

<b>Áttekintés</b>	<b>A Huntington-kór (HK) egy autoszomális domináns módon öröklődő neurodegeneratív megbetegedés, amelynek az öröklődési esélye 50%. Egyformán érint férfiakat és nőket. A tünetek közé tartozik a mozgászavar, a kognitív deficit és a viselkedésváltozás, amelyek általában a felnőttkor középső szakaszában manifesztálódnak. Fiatalkori HK (21 éves kor előtti tünetkezdet) súlyosabb tünettannal és gyorsabb lefolyással társul.</b>				
<b>FÁZISOK</b>	<b>1 – Korai stádiumú HK</b>	<b>2 - Első tünetek</b>	<b>3 - Diagnózis</b>	<b>4 - Kezelés</b>	<b>5 - Megfigyelés</b>
<b>Klinikum</b>	Korai stádiumú HK-ban a tünetek aspecifikusan – pl. minimális kognitív zavar vagy viselkedésváltozás. A HK családon belül megjelenik. A legtöbb HK-ben szenvedő beteg rokonainál is kialakulhat a betegség.	Korai stádiumú HK-ból kialakult HK-ba való átmenet fokozatos, és a korai tünetek más rendellenességek jeleinek is tekinthetők. Ez tovább nehezíti a diagnózis felállítását. A HK kezdeteként hagyományosan a nyilvánvaló mozgászavart határozzák meg. De egyre gyakrabban a nem-motoros tünetek jelennek meg korábban: 1) motoros: pl. chorea, beszéd- és nyelési zavar, vagy disztónia. 2) kognitív: pl. exekutív funkció-, figyelem-, emlékezet-, vagy hangulati zavar. 3) magatartás: pl. depresszió, szorongás, apátia, ingerlékenység, agresszió, vagy alvászavar.	A diagnózis a neurológiai vizsgálaton és a genetikai teszten alapul. A genetikai vizsgálat 1993 óta elérhető. A genetikai státusz közlése komplex, és mind a betegre mind a családra komoly hatással van. A pozitív HK teszt befolyásolja a következő generációt és előremozdíthat fontos életre vonatkozó döntéseket, mint a családtervezés. A prediktív genetikai vizsgálat nem ajánlott tünetmentes gyermekek és 18 éves kor alatti serdülők esetében. A megfelelő genetikai tanácsadás elengedhetetlen.	Jelenleg nem elérhető hatékony betegségmódosító terápia. A tüneteket funkcionális jelentőségüktől függően kell feltárni és kezelni. Számos meglévő gyógyszert használnak a HK motoros és viselkedési tüneteire. Az adjuváns kezelésnek kulcsszerepe van a HK tüneteinek kontrollálásában.	A fő cél a funkció és önállóság fenntartása, ameddig csak lehetséges. A fizikai aktivitás, pszichés jólét, és a táplálás monitorozása és menedzselése kulcsszerepet tölt be a beteg életszínvonalának javítása szempontjából. A végstádiumú HK betegek 24 órás ápolásra és segítségre szorulnak.
<b>Kihívások</b>	A HK kockázatának kitett és korai stádiumú HK-ben szenvedők félnek a betegség kialakulásától. Náluk a tünetek elnyomása és figyelmen kívül hagyása gyakori megküzdési stratégia. Az egészségügyi szakemberek gyakran nem veszik észre az apró eltéréseket, amelyek hatással lehetnek a beteg jólétére és mindennapjaira.	Nincs két egyforma HK-os beteg, és mivel a lefolyás fokozatos, évekbe is telhet a diagnózis felállítása. A HK egy ritka betegség, ezért az egészségügyi szakembereknek gyakran nehézséget okoz a diagnózis felállítása, továbbá elmulasztják a családi anamnézissel kapcsolatos kérdéseket.	HK tüneteinek összetettsége gyakran vezet téves diagnózishoz. Gyakran nagyon csekély az együttműködés a genetikai laborok, klinikusok és kutatóközpontok között, hogy a betegek számára zökkenőmentes átmenetet biztosítson a diagnózistól a kezelésig. A betegeket és családtagjaikat tájékoztatni kell a HK-társaságok létezéséről. A HK egy öröklődő betegség, amit gyakran a rokonok figyelmen kívül hagynak, vagy alábecsülik a betegség tovább örökítésének kockázatát.	Az egészségügyi szakemberek gyakran nincsenek tisztában a betegség komplexitása által megkövetelt holisztikus szemlélettel. A hangulati változásoknak, kognitív-, és magatartászavaroknak köszönhetően a betegek gyakran elhanyagolják és tagadják tüneteiket, nem látják be a kezelés és támogatás szükségességét. Ez nagy terhet ró a családjaikra. A kezelés rendszeres módosítása szükséges a betegség fluktuációjának és előrehaladásának függvényében. A chorea kezelésében a monoterápia előnyben részesül, mivel a kombinált kezelés megnöveli a mellékhatások kockázatát és tovább rontja a nem-motoros tüneteket. De adjuváns kezelés gyakran szükségessé válik antidepresszáns formájában egyéb zavarok kezelésére, úgy mint, alvás-, viselkedésváltozás, de ezek szintén a mellékhatások kockázatának növekedéséhez vezetnek.	A HK előrehaladása visszafordíthatatlan, emiatt a beteg és családja igyekeznek alkalmazkodni az egyre növekvő kihívásokhoz és a kedvezőtlen kimenetekhez. A család és egészségügyi szakemberek a beteg aktívan és motiváltan tartására próbálnak törekedni, miközben a páciens funkcionáltsága fokozatosan romlik.
<b>Célok</b>	Az egészségügyi szakemberek oktatása a korai stádiumú HK sajátosságairól azért, hogy időben és személyre szabottan tudjanak támogatást nyújtani. Már a betegség kialakulása előtti jó	Az egészségügyi szakemberek törekednek a megfelelő szaktudás elsajátítására, hogy időben fel tudják állítani a diagnózist a betegek és a családtagok számára. A család oktatása a HK tünetegyütteséről, továbbá arról, hogyan kezelhetik, valamint kérhetnek segítséget a betegség lefolyása során.	Egy pontos és gyors HK diagnosztika kialakítása. Jó betegkövetési módszer és támogatói hálózatok biztosítása a betegek és családjuk számára. Fiatalkori HK-vel diagnosztizált gyermekeknek és felnőtteknek egyéni oktatási terv biztosítása szükséges. A HK-ban szenvedő	Létre kell hozni, olyan multidiszciplináris csapatokat, amikben neurológus, genetikus, pszichológus, neuropszichológus, ápoló, pszichiáter, gyógytornász, logopédus, szociális munkás, munkaterapeuta, dietetikus is részt vesz. Megfelelő kezelés nyújtása a HK minden stádiumában. Célzott támogatás, képzés, és	A bizalmas kapcsolat kialakítása szükséges a beteg, a család és egészségügyi szakemberek között, ami folyamatos kommunikációt biztosít köztük. A multidiszciplináris csapatok tanácsadási és támogatási csoportjaihoz rendszeres

	orvos-beteg kapcsolat kialakítása.		betegeknek hozzáférést kell biztosítani a HK társaságok által nyújtott betegtárustámogatásokhoz.	erőforrás biztosítása a családtagok és gondozók számára.	hozzáférés biztosítása családtagok számára is. Képzések nyújtása a kórházakban és szociális intézményekben dolgozó egészségügyi szakemberek számára a végstádiumú HK betegek specifikus ellátásáról.
--	------------------------------------	--	--	--	--

Felhívjuk figyelmét, hogy az egyes kifejezések (pl. otthoni ápolási szolgáltatások, háziorvos, fizioterápia) nem minden uniós országban foglalják magukban ugyanazokat a szolgáltatásokat, és országonként eltérők lehetnek. A betegek érdekvédelmi csoportjai gyakran nyújthatnak támogatást és forrásokat a betegek és a családok számára.

#### Felelősségvállalási nyilatkozat

Az ERN-RND kifejezetten kizárja az eladhatóságra vagy a meghatározott célra való alkalmasságra vonatkozó garanciákat. Az ERN-RND nem vállal felelősséget az ezen információk használatából eredő vagy azzal kapcsolatos személyi vagy vagyoni sérülésekért vagy károkért, illetve az esetleges hibákért vagy kihagyásokért.

Frissítve: január 2022.



Az Európai Unió  
társfinanszírozásával



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

 Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)