proLékaře.cz | 16.10.2026

doi: 10.14735/amcsnn2018484

Huntingtonova nemoc se začátkem v seniu – přehlížená diagnóza

Late-onset Huntington's disease – an overlooked diagnosis

Vážená redakce,
adultní varianta Huntingtonovy nemoci (HN) obvykle začíná mezi 30. a 50. rokem života. Pro senilní formy HN s počátkem po 60. roce života (4,4–11,5 % případů) je typický pozvolný rozvoj neinvalidizujícího choreatického syndromu a zpočátku neinvalidizujícího kognitivního deficitu [1].

79letý pacient byl doporučen k vyšetření s kognitivním deficitem dosahujícím stupně mírné demence s poruchou stability stoje a chůze v rámci paleocerebelárního syndromu a lehkého neocerebelárního syndromu oboustranně. Obtíže začaly před 10 lety náhle, tehdy byl stav uzavřen jako lakunární ischemická kmenová CMP. Na CT mozku (obr. 1) byla nalezena atrofie mozku kortikální i subkortikální i lehká leukoaraióza. Podle pacienta došlo spontánně k úpravě stavu.

Před 3 lety nastala u pacienta náhlá recidiva poruchy stability chůze a nově se objevily poruchy paměti se zpomalením psychomotorického tempa. Stav byl uzavřen jako nová lakunární CMP.

Při prvním vyšetření v Mini-Mental State Examination (MMSE) dosáhl vyšetřovaný 23 bodů. Řeč byla lehce dysartrická, její tempo zpomalené, charakter dysartrie nevylučoval mozečkovou symptomatiku, nebyla vyjádřena jednoznačně sakadovaná řeč, ale dysartrie byla spíše extrapyramidového, hyperkinetického typu, taxe zejména na horních končetinách byla narušována mírnými dyskinézami choreatického typu. V chůzi byla rozšířená báze, instabilní bez lateralizace, zejména při otočce. Při tandemové chůzi byl výrazně instabilní. Posturální instabilita byla patrná i při opakovaném provedení pull testu. Chorea narušovala délku, pravidelnost a rychlost kroků. Během chůze se objevovaly ojedinělé rychlé pohyby rameny a náhlé stočení trupu do rotace, které působilo jako vyrovnávání nestability.

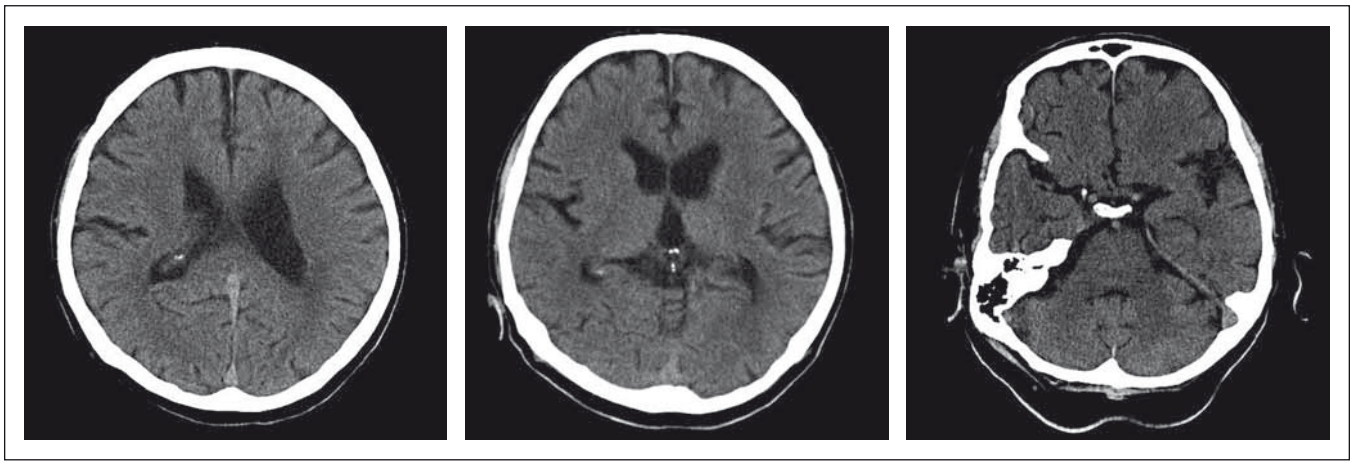
V rodinné anamnéze bylo zjištěno, že jeho matka zemřela na karcinom v gynekologické oblasti v 45 letech, otec zemřel na CMP v 76 letech. Pacient měl celkem 8 sourozenců, z nich je 6 v současnosti žijících. Dva jeho bratři již zemřeli, ale příčinu úmrtí se nepodařilo zjistit. Následně vyšlo najevo, že jeho 70letý bratr více než 5 let trpí geneticky verifikovanou HN s alelickou kompozicí

Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie nemají žádné komerční zájmy.
The authors declare they have no potential conflicts of interest concerning drugs, products, or services used in the study.
Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

P. Ressner, P. Bártová, J. Horáková, P. Krulová, V. Jaremová, D. Beránková, M. Bar
Neurologická klinika FN Ostrava

✉
MUDr. Pavel Ressner, Ph.D.
Neurologická klinika FN Ostrava
17. listopadu 1790
708 52 Ostrava-Poruba
e-mail: pavel.ressner@seznam.cz

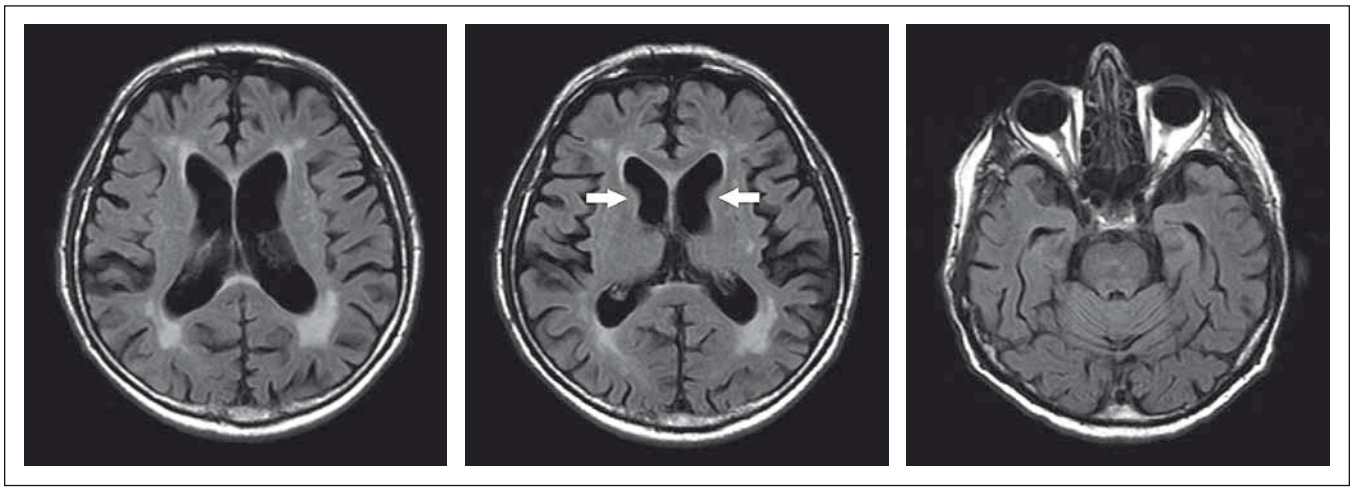
Přijato k recenzi: 28. 10. 2017
Přijato do tisku: 10. 4. 2018



Obr. 1. CT mozku z roku 2006, nativní zobrazení. Atrofie mozku kortikosubkortikální, lehké známky subkortikální mikroangiopatie, atrofie caput nuclei caudati oboustranně.

Fig. 1. CT brain scan from 2006, non-enhanced. Corticosubcortical atrophy and slight subcortical leukoaraiosis, bilateral atrophy of the caudate nucleus.

proLékaře.cz | 16.10.2026



Obr. 2. MR mozku z roku 2016, FLAIR. Leukoaraióza a drobné ischemické lakuny v bazálních gangliích oboustranně, atrofie mozku kortikosubkortikální, atrofie caput nuclei caudati oboustranně (označeno šipkami).

Fig. 2. MRI brain scan from 2016, FLAIR. Leucoaraiosis and small post-ischemic lacunes in bilateral basal ganglia, corticosubcortical brain atrophy, bilateral atrophy of the caudate nucleus (arrows).

17/41 CAG tripletů. Dále se ukázalo, že jediná jeho sestra, v současnosti 89letá, je umístěna v zařízení pro dlouhodobě nemocné seniory po pádu s poraněním hlavy, má poruchy stability stoje a chůze a demenci, geneticky nebyla vyšetřena. Pacient má dvě dcery, jednu dceru 55letou, nemocnou údajně s mozkomíšní RS, která odmítá vyšetření zaměřené na HN, a druhou, zdravou, 57letou dceru. Babička i dědeček z matčiny i otcovy strany neměli příznaky poruch hybnosti, chování či demenci, pacient je znal.

Byla provedena MR mozku (obr. 2), kde se ukázala již dříve popisovaná kortikální atrofie, vaskulární změny v bílé hmotě hemisfér a symetrická atrofie striata. Neuropsychologické vyšetření prokázalo lehký syndrom demence subkortikálního typu. Náhled pacienta byl částečně snížený. Po písemném souhlasu pacienta byl proveden odběr na DNA analýzu, a následně se tak potvrdila klinická diagnóza HN (17/40 CAG tripletů).

Přestože v průběhu následujících 2 let chorea a posturální instabilita pozvolna progredovaly, pacient je stále schopen pohybovat se samostatně a bez pádů. Kognitivní deficit se orientačně výrazněji nezhoršil (poslední MMSE po 2 letech 22 bodů) a závažné poruchy chování nevykazuje.

Pozdní nástup HN je obvykle velmi pozvolný. Z neurologických příznaků dominuje neinvalidizující a mnohdy jen diskrétní choreatický syndrom. Kognitivní deficit progreduje pomalu. Proto je u mnohých pacientů nemoc dlouho nerozpoznána nebo diagnostikována až zpětně na základě manifestace v další generaci [1]. U našeho pacienta byly pozorovány výše popsané poruchy chůze s nestabilitou a porucha cílené taxe na horních a dolních končetinách, které byly zpočátku mylně považovány za mozečkové příznaky. Pohyby rameny, náhlé stočení trupu do rotace, které působilo jako vyrovnávání nestability, vedly naše úvahy dále k možnosti choreatického syndromu. Mírné choreatické pohyby mohou narušovat cílenou taxi a tak nemusí být považovány primárně za choreu.

U jedinců s pozdní formou HN se nejčastěji prokáže 36–42 CAG tripletů. S rostoucím počtem CAG tripletů je tendence ke snižování věku klinického počátku nemoci HN [2]. I u jedinců se stejnou alelickou kompozicí se věk nástupu nemoci může lišit o více než 20 let [3]. Prezentovaný pacient má alelickou kompozici CAG repetic v mutovaném genu 17/40. 40 repetic CAG je již v pásmu plné penetrace genu, ale je na jeho spodní hranici. Proto lze předpokládat pozdní začátek onemocnění v souladu s literárními údaji viz výše. Stabilita klinického stavu pacienta ale dává možnost i podílu cévní etiologie potíží, neboť na MR mozku je patrna leukoaraióza s mikroangiopatií i v bazálních gangliích.

Onemocnění sestry pacienta v 89 letech s demencí a pády nevylučuje rovněž počátek HN, ale nemáme možnost doplnit genetické vyšetření. U 70letého bratra pacienta byl začátek HN zaznamenán v 65 letech při alelické kompozici 17/41. Má téměř stejný rozsah CAG repetic jako náš pacient. U našeho pacienta je možné, že se první příznaky objevily již v 69 letech, kdy byly považovány za CMP, nebo v 75 letech, kdy byly považovány za recidivu CMP. I přes možný rozdíl ve věku začátku HN u našeho pacienta a jeho bratra, jenž činí 10 let, tento rozdíl v začátku HN koresponduje s údaji v literatuře [4,5].

Alelická kompozice u prezentovaného pacienta dává také možnost další úvaze, a sice že onemocnění bylo předáno paternální hereditou od otce, který měl méně repetic, a byl tedy v pásmu normy nebo v pásmu s neúplnou penetrací. Maternální přenos rovněž nelze vyloučit, neboť matka pacienta zemřela ve středním věku, tudíž i před případným možným transparentním začátkem onemocnění.

Na CT mozku našeho pacienta (obr. 1) je patrna atrofie mozku, leukoaraióza není výrazněji vyjádřena, je přítomna již atrofie caput nuclei caudati (CNC) oboustranně. K rozvoji makroskopicky patrné atrofie CNC dochází mnoho let před klinickou manifestací HN [6].

Při současném výskytu chorey, kognitivního deficitu anebo poruchy chování v seniu je vždy nutno myslet jak na běžné příčiny (vaskulární a poléková chorea), tak i na vzácné diagnózy (např. spinocerebelární ataxii typu 17, FXTAS, HN) [2,7]. Je nutno vždy vycházet z komplexního a kompletního vyšetření pacienta, kde možná opomenutí nebo nedostatek informací i z oblasti rodinné a osobní anamnézy mohou výrazně oddálit správné stanovení diagnózy.

Literatura

1. Chaganti SS, McCruscer EA, Loy CT. What we know about late onset Huntington's disease? J Huntington Dis 2017; 6(2): 95–103. doi: 10.3233/JHD-170247.

proLékaře.cz | 16.10.2026

2. Roth J. Huntingtonova nemoc. Cesk Slov Neurol N 2010; 73/106(2): 107–123.
3. Klempíř J, Židovská J, Stochl J et al. The number of CAG repeats within the normal allele does not influence the age of onset in Huntington's disease. Mov Disord 2011; 26(1): 125–129. doi: 10.1002/mds.23436.
4. Walker FO. Huntington's disease. Lancet 2007; 369(9557): 218–228.
5. Myers R. Huntington disease genetics. Neuro RX 2004; 1(2): 255–262. doi: 10.1602/neurorx.1.2.255.
6. Aylward EH, Nopoulos PC, Ross CA et al. Longitudinal change in regional brain volumes in prodromal Huntington disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2011; 82(4): 405–410. doi: 10.1136/jnnp.2010.208264.
7. Klempíř J, Mikulenková D, Písačka M et al. Diferenciální diagnostika neuroakantocytóz. Cesk Slov Neurol N 2009; 72/105(1): 24–29.

Na webu csnn.eu je k dispozici rozšířená verze tohoto článku.

Poděkování partnerům České neurologické společnosti

NOVARTIS

generální partner

SANOFI GENZYME MERCK Roche

hlavní partneři