

Abstrakt

Huntingtonova choroba (HD) je neurodegeneratívne autozomálne dominantné dedičné ochorenie s nástupom prejavov až v dospelosti. Ochorenie je spôsobené expanziou CAG repetícií v géne pre proteín huntingtin, ktorý je exprimovaný vo väčšine tkanív. HD je charakteristická predovšetkým odumieraním buniek bazálnych ganglií a mozgovej kôry, ale poškodenie huntingtinu má závažný dopad aj na periférne tkanivá. Boli zistené závažné srdечné dysfunkcie, strata váhy, narušenie energetického metabolizmu, pozmenená glukózová homeostáza, atrofia svalstva a veľa ďalších. Mechanizmy týchto zmien nie sú stále dostatočne popísané a ani neexistuje adekvátne liečba.

Kľúčové slová:

Huntingtonova choroba, mutovaný huntingtin, CAG opakovanie, periférne tkanivo