

Yleiskatsaus	Huntingtonin tauti (HT) on vallitsevasti periytyvä, harvinainen hermoston rappeumasairaus, joka periytyy 50 prosentin todennäköisyydellä. Se vaikuttaa yhtä lailla miehiin ja naisiin. Motoriset, kognitiiviset ja käyttäytymiseen liittyvät oireet ilmenevät tyyppillisesti keski-ikässä. Juveniili eli nuoruusiän Huntingtonin tauti (sairaus ilmenee ennen 21. ikävuotta) etenee tavallista nopeammin ja vääjäämättä.				
VAIHEET	1 - Prekliininen	2 - Ensimmäiset oireet	3 - Diagnoosi	4 - Hoito	5 - Seuranta
Oireet, diagnostiikka, hoito	Prekliinisessä HT:ssa esiintyy epäspesifisiä oireita - esimerkiksi vähäisiä kognitiivisia tai käyttäytymiseen liittyviä muutoksia. HT:a esiintyy suvuissa, ja useimmilla HT:a sairastavilla on kokemuksia lähisukulaisen sairastumisesta tautiin.	Muutos oireettomasta (prekliinisestä) HT:sta oireiseksi tapahtuu asteittain ja varhaiset oireet voidaan helposti tulkita merkeiksi muista häiriöistä. Tämä lisää diagnoosin asettamisen vaikeutta. HT:n puhkeaminen määritellään tavanomaisesti selvinä motorisina poikkeavuuksina. Usein ei-motorisia oireita ilmenee kuitenkin jo aikaisemmin. HT:ssa on kolmenlaisia oireita: 1) motoriset - esim. korea, puhe- ja nielemisvaikeudet tai dystonia 2) kognitiiviset: esim. ongelmat toiminnanohjauksessa, tarkkaavaisuudessa, muistamisessa tai tunteiden säätelyssä 3) käyttäytymiseen liittyvät: esim. masennus, ahdistuneisuus, apatia, ärtyneisyys, aggressiivisuus tai unihäiriöt	Diagnoosi perustuu neurologiseen tutkimukseen ja geneettiseen testiin. Geenitesti on ollut mahdollinen vuodesta 1993 lähtien. Geneettisen statuksen selvittäminen on monimutkainen asia, joka vaikuttaa sekä potilaisiin että heidän perheisiinsä. Positiivinen geenitestin tulos vaikuttaa tuleviin sukupolviin ja tärkeisiin, tulevaisuuteen liittyviin päätöksiin kuten perhesuunnitteluun. Ennakoivaa geenitestiä ei suositella oireettomille alle 18-vuotiaille lapsille ja nuorille. Asianmukainen perinnöllisyysneuvonta on välttämätöntä.	Tällä hetkellä tehokkaita HT:n kulkuun vaikuttavia hoitoja ei ole saatavilla. Oireet olisi kartoitettava järjestelmällisesti ja niitä olisi hoidettava niiden toiminnallisen merkityksen mukaan. Useita olemassa olevia, alun perin muihin sairauksiin kehitettyjä, lääkkeitä käytetään HT:n motoristen ja käytösoireiden hoitoon. Liitännäishoidot ovat avainasemassa HT:n oireiden hallinnassa.	Päätavoitteina on säilyttää toimintakyky ja itsenäisyys mahdollisimman pitkään. Fyysinen aktiivisuus, psyykinen hyvinvointi ja ravitseminen ovat keskeisiä osa-alueita, joita on seurattava ja hoidettava elämänlaadun parantamiseksi. Myöhäisvaiheen Huntington-potilaat tarvitsevat laaja-alaista ja jatkuvaa hoitoa ja apua.
Haasteet	Sairastumisriskin kanssa elävät ja oireettomat pekkäävät taudin puhkeamista. Yritykset tukahduttaa tai sivuuttaa oireita ovat yleisiä selviytymisstrategioita. Terveydenhuollon ammattilaiset eivät useinkaan ole tietoisia niistä monista hienovaraisista muutoksista, jotka voivat vaikuttaa hyvinvointiin ja päivittäisiin toimintoihin.	Huntingtonin tauti on jokaisella potilaalla yksilöllinen. Koska oireiden muutokset ovat asteittaisia, taudin puhkeamisen toteaminen voi kestää vuosia. Koska HT on harvinainen sairaus, terveydenhuollon ammattilaisilla on usein vaikeuksia diagnoosin tekemisessä ja oleellisten sukuhistoriaan liittyvien kysymysten esittämisessä.	HT:n oireiden monimuotoisuus johtaa usein väärin diagnooseihin. Kliinisen genetiikan yksiköiden, kliinisen käytännön ja tutkimusyksiköiden välinen yhteistyö on usein liian vähäistä, jotta potilaiden saumaton siirtyminen diagnoosista jatkohoitoon voitaisiin varmistaa. Potilaille ja perheenjäsenille tulisi jakaa tietoa Huntington-yhdistysten olemassaolosta. HT on perinnöllinen sairaus ja sukulaiset ovat usein tietämättömiä periytymisriskistään tai aliarvioivat sen.	Terveydenhuollon ammattilaisilta puuttuu usein kokonaisvaltainen ymmärrys sairauden monimuotoisuudesta. Emotionaalisen stressin sekä kognitiivisten ja käyttäytymiseen liittyvien muutosten vuoksi potilaat jättävät oireet usein huomiotta tai mitätöivät ne, eivätkä tunnusta hoidon ja tuen tarvetta. Tästä aiheutuu huomattavaa stressiä perheelle. Hoitosuunnitelma on päivitettävä säännöllisesti oireiden vaihtelun ja etenemisen mukaan. Korean hoidossa suositetaan monoterapiaa, koska yhdistelmähoito lisää haittavaikutusten riskiä ja saattaa vaikeuttaa muiden kuin motoristen oireiden hoitoa. Usein kuitenkin tarvitaan liitännäishoitoa masennuslääkkeiden muodossa tai muiden häiriöiden, kuten unihäiriöiden tai käyttäytymismuutosten hoitamiseksi, mikä myös lisää haittavaikutusten riskiä.	HT etenee vääjäämättä, joten potilaat ja perheet joutuvat sopeutumaan lisääntyviin oireisiin ja toimintakyvyn laskuun. Perheet ja terveydenhuollon ammattilaiset ponnistelevat pitääkseen potilaat aktiivisina ja motivoituneina, samaan aikaan kun potilaat kohtaavat sairauden vähittäisen etenemisen.
Tavoitteet	Koulutetaan terveydenhuollon ammattilaisia prekliinisen HT:n erityispiirteistä, jotta he voivat tarjota oikea-aikaista ja	Varmistetaan olennaisen asiantuntemuksen hankkiminen terveydenhuollon ammattilaisille, jotta kullekin perheelle ja potilaalle asetetaan Huntington-diagnoosi oikea-aikaisesti. Perheille on kerrottava Huntington-oireiden kolmikosta sekä	Tarkasta ja sujuvasta HT:n diagnostiikasta tulisi saada yleinen käytäntö. Tarjotaan potilaille ja perheille hyvä seurantaprosessi ja tukiverkostot. Juveniili HT:ta sairastavilla lapsilla ja	Perustetaan moniammatillisia tiimejä, joihin kuuluu neurologi, perinnöllisyyslääkäri, psykologi, neuropsykologi, sairaanhoitaja, psykiatri, fysioterapeutti, puheterapeutti, sosiaalityöntekijä, toimintaterapeutti ja	Luodaan luottamukselliset suhteet, joilla mahdollistetaan potilaiden, perheiden ja terveydenhuollon ammattilaisten välinen jatkuva vuoropuhelu. Parannetaan

	yksilöllistä tukea tarpeen mukaan. Luodaan hyvä suhde potilaan ja terveydenhuollon ammattilaisen välille ennen taudin puhkeamista.	siitä, miten tautia hoidetaan ja miten hakea tehokkaasti apua koko sairauden ajan.	nuorilla tulisi olla yksilöllinen opetussuunnitelma. HT:a sairastavilla tulisi olla mahdollisuus Huntington-yhdistyksen tarjoamaan vertaistukeen.	ravitsemusterapeutti. Tarjotaan asianmukaista hoitoa kuhunkin HT:n vaiheeseen. Tarjotaan asianmukaista tukea, koulutusta ja resursseja perheenjäsenille ja muille potilaiden hoitoon osallistuville.	perheiden mahdollisuutta saada säännöllisesti neuvontaa ja tukea moniammatilliselta tiimiltä. Koulutetaan kliinisissä yksiköissä ja hoivakodeissa työskenteleviä terveydenhuollon ammattilaisia myöhäisvaiheen Huntington-potilaiden erityistarpeista.
--	--	--	---	--	--

Huomaa, että tietyt termit (esim. kotihoidon, yleislääkärin tai fysioterapian palvelut) eivät ole yhteneväisiä kaikissa EU-maissa ja palvelut saattavat vaihdella maittain. Potilasyhdistykset ja edunvalvontajärjestöt voivat usein tarjota tukea ja resursseja potilaille ja perheille.

Vastuuvapauslauseke

ERN-RND nimenomaisesti kieltäytyy kaikista takuista, jotka koskevat myyntikelpoisuutta tai soveltuvuutta tiettyyn käyttöön tai tarkoitukseen. ERN-RND ei ota vastuuta mistään henkilövahingosta tai omaisuusvahingosta, joka aiheutuu tai liittyy näiden tietojen käyttöön, eikä mistään virheistä tai puutteista.

Päivitetty tammikuussa 2022.



Euroopan unionin
osarahoittama



European
Reference
Network

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)