Chorea- / Morbus-Huntington

Grundlagen

Merkmale & Symptome

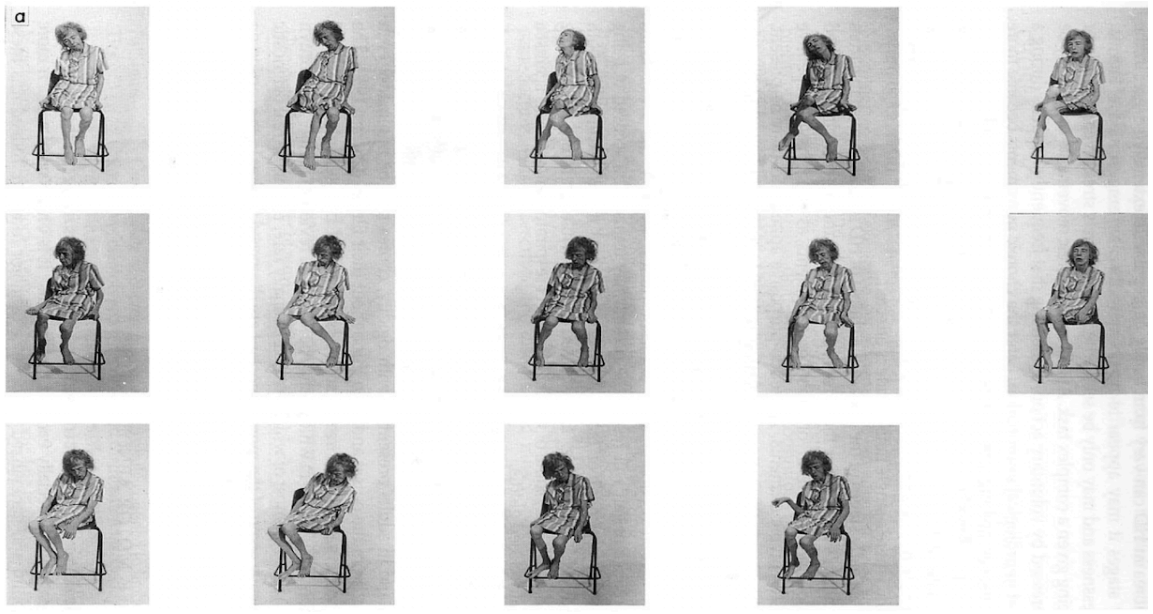
Molekulargenetik

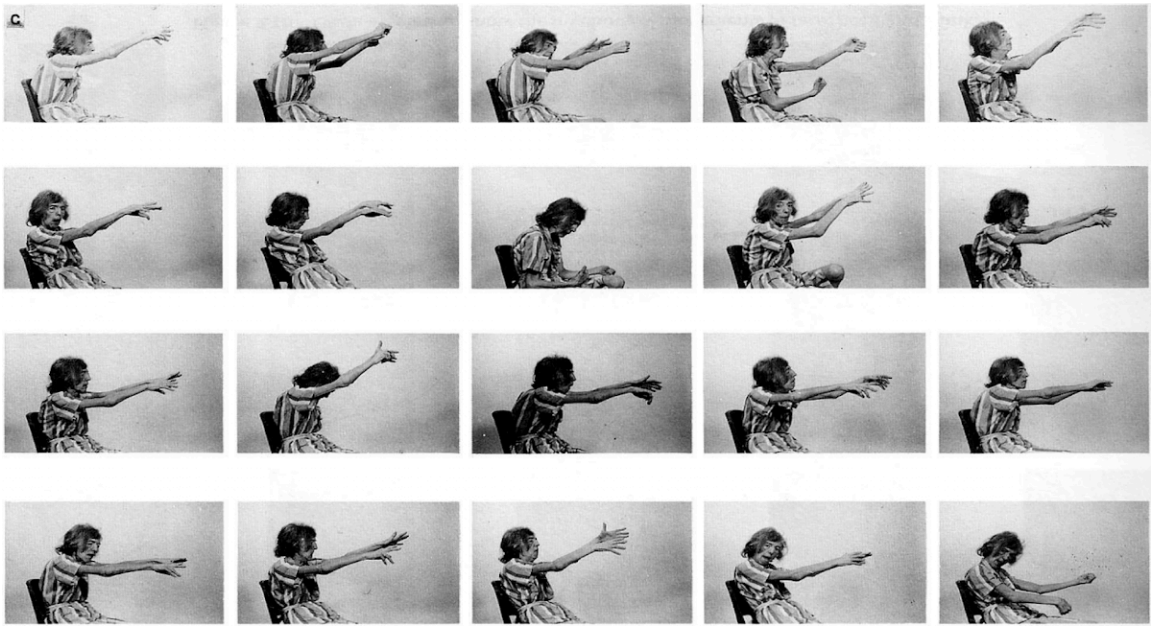
Grundlagen

- Autosomal-dominanter Erbgang
- Neumutationen sind **äußerst selten**
- Maximal 3% der Patienten mit gesichertem MH erkranken aufgrund einer Neumutation
- **Genetik:** Mutation im Huntingtin-Gen (Chromosom 4p16.3) durch eine Expansion von CAG-Repeats (>38)
- **Antizipation:** Es besteht eine inverse Beziehung zwischen der Anzahl der CAG-Repeats und dem Erkrankungsalter. Je mehr Repeats, desto früher treten Symptome auf (oft schon in früheren Generationen früher)
- **Therapie:** Derzeit keine Heilung oder Verlangsamung der Progression möglich

Merkmale & Symptome

- Bewegungsstörungen (Hyperkinesen)
- organische Wesensänderungen
- psychiatrische Auffälligkeiten
- kognitive Leistungseinbußen (z.B. Demenz)
- Erkrankungsalter oft zwischen 25. und 60. Lebensjahr


a


c



Molekulargenetik

- 1983 lokalisation des Defekts kurzer Arm Chromosom 4 (4p16.3)
- 1993 Isolation des Huntington-Gen (IT15-Gen)
- Molekularer Defekt als expandierter (CAG) Repeat (>38) in der kodierenden Region des Gens identifiziert

