

Apžvalga	Huntingtono liga (HL) yra autosominė dominantinė neurodegeneracinė reta liga, kurios paveldėjimo tikimybė yra 50 %. Ja vienodai serga ir vyrai, ir moterys. Simptomai apima motorinius, kognityvinius ir elgesio pokyčius, kurie paprastai išryškėja brandžiame amžiuje. Jaunatvinė HL (pradžią iki 21 metų amžiaus) progresuoja greičiau ir nepaliaujamai.				
FAZĖS	1 – Prieš pasireiškiant HL	2 - Pirmieji simptomai	3 - Diagnozė	4 - Gydymas	5 - Stebėsena
Klinika	Prieš pasireiškiant HL pastebimi nespecifiniai klinikiniai požymiai, pvz., nežymūs kognityviniai ar elgesio pokyčiai. Dauguma sergančiųjų HL susiduria su artimaisiais giminaičiais, kurie taip pat gali sirgti šia liga.	Perėjimas nuo ikisipmtominės HL iki pirmųjų simptomų gali būti suprantami kaip kitų sutrikimų požymiai. Tai dar labiau apsunkina diagnozės nustatymą. Įprastai HL pradžia apibrėžiama kaip akivaizdūs motorikos sutrikimai. Tačiau dažniau anksčiau pasireiškia nemotoriniai simptomai. HL pasireiškia trijų tipų simptomais: 1) motoriniai - pvz., chorėja, kalbos ir rijimo sutrikimai arba distonija. 2) kognityviniai: pvz., vykdomųjų funkcijų, dėmesio, prisiminimo ar emocijų reguliavimo sutrikimai. 3) elgesio: pvz., depresija, nerimas, apatija, dirglumas, agresija ar miego sutrikimai.	Diagnozė nustatoma remiantis neurologiniais ir genetiniais tyrimais. Genetinius tyrimus galima atlikti nuo 1993 m. Atskleisti genetinį statusą yra sudėtinga ir gali turėti įtakos tiek pacientams, tiek jų šeimoms. Teigiamas HL testas gali turėti įtakos ateities kartoms ir paspartinti svarbius gyvenimo sprendimus, pavyzdžiui, šeimos planavimą. Prognostinis genetinis tyrimas nerekomenduojamas besimptomiams vaikams ir jaunesniems nei 18 metų paaugliams. Labai svarbu tinkamai konsultuoti genetiniais klausimais.	Šiuo metu nėra veiksmingų ligą prieinamų gydymo būdų. Simptomai turėtų būti įvardijami ir gydomi atsižvelgiant į funkcinę svarbą. Keletas esamų vaistų buvo pritaikyti HL motoriniams ir elgesio simptomams gydyti. Pagalbinė terapija atlieka svarbų vaidmenį kontroliuojant HL simptomus.	Pagrindiniai tikslai - kuo ilgiau išlaikyti funkcijas ir savarankiškumą. Fizinis aktyvumas, psichologinė gerovė ir mityba yra pagrindinės sritys, kurias reikia stebėti ir valdyti, kad pagerėtų gyvenimo kokybė (GK). Vėlyvosios stadijos HL pacientams reikės nuolatinės priežiūros ir pagalbos.
Iššūkiai	Žmonės, kuriems gresia HL rizika baiminasi ligos pradžios. Dažnai pasitaikančios įveikos strategijos yra simptomų slopinimas ir bandymas juos ignoruoti. Sveikatos priežiūros specialistai dažnai nežino apie subtilius pokyčius, kurie gali turėti įtakos savijautai ir kasdieniui veiklai.	Nėra dviejų vienodų HL sergančių pacientų, o kadangi pokyčiai vyksta palaipsniui, ligos pradžia nustatyti gali pririekti metų. Kadangi HL yra reta liga, sveikatos priežiūros specialistai dažnai susiduria su sunkumais nustatant diagnozę ir praleidžia svarbius klausimus apie šeimos istoriją.	HL simptomų sudėtingumas lemia dažną klaidingą diagnozę. Dažnai genetikos skyriai, klinikinės praktikos ir mokslinių tyrimų centrai per mažai bendradarbiauja, kad būtų užtikrintas sklandus pacientų perėjimas nuo diagnozės nustatymo iki tolesnio gydymo. Pacientai ir šeimos nariai turėtų būti informuojami apie HL asociacijų egzistavimą. HL yra šeimninė liga, todėl giminaičiai dažnai nežino arba nepakankamai įvertina paveldėjimo riziką.	Sveikatos priežiūros specialistams dažnai trūksta visapusiško ligos sudėtingumo supratimo. Dėl emocinio streso, kognityvinių ir elgesio pokyčių pacientai dažnai nekreipia dėmesio į simptomus arba juos neigia ir nepripažįsta, kad jiems reikia gydymo ir paramos. Tai sukelia didelį stresą šeimai. Gydymo planą reikia reguliariai keisti atsižvelgiant į simptomų įvairovę ir progresavimą. Pirmenybė teikiama monoterapijai gydant chorėją, nes kombinuotas gydymas didina nepageidaujamo poveikio riziką ir gali apsunkinti nemotorinių simptomų gydymą. Tačiau dažnai reikia taikyti papildomą gydymą antidepresantais arba gydyti kitus sutrikimus, pavyzdžiui, miego sutrikimus ar elgesio pokyčius, o tai taip pat didina nepageidaujamo poveikio riziką.	HL nepaliaujamai progresuoja, todėl pacientai ir jų šeimos nariai stengiasi prisitaikyti prie didėjančių sunkumų ir nepalankių pasekmių. Šeimos ir sveikatos priežiūros specialistai stengiasi, kad pacientai būtų aktyvūs ir motyvuoti, kuo ilgiau išliktų stabili jų būklė.
Tikslai	Šviesti sveikatos priežiūros specialistus apie HL ypatumus, prieš atsirandant klinikiniams požymiams, kad jie galėtų laiku suteikti reikiamą ir pritaikytą pagalbą. Užmegzti gerus paciento ir sveikatos priežiūros specialisto santykius dar prieš prasidedant ligai.	Sveikatos priežiūros specialistai ieško atitinkamų žinių, kad HL diagnozė būtų nustatyta tinkamu metu kiekvienam pacientui ir jo šeimai. Šviesti šeimas apie HL simptomų triadą ir apie tai, kaip veiksmingai valdyti ir ieškoti pagalbos ligos eigoje.	Nustatyti tikslų ir greitą HL diagnozę. Užtikrinti gerą tolesnės priežiūros procesą ir paramos tinklus pacientams ir jų šeimoms. Vaikams ir paaugliams, sergantiems juveniline HL, turėtų būti sudarytas individualus ugdymo planas. HL sergantys žmonės turėtų galimybę gauti	Sudaryti daugiadisciplinines komandas, į kurias įeity neurologas, genetikas, psichologas, neuropsichologas, slaugytojas, psichiatras, kineziterapeutas, logopedas, socialinis darbuotojas, ergoterapeutas ir dietologas. Užtikrinti tinkamą terapiją kiekvienai HL stadijai. Siūlyti tinkamą paramą, mokymus ir išteklius šeimos nariams ir priežiūros paslaugų teikėjams.	Užmegzti pasitikėjimu grįstus santykius, kurie palengvintų nuolatinį pacientų, jų šeimų ir sveikatos priežiūros specialistų bendradarbiavimą. Padidinti reguliarią galimybę šeimoms gauti įvairių sričių specialistų komandos konsultacijas ir paramą. Šviesti sveikatos priežiūros specialistus, dirbančius klinikiniuose skyriuose ir

			HL asociacijos teikiamą tarpusavio paramą.		slaugos namuose, apie specifinius pacientų, sergančių vėlyvosios stadijos HL, poreikius.
--	--	--	--	--	--

Atkreipkite dėmesį, kad tam tikri terminai (pvz., slaugos paslaugos namuose, bendrosios praktikos gydytojas, fizioterapija) apima ne tas pačias paslaugas visose ES šalyse ir įvairiose šalyse gali skirtis.

Pacientų teisių gynimo grupės dažnai gali suteikti paramos ir išteklių pacientams ir jų šeimoms.

Atsakomybės apribojimas

ERN-RND konkrečiai atsisako bet kokių prekinio tinkamumo ar tinkamumo konkrečiam naudojimui ar tikslui garantijų. ERN-RND neprisiima jokios atsakomybės už bet kokius sužalojimus ar žalą asmenims ar turtui, atsiradusią dėl šios informacijos naudojimo ar su ja susijusią, taip pat už bet kokias klaidas ar praleidimus.



**Bendrai finansuoja
Europos Sąjunga**



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)