

הנטינגטון של גיל הילדות

FLOWER .M., What is Juvenile Huntington Disease? **HD Buzz No. 264 2/10/2018**

כאשר תסמיני מחלת הנטינגטון מאובחנים לפני גיל 20, אנו קוראים לכך הנטינגטון של גיל הילדות. ל-1 מכל 20 חולי הנטינגטון יש רצף חזרות גדול מ-60 והתפרצות של המחלה לפני גיל 20. כלומר, יש כאן מצב נדיר בתוך מחלה נדירה. הסיכוי שרופא נירולוג יפגוש במהלך הקריירה המקצועית שלו חולה בהנטינגטון של הילדות הוא נמוך ביותר. אין פלא, שבכל העולם יש רק מספר קטן של נירולוגים עם מומחיות בתת קבוצה זו של מחלת הנטינגטון. בגדול, מהדיווחים הקליניים של הרופאים נראה שתסמיני המחלה אצל צעירים, שונים בחלקם, מהמחלה אצל בוגרים.

צוות חוקרים מאיטליה, סרק נתוני בסיס של אלפי חולי הנטינגטון שנמצאים בבסיס הנתונים של ENROLL HD. בסריקה נמצאו 36 משתתפים שחלו בהנטינגטון לפני גיל 20 ואשר יש נתוני מעקב לגביהם. את נתוני קבוצת הצעירים השוו ל-511 בוגרים עם המחלה. בין 36 שאובחנו כחולים בהנטינגטון של הילדות יש חלק שלהם עד 80 חזרות CAG וחלק עם 81 חזרות ויותר.

אצל מי שיש לו עד **80 חזרות** הגיל השכיח להופעת המחלה הוא 17. תסמיני המחלה הם מגושמות, תנועות לא רצויות, התנהגויות אובססיביות, נוקשות ותנועה איטית, בעיות למידה וירידה קוגניטיבית.

מבחינת תוחלת חיים הם צפויים לחיות עם המחלה מחצית הזמן שיש לחולה בוגר.

אצל מי שיש לו **80 חזרות ומעלה**, הגיל השכיח להופעת המחלה הוא 4 !! ההתפתחות הכללית של הפעוט מאוד מעוכבת, אם בכלל. זה נכון לתחום המוטורי, לדיבור ליכולת לשמור על שיווי משקל וקורדינציה, אפילפסיה, נוקשות רבה, המהלך הוא אגרסיבי וטרגי. מבחינת תוחלת חיים הסיכוי הוא לרבע זמן מתוחלת החיים של בוגר.

אנו מזמינים אתכם לצפות בסרטונים העוסקים בנושא בחלון סרטי וידאו באתר וכן באתרים הבינלאומיים (שכתובתם מופיעה בחלון אודות המחלה ומידע שימושי)