

Σύνοψη	Η Νόσος του Huntington (HD) είναι μία σπάνια αυτοσωματική επικρατής νευροεκφυλιστική νόσος. Προσβάλλει εξίσου γυναίκες και άνδρες ενώ κάθε παιδί πάσχοντος έχει 50% πιθανότητα να κληρονομήσει το παθογόνο γονίδιο. Εκδηλώνεται στη μέση ηλικία με κινητικά, νοητικά συμπτώματα και αλλαγές στη συμπεριφορά. Η νεανική μορφή της νόσου (έναρξη συμπτωμάτων πριν την ηλικία των 21) χαρακτηρίζεται από βαρύτερη συμπτωματολογία και ταχύτερη εξέλιξη.				
ΦΑΣΕΙΣ	1 – Πρόδρομο στάδιο HD	2 – Πρώτα συμπτώματα	3 – Διάγνωση	4 – Θεραπεία	5 – Παρακολούθηση
Κλινική Εικόνα	Κατά το πρόδρομο στάδιο HD, εκδηλώνονται μη ειδικά κλινικά συμπτώματα - π.χ. ήπιες νοητικές και συμπεριφορικές αλλαγές. Η HD είναι κληρονομική και τα περισσότερα άτομα με HD θα έχουν βιώσει την εμπειρία του να νοσεί κάποιο στενό συγγενικό τους πρόσωπο από την ασθένεια.	Η μετάβαση από την πρόδρομη στην έκδηλη HD είναι σταδιακή και τα αρχικά συμπτώματα μπορούν εύκολα να αποδοθούν σε άλλες ασθένειες, γεγονός που καθιστά τη διάγνωση πιο δύσκολη. Η έναρξη της HD συμβατικά έχει ταυτιστεί με την εκδήλωση διαταραχών της κινητικότητας. Η HD εκδηλώνεται με τρεις κατηγορίες συμπτωμάτων: 1) Κινητικά, π.χ χορεία, διαταραχή ομιλίας και κατάποσης ή δυστονία 2) Γνωστικά, π.χ δυσχέρεια σε επιτελικές λειτουργίες, προσοχή, ανάκληση ή διαχείριση συναισθημάτων 3) Συμπεριφορικά, π.χ. κατάθλιψη, άγχος, απάθεια, ευερεθιστότητα, επιθετικότητα ή διαταραχές ύπνου.	Η διάγνωση βασίζεται στη νευρολογική εξέταση και στο γενετικό έλεγχο. Ο γενετικός έλεγχος είναι διαθέσιμος από το 1993. Η ερμηνεία του γενετικού αποτελέσματος είναι περίπλοκη και μπορεί να επηρεάσει τόσο τους ασθενείς όσο και τις οικογένειές τους. Ένας θετικός γενετικός έλεγχος για HD μπορεί να επηρεάσει μελλοντικές γενεές και να επιταχύνει σημαντικές αποφάσεις ζωής όπως ο προγραμματισμός οικογένειας. Προληπτικός γενετικός έλεγχος δεν συνιστάται σε ασυμπτωματικά παιδιά και εφήβους κάτω των 18 ετών. Η παροχή κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής είναι απαραίτητη.	Δεν υπάρχουν διαθέσιμες αποτελεσματικές νοσοτροποποιητικές θεραπείες. Τα συμπτώματα πρέπει να εντοπίζονται και να αντιμετωπίζονται ανάλογα με την επίπτωσή τους στη λειτουργικότητα του ασθενούς. Αρκετά υπάρχοντα φάρμακα επαναπροσδιορίστηκαν και χορηγούνται για τη διαχείριση των κινητικών και συμπεριφορικών συμπτωμάτων της HD. Συμπληρωματικές θεραπείες παίζουν σημαντικό ρόλο στον έλεγχο των συμπτωμάτων της HD.	Οι κύριοι στόχοι είναι η διατήρηση της λειτουργικότητας και της αυτονομίας κατά το δυνατόν περισσότερο. Η φυσική δραστηριότητα, η ψυχολογική ευημερία και η διατροφή είναι καθοριστικοί τομείς που πρέπει να παρακολουθούνται και να τηχάνουν κατάλληλης διαχείρισης για τη βελτίωση της ποιότητας ζωής. Οι ασθενείς σε προχωρημένο στάδιο της νόσου θα χρειαστούν συνεχή φροντίδα και υποστήριξη.
Προκλήσεις	Τα άτομα σε κίνδυνο νόσησης από HD και εκείνα στο πρόδρομο στάδιο της HD ανησυχούν για την έναρξη της νόσου. Η καταπίεση και αγνόηση των συμπτωμάτων αποτελούν συνήθεις μηχανισμούς άμυνας. Οι επαγγελματίες υγείας συχνά δεν έχουν επίγνωση των ήπιων αλλαγών που μπορεί να επηρεάσουν την ευημερία και τις καθημερινές δραστηριότητες των ασθενών.	Κανείς ασθενής με HD δεν είναι ίδιος με κάποιο άλλο, και επειδή οι αλλαγές είναι σταδιακές, μπορεί να μεσολαβήσουν χρόνια μέχρι την έναρξη της ασθένειας. Καθώς η HD αποτελεί σπάνια νόσο, οι επαγγελματίες υγείας δυσκολεύονται με τη διάγνωση και τους διαφεύγει η αναζήτηση ύπαρξης οικογενειακού ιστορικού.	Η πολυπλοκότητα των συμπτωμάτων της HD οδηγεί συχνά σε λανθασμένη διάγνωση. Επιπλέον, υπάρχει ελλιπής συνεργασία μεταξύ των γενετικών κέντρων, των κλινικών τμημάτων και των ερευνητικών κέντρων ως προς τη διασφάλιση της απρόσκοπτης μετάβασης από τη διάγνωση στην θεραπεία. Οι ασθενείς και οι οικογένειές τους είναι αναγκαίο να ενημερώνονται για την ύπαρξη Συλλόγων Ασθενών για τη νόσο. Η HD είναι κληρονομική ασθένεια και οι συγγενείς συχνά αγνοούν ή υποτιμούν τον κίνδυνο κληρονομής της νόσου.	Οι επαγγελματίες υγείας συχνά δεν κατανοούν την πολυπλοκότητα της νόσου. Λόγω συναισθηματικού άγχους, γνωσιακών και συμπεριφορικών διαταραχών, οι ασθενείς συχνά αγνοούν και αμελούν τα συμπτώματά τους και δεν αναγνωρίζουν την ανάγκη για θεραπεία και υποστήριξη. Αυτό προκαλεί μεγάλο άγχος στην οικογένεια. Το θεραπευτικό πλάνο χρειάζεται τακτικές αλλαγές ανάλογα με τη διακύμανση και πρόοδο των συμπτωμάτων. Η μονοθεραπεία για την αντιμετώπιση της χορείας προτιμάται καθώς ο συνδυασμός φαρμάκων αυξάνει τον κίνδυνο ανεπιθύμητων ενεργειών και περιπλέκει τη διαχείριση των μη κινητικών συμπτωμάτων. Συχνά απαιτείται αντικαταθλυπτική ή άλλη συμπληρωματική αγωγή για τη διαχείριση συμπτωμάτων, όπως οι διαταραχές ύπνου ή συμπεριφοράς, η χρήση των οποίων μπορεί επίσης να αυξάνει τον κίνδυνο ανεπιθύμητων ενεργειών.	Η HD παρουσιάζει προϋόσα πορεία, με αποτέλεσμα οι ασθενείς και οι οικογένειές τους να πασχίζουν προκειμένου να προσαρμοστούν στις αυξανόμενες προκλήσεις και τις σοβαρές της επιπτώσεις. Οι οικογένειες και οι επαγγελματίες υγείας δυσκολεύονται να διατηρούν τους ασθενείς δραστήριους και κινητοποιημένους καθώς έρχονται αντιμέτωποι με τη σταδιακή συσσώρευση λειτουργικής έκπτωσης.

Στόχοι	Ενημέρωση επαγγελματιών υγείας σχετικά με τις ιδιαιτερότητες του πρόδρομου σταδίου της HD, έτσι ώστε να μπορούν να παρέχουν έγκαιρη και κατάλληλη υποστήριξη. Εγκαθίδρυση καλής σχέσης μεταξύ ασθενούς και επαγγελματιών υγείας πριν την έναρξη των συμπτωμάτων της ασθένειας.	Οι επαγγελματίες υγείας να αναζητούν κατάλληλους ειδικούς για να εξασφαλίζεται η έγκυρη διάγνωση για κάθε ασθενή και οικογένεια. Εκπαίδευση οικογενειών όσον αφορά στις τρεις κατηγορίες συμπτωμάτων και στη διαχείρισή τους καθώς και στην αποτελεσματική αναζήτηση βοήθειας καθ' όλη τη διάρκεια της νόσου.	Κανονικοποίηση έγκυρης και γρήγορης διάγνωσης της νόσου HD. Η παροχή ικανοποιητικής ιατρικής παρακολούθησης και υποστηρικτικών δικτύων για τους ασθενείς και τις οικογένειες. Παιδιά και έφηβοι με τη νεανική μορφή της HD, συνιστάται να έχουν εξατομικευμένο εκπαιδευτικό πλάνο. Οι ασθενείς πρέπει να έχουν πρόσβαση σε Συλλόγους υποστήριξης ασθενών με HD.	Εγκαθίδρυση διεπιστημονικών ομάδων που περιλαμβάνουν νευρολόγους, γενετιστές, ψυχολόγους, νευροψυχολόγους, νοσηλευτές, ψυχιάτρους, φυσιοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, κοινωνικούς λειτουργούς, διατροφολόγους και εργοθεραπευτές. Παροχή κατάλληλης θεραπείας για κάθε στάδιο της HD. Παροχή κατάλληλης υποστήριξης, εκπαίδευσης και πόρων στα μέλη της οικογένειας και στους φροντιστές.	Εγκαθίδρυση σχέσεων εμπιστοσύνης για να διευκολύνουν το συνεχή διάλογο μεταξύ των ασθενών, των οικογενειών και των επαγγελματιών υγείας. Ενίσχυση της τακτικής πρόσβασης των οικογενειών σε υπηρεσίες συμβουλευτικής και υποστήριξης που παρέχονται από διεπιστημονικές ομάδες. Εκπαίδευση των επιστημόνων υγείας που εργάζονται σε κλινικές μονάδες και κέντρα αποκατάστασης για τις ανάγκες των ασθενών σε προχωρημένο στάδιο HD.
---------------	--	---	---	---	---

Παρακαλείσθε να λάβετε υπόψη ότι συγκεκριμένοι όροι (π.χ. υπηρεσίες κατ' οίκον φροντίδας, γενικός ιατρός, φυσικοθεραπεία) δεν περιλαμβάνουν τις ίδιες υπηρεσίες σε όλες τις χώρες της ΕΕ και ενδέχεται να διαφέρουν από χώρα σε χώρα. Οι σύλλογοι στήριξης ασθενών μπορούν συχνά να παρέχουν υποστήριξη και πόρους για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Αποποίηση ευθύνης

Το δίκτυο ERN-RND αποποιείται ρητά κάθε εγγύηση εμπορευσιμότητας ή καταλληλότητας για συγκεκριμένη χρήση ή σκοπό. Το δίκτυο ERN-RND δεν αναλαμβάνει καμία ευθύνη για οποιαδήποτε βλάβη ή ζημία σε πρόσωπα ή περιουσία που προκύπτει από ή σχετίζεται με οποιαδήποτε χρήση των πληροφοριών αυτών ή για τυχόν λάθη ή παραλείψεις.

Ενημερώθηκε τον Ιανουάριο 2022.



Με τη συγχρηματοδότηση
της Ευρωπαϊκής Ένωσης



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Neurological Diseases
(ERN-RND)