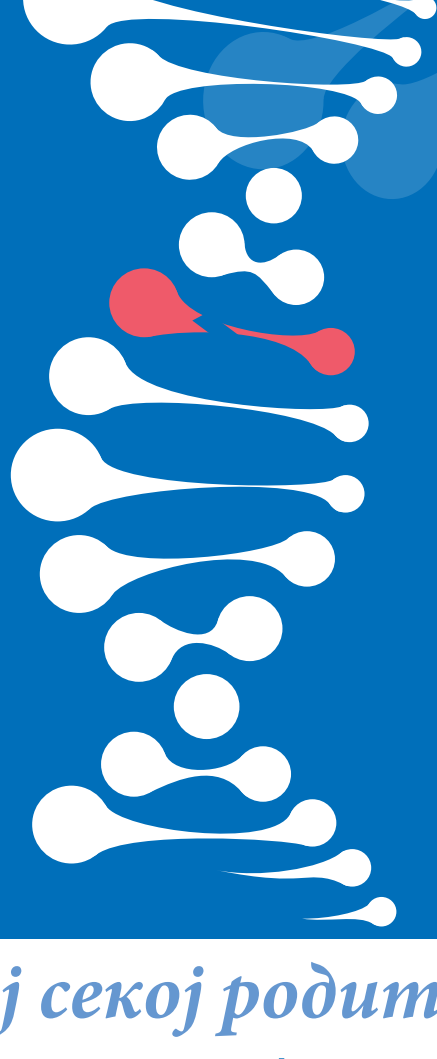




Свртување внимание кон Хантингтонова болест

Хантингтонова болест (ХБ) е ретка, генетска, невродегенеративна болест

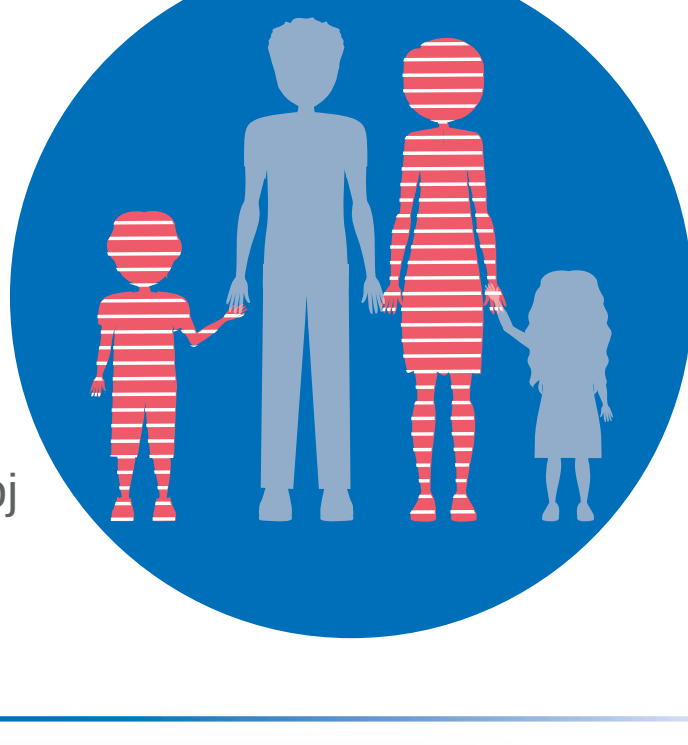
која сериозно влијае врз секојдневните функции на лицата, како што се движење и размислување. Има деструктивно влијание низ генерациите и моментално нема начин да се превенира, успори или стопира прогресијата на болеста.¹



ХБ е предизвикана од промена (мутација) на единечен *huntingtin* ген (анг. *HTT*), кој предизвикува формирање на токсичен (мутантен) *huntingtin* протеин (mHTT).²

Кај секој родител со ХБ, постои 50/50 шанса неговото дете да наследи дефектен *HTT* ген.³

Ова може да ја зголеми грижата и стресот кај лицата со ХБ и нивните роднини⁴ кои го гледаат ефектот кој ХБ го има врз нивните најблиски и да одлучат дали да се тестираат за присуство на дефектниот ген.



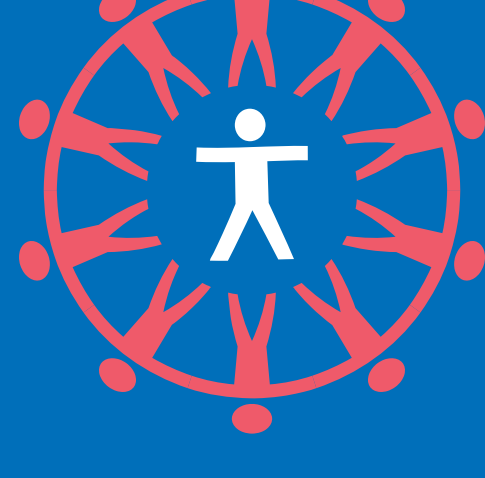
ХБ зафаќа приближно 1 на 10.000 лица,^{5-9*} подеднакво и мажи и жени.¹⁰

Како ХБ влијае врз секојдневниот живот?^{11,12,13}

Симптомите на **ХБ** типично се појавуваат меѓу **30 - 50** години.¹⁴



За секое лице што живее со ХБ, други 10 членови на семејството и негуватели се засегнати.⁴



Секоја недела, негувателите посветуваат



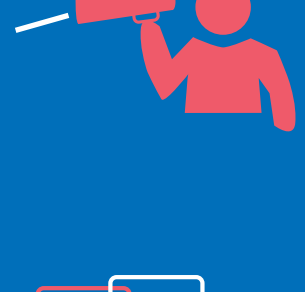
во просек¹⁵ - тоа е работа со полно работно време!

Тековни третмани за ХБ

Додека траат истражувањата, моментално нема одобрени третмани кои ќе ја успорат, стопираат или вратат прогресијата на болеста назад.¹⁶ Моментално достапните третмани се фокусираат на олеснување на симптомите, максимизирање на функцијата и оптимизирање на квалитетот на живот.¹⁶



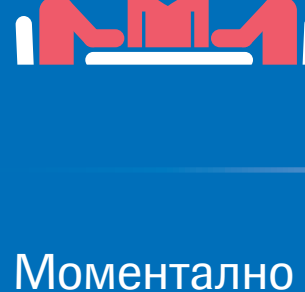
Но лицата со ХБ, негувателите и семејствата превземаат активности како:



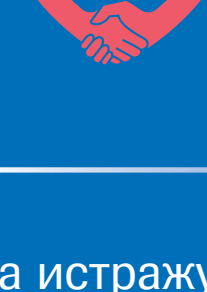
Зголемување на јавната свест за ХБ



Обезбедување на мрежа за поддршка на фамилиите и лицата со ХБ



Учество на научни и други состаноци



Партнерство со клинички центри со цел поддршка на истражувањето

Моментално во Рош се проценува истражувачки лек кој има за цел да го редуцира токсичниот *huntingtin* протеин.

*Бројка пресметана како просек од пет референтни извори

Референци:

1. NHS Choices. Huntington's disease: Overview. достапно на: <https://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/>. пристапено: февруари 2019.
2. National Institute of Health (NIH). Huntington disease. достапно на: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/huntington-disease#inheritance>. пристапено: февруари 2019.
3. Myers R. Huntington's Disease Genetics. *NeuroRx*. 2004; 1:255-262.
4. Domaradzki J. The impact of Huntington disease on family carers - a literature overview. *Pyschiatr. Pol.* 2015. 49:931-944.
5. Pringsheim T, et al. The Incidence and Prevalence of Huntington's Disease A Systematic Review and Meta-analysis. *Mov Dis.* 2012. 27:1083-1091.
6. Baig SS, et al. The global prevalence of Huntington's disease a systematic review and discussion. *Neurodegener Dis Manag.* Aug 2016. 6:331-343.
7. Rawlins MD, et al. The Prevalence of Huntington's Disease. *Neuroepidemiology*. 2016. 46(2):144-153.
8. Evans SJ, et al. Prevalence of adult Huntington's disease in the UK based on diagnoses recorded in general practice records. *J Neurol Neurosurg.* 2013. 84:1156-1160.
9. Squitieri F, et al. Epidemiology of Huntington disease first post-HTT gene analysis of prevalence in Italy. *Clinical genetics*. 2016. 89:367-370.
10. Frank. Treatment of Huntington's disease. *Neurotherapeutics*. 2014. 11:153-160.
11. Huntington's Disease Clinical Research Center, UC San Diego School of Medicine. For Physicians: Stages of HD Progression. достапно на: <https://medschool.ucsd.edu/som/neurosciences/centers/huntingtons-disease/professionals/Pages/stages-of-progression.aspx>. пристапено: февруари 2019.
12. Kirkwood S, et al. Progression of Symptoms in the Early and Middle Stages of Huntington Disease. *Arch Neurol*. 2001. 58:273-278 достапно на: <https://jamanetwork.com/journals/jamaneurology/fullarticle/778574>. пристапено: февруари 2019.
13. Ross C.A, et al. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nat Rev Neurol*. 2014. 10:204-216.
14. Roos et al. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2010. 5:40.
15. Yu M, et al. Assessment of caregiver burden in Huntington's disease. *J Huntingtons Dis*. 2019. 8:111-114.
16. NHS Choices. Huntington's disease: Treatment and support. достапно на: <https://www.nhs.uk/conditions/huntingtons-disease/treatment/>. пристапено: февруари 2019.