

Úvod	Huntingtonova nemoc (HN) je autozomálně dominantní neurodegenerativní onemocnění s 50% pravděpodobností dědičnosti. Postihuje stejnou měrou muže i ženy. Motorické, kognitivní a behaviorální změny se nejčastěji objevují ve středním věku. Juvenilní HN začíná před 21. rokem života a progreduje rychleji.				
Fáze nemoci	1 - Prodromální HN	2 - První příznaky	3 - Diagnostika	4 - Léčba	5 - Monitorování
Klinické projevy	Premanifestní HN se projevuje nespecifickými klinickými příznaky - např. nenápadnými kognitivními nebo behaviorálními změnami. HN se vyskytuje v rodinách a u většiny lidí s HN se onemocnění vyskytuje u blízkých příbuzných.	Přechod od prodromální k plně manifestní HN probíhá postupně a časné příznaky mohou být snadno chápány jako příznaky jiných poruch. To zvyšuje obtížnost diagnózy. Často je začátek HN definován výskytem poruch hybnosti. Běžně se však nemotorické příznaky objevují o několik let dříve než motorické a mohou být více invalidizující. HD má tři typy příznaků: 1) motorické - např. chorea, dystonie, poruchy řeči, polykání 2) kognitivní: např. deficity v exekutivních funkcích, pozornosti, paměti nebo regulaci emocí. 3) behaviorální: např. deprese, úzkost, apatie, podrážděnost, agresivita nebo poruchy spánku.	Diagnostika je založena na pohovoru, neurologickém vyšetření a genetickém testování. Genetické testování je k dispozici od roku 1993. Odhalení genetického stavu je složité a může mít dopad na pacienty i jejich rodiny. Pozitivní test (potvrzení nosičství mutace) na HN může ovlivnit nositele mutace i jejich rodiny a ovlivnit důležitá životní rozhodnutí (např. plánování rodiny, studium, kariéru). Prediktivní genetické testování se nedoporučuje u asymptomatických dětí a dospívajících mladších 18 let. Vhodné genetické poradenství je nezbytné.	V současné době není k dispozici léčba, která by zásadním způsobem dovedla HN výrazně zpomalit nebo zastavit. Existují léky, které mohou zlepšit některé poruchy hybnosti a chování. Pravidelné denní aktivity, cvičení, kognitivní trénink, výživa, prevence komplikací (např. poruchy polykání, pády, sociální izolace) mohou zmírnit dopady HN a zlepšit kvalitu života.	Hlavním cílem je zachovat funkčnost a samostatnost co nejdéle. Fyzická aktivita, psychická pohoda a výživa jsou klíčové oblasti, které je třeba sledovat a řídit, aby se zlepšila kvalita života. Pacienti v pozdním stadiu HN budou vyžadovat celodenní péči.
Výzvy	Lidé ohrožení HN a lidé s premanifestační HD se obávají nástupu nemoci. Potlačování a snaha ignorovat příznaky jsou běžné strategie zvládnání. Zdravotníci si často neuvědomují jemné změny, které mohou ovlivnit pohodu a každodenní fungování.	Žádní dva pacienti s HN nejsou stejní, a protože změny probíhají postupně, může trvat roky, než se zjistí začátek onemocnění. Jelikož je HD vzácné onemocnění, zdravotníci často mají potíže s diagnostikou a chybí jim relevantní informace týkající se rodinné anamnézy.	Charakter příznaků HN může vest k chybnému nebo opožděnému stanovením správné diagnózy. Spolupráce mezi genetickými pracovišti, klinickou praxí a výzkumnými centry je často příliš malá na to, aby byl zajištěn bezproblémový přechod pacientů od diagnózy k následné léčbě. Pacienti a rodinní příslušníci by měli být informováni o existenci asociací HD. HD je rodinné onemocnění a příbuzní si často nejsou vědomi rizika dědičnosti nebo ho podceňují.	Někteří zdravotníci nemají komplexní představu o složitosti tohoto onemocnění. V důsledku emočního stresu kognitivních a behaviorálních změn pacienti často přehlížejí nebo negují příznaky a neuznávají potřebu léčby a podpory. To způsobuje velký stres pro rodinu. Léčebný plán je třeba měnit podle spektra a progresu příznaků. K léčbě chorey se upřednostňuje monoterapie, protože kombinovaná léčba zvyšuje riziko nežádoucích účinků, které mohou zhoršovat nemotorické příznaky. Často je však nutná adjuvantní léčba ve formě antidepressiv nebo ke zvládnutí jiných poruch, jako jsou poruchy spánku nebo změny chování, což rovněž vede ke zvýšení rizika nežádoucích účinků.	Pacienti, jejich blízcí i pečivatelé v průběhu nemoci musí čelit různým problémům a mnohé bohužel nelze uspokojivě řešit. Rodiny a zdravotníci se snaží udržet pacienty aktivní a motivované, zatímco se vyrovnávají s postupnou ztrátou funkčnosti.
Cíle	Vzdělávejte zdravotnické pracovníky o specifikách prodromální HN, aby mohli v případě potřeby poskytnout včasnou a na míru	Zdravotníci rozšířte své odborné znalosti, abyste diagnostikovali nemoc co nejdříve. Rodiny jsou seznámeny s triádou příznaků HD, jak příznaky účinně zvládat a kde vyhledat pomoc v průběhu onemocnění.	Používejte standardní postup pro diagnostiku HN. Zajistěte dobrý proces následné péče a podpurné sítě pro pacienty a rodiny. Děti a dospívající s HN	Vytvořte multidisciplinární týmy, které zahrnují neurologa, genetika, psychologa, neuropsychologa, zdravotní sestru, psychiatra, fyzioterapeuta, logopeda, sociálního pracovníka, ergoterapeuta a dietologa. Zajistěte vhodnou	Navázat důvěrné vztahy a usnadnit tak nepřetržitý dialog mezi pacienty, rodinami a zdravotnickými pracovníky. Zlepšete pravidelný přístup rodin k

	<p>šitou podporu. Je žádoucí aby klient měl dobré vztahy v soukromém i pracovním životě, případně kontaktoval odborníky ještě před výskytem prvních příznaků.</p>		<p>by měli mít individuální vzdělávací plán. Lidé s HN by měli mít přístup ke vzájemné podpoře Společnosti na pomoc při Huntingtonově chorobě (www.huntington.cz).</p>	<p>terapii pro každou fázi HN. Nabídněte rodinným příslušníkům a poskytovatelům péče vhodnou podporu, školení a zdroje.</p>	<p>poradenství a podpoře ze strany multidisciplinárního týmu. Vzdělávat zdravotnické pracovníky, kteří pracují na klinických odděleních a v pečovatelských domech, o specifických potřebách pacientů s pozdní HD.</p>
--	---	--	---	---	---

Upozorňujeme, že specifické pojmy (např. služby domácí péče, všeobecný lékař, fyzioterapie) nezahrnují stejné služby ve všech zemích EU a mohou se v jednotlivých zemích lišit. Skupiny na podporu pacientů mohou často poskytovat podporu a zdroje pro pacienty a jejich rodiny.

Odmítnutí odpovědnosti

Společnost ERN-RND výslovně odmítá jakékoli záruky prodejnosti nebo vhodnosti pro konkrétní použití nebo účel. Společnost ERN-RND nenese žádnou odpovědnost za jakékoli zranění nebo škody na osobách nebo majetku, které vzniknou v důsledku nebo v souvislosti s použitím těchto informací, ani za jakékoli chyby nebo opomenutí.

Aktualizováno v dubnu 2024

