

<b>Przegląd</b>	<b>Choroba Huntingtona (HD) jest rzadkim schorzeniem neurodegeneracyjnym dziedzicznym w sposób autosomalny dominujący z 50% prawdopodobieństwem. Dotyka w równym stopniu mężczyzn i kobiety. Objawy obejmują zmiany motoryczne, poznawcze i behawioralne, które zwykle pojawiają się w średnim wieku dorosłym. Młodzieńcza postać HD (początek przed 21 rokiem życia) postępuje szybciej i nieubłaganie.</b>				
<b>FAZY</b>	<b>1 - Przedobjawowa postać HD</b>	<b>2 - Pierwsze objawy</b>	<b>3 - Diagnoza</b>	<b>4 - Leczenie</b>	<b>5 - Monitorowanie</b>
<b>Klinika</b>	Przedobjawowa postać HD charakteryzuje się niespecyficznymi objawami klinicznymi - np. subtelnymi zmianami poznawczymi lub behawioralnymi. HD występuje rodzinnie i większość osób cierpiących na HD doświadcza rozwoju choroby u bliskich krewnych.	Konwersja z przedobjawowej do objawowej postaci HD następuje stopniowo, a wczesne objawy mogą być tłumaczone jako oznaki innych zaburzeń. To dodatkowo utrudnia diagnozę. Początek HD jest zazwyczaj definiowany jako oczywiste nieprawidłowości ruchowe. Częściej jednak objawy pozamotoryczne pojawiają się wcześniej. W HD są trzy rodzaje objawów: 1) ruchowe - np. płasawica, problemy z mówieniem i połykaniem lub dystonia 2) poznawcze: np. deficyty funkcji wykonawczych, uwagi, przypominania lub regulacji emocji. 3) behawioralne: np. depresja, lęk, apatia, drażliwość, agresja lub zaburzenia snu.	Diagnoza opiera się na badaniu neurologicznym i testach genetycznych. Testy genetyczne są dostępne od 1993 roku. Ujawnienie statusu genetycznego jest złożone i może mieć wpływ zarówno na pacjentów, jak i ich rodziny. Pozytywny wynik testu HD może wpłynąć na przyszłe pokolenia i przyspieszyć podejmowanie ważnych decyzji życiowych, takich jak planowanie rodziny. Predykcyjne testy genetyczne nie są zalecane dla bezobjawowych dzieci i młodzieży w wieku poniżej 18 lat. Niezbędne jest odpowiednie poradnictwo genetyczne.	Obecnie nie ma dostępnych skutecznych terapii modyfikujących przebieg choroby. Objawy powinny być identyfikowane i leczone w zależności od ich funkcjonalnego znaczenia. Kilka istniejących leków zostało wykorzystanych w celu leczenia objawów ruchowych i behawioralnych HD. Terapie uzupełniające odgrywają kluczową rolę w kontroli objawów HD.	Głównym celem jest utrzymanie funkcji i autonomii tak długo, jak to możliwe. Aktywność fizyczna, samopoczucie psychiczne i odżywianie są kluczowymi obszarami, które należy monitorować i zarządzać w celu poprawy jakości życia (QoL). Pacjenci w późnym stadium HD będą wymagać opieki i pomocy w pełnym wymiarze godzin.
<b>Wyzwania</b>	Osoby zagrożone HD i osoby z przedobjawową postacią HD obawiają się wystąpienia choroby. Tłumienie i próba ignorowania objawów to powszechne strategie radzenia sobie. Pracownicy ochrony zdrowia często nie zdają sobie sprawy z subtelnych zmian, które mogą wpływać na samopoczucie i codzienne funkcjonowanie.	Nie ma dwóch takich samych pacjentów z HD, a ponieważ zmiany są stopniowe, ustalenie początku choroby może zająć lata. Ponieważ HD jest rzadką chorobą, pracownicy ochrony zdrowia często mają trudności z jej zdiagnozowaniem i pomijają istotne pytania dotyczące wywiadu rodzinnego.	Złożoność objawów HD prowadzi do częstych błędnych diagnoz. Często współpraca między jednostkami genetycznymi, praktyką kliniczną i ośrodkami badawczymi jest zbyt mała, aby zapewnić pacjentom płynne przejście od diagnozy do dalszego leczenia. Pacjenci i członkowie ich rodzin powinni być świadomi istnienia związków z HD. HD jest chorobą rodzinną i krewni często nie są świadomi lub nie doceniają ryzyka dziedziczenia.	Pracownikom ochrony zdrowia często brakuje holistycznego zrozumienia złożoności choroby. Z powodu stresu emocjonalnego oraz zmian poznawczych i behawioralnych pacjenci często lekceważą lub negują objawy i nie uznają potrzeby leczenia i wsparcia. Powoduje to ogromny stres dla rodziny. Plan leczenia wymaga regularnych zmian w zależności od fluktuacji i progresji objawów. W leczeniu płasawicy preferowana jest monoterapia, ponieważ terapia skojarzona zwiększa ryzyko wystąpienia działań niepożądanych i może komplikować leczenie objawów pozamotorycznych. Leczenie uzupełniające jest często konieczne w postaci leków przeciwdepresyjnych lub w celu leczenia innych zaburzeń, takich jak zaburzenia snu lub zmiany zachowania, co również prowadzi do zwiększonego ryzyka wystąpienia działań niepożądanych.	HD postępuje nieustannie, więc pacjenci i rodziny starają się dostosować do rosnących wyzwań i niekorzystnych wyników. Rodziny i pracownicy ochrony zdrowia zmagają się z utrzymaniem aktywności i motywacji pacjentów, jednocześnie radząc sobie ze stopniową utratą funkcjonalności.
<b>Cele</b>	Edukacja pracowników ochrony zdrowia na temat specyfiki HD przed jej wystąpieniem, tak aby mogli zapewnić wsparcie	Pracownicy ochrony zdrowia poszukują odpowiedniej wiedzy, w celu postawienia diagnozy HD we właściwym czasie dla każdego pacjenta i jego rodziny. Edukacja rodzin na temat triady objawów HD oraz sposobów radzenia sobie z nimi i	Normalizacja dokładnej i szybkiej diagnozy HD. Zapewnienie właściwego procesu obserwacji i sieci wsparcia dla pacjentów i ich rodzin. Dzieci i młodzież z	Powołanie wielodyscyplinarnych zespołów, w skład których wchodzi neurolog, genetyk, psycholog, neuropsycholog, pielęgniarka, psychiatra, fizjoterapeuta, logopeda, pracownik socjalny, terapeuta zajęciowy i dietetyk.	Nawiązanie relacji opartych na zaufaniu w celu ułatwienia ciągłego dialogu między pacjentami, rodzinami i pracownikami ochrony zdrowia. Zwiększenie regularnego

	dostosowane do potrzeb i na czas. Nawiązanie dobrych relacji między pacjentem a pracownikiem ochrony zdrowia przed wystąpieniem choroby.	skutecznego poszukiwania pomocy w trakcie trwania choroby.	młodzieńczą postacią HD powinny mieć Indywidualny Plan Edukacji. Osoby z HD powinny mieć dostęp do wzajemnego wsparcia ze strony stowarzyszenia HD.	Zapewnienie odpowiedniej terapii dla każdego stadium HD. Oferta odpowiedniego wsparcia, szkoleń i zasobów dla członków rodziny i opiekunów.	dostępu rodzin do poradnictwa i wsparcia ze strony multidyscyplinarnego zespołu. Edukacja pracowników ochrony zdrowia pracujących na oddziałach klinicznych i w domach opieki w zakresie specyficznych potrzeb pacjentów z HD w późnym stadium.
--	--	--	---	---	---

Należy pamiętać, że określone terminy (np. usługi opieki domowej, lekarz ogólny, fizjoterapia) nie obejmują tych samych usług we wszystkich krajach UE i mogą się różnić w zależności od kraju. Grupy wsparcia pacjentów często mogą zapewnić wsparcie i zasoby dla pacjentów i ich rodzin.

#### Zastrzeżenie

ERN-RND wyraźnie zrzeka się wszelkich gwarancji przydatności handlowej lub przydatności do określonego użytku lub celu. ERN-RND nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia lub szkody na osobach lub mieniu wynikające z lub związane z jakimkolwiek wykorzystaniem tych informacji lub za jakiegokolwiek błędy lub pominięcia.