

Die Huntington-Krankheit (HD) ist eine seltene autosomal-dominante neurodegenerative Erkrankung mit einer 50-prozentigen Wahrscheinlichkeit der Vererbung. Sie betrifft Männer und Frauen gleichermaßen. Zu den Symptomen gehören motorische, kognitive und verhaltensbezogene Veränderungen, die sich typischerweise im mittleren Erwachsenenalter manifestieren. Die juvenile HD (Beginn vor dem 21. Lebensjahr) schreitet schneller und unerbittlicher voran.

PHASEN	1 - Vormanifest HD	2 - Erste Symptome	3 - Diagnose	4 - Behandlung	5 - Kontrolle
Klinik	Die prämanifestierte Huntington-Krankheit zeigt sich durch unspezifische klinische Anzeichen, z. B. subtile kognitive oder Verhaltensänderungen. HD tritt familiär gehäuft auf und die meisten Menschen mit HD erleben, dass nahe Verwandte die Krankheit entwickeln.	Die Umwandlung von einer prämanifesten in eine manifeste Huntington-Krankheit erfolgt allmählich, und frühe Symptome können leicht als Anzeichen für andere Erkrankungen verstanden werden. Dies erschwert die Diagnose zusätzlich. Der Beginn der Huntington-Krankheit wird üblicherweise mit dem Auftreten offensichtlicher motorischer Anomalien definiert. Häufiger jedoch treten die nicht-motorischen Symptome schon früher auf. HD hat drei Arten von Symptomen: 1) motorisch - z. B. Chorea, Sprach- und Schluckstörungen oder Dystonie 2) kognitiv: z. B. Defizite bei exekutiven Funktionen, Aufmerksamkeit, Erinnerungsvermögen oder Emotionsregulation 3) Verhaltensstörungen: z. B. Depressionen, Angstzustände, Apathie, Reizbarkeit, Aggression oder Schlafstörungen	Die Diagnose basiert auf einer neurologischen Untersuchung und einem Gentest. Gentests sind seit 1993 verfügbar. Die Offenlegung des genetischen Status ist komplex und kann sich sowohl auf die Patienten als auch auf ihre Familien auswirken. Ein positiver HD-Test kann künftige Generationen beeinflussen und wichtige Lebensentscheidungen wie die Familienplanung beschleunigen. Prädiktive Gentests werden für asymptomatische Kinder und Jugendliche unter 18 Jahren nicht empfohlen. Eine angemessene genetische Beratung ist unerlässlich.	Derzeit gibt es keine wirksamen krankheitsmodifizierenden Therapien. Die Symptome sollten in Abhängigkeit von ihrer funktionellen Bedeutung erfasst und behandelt werden. Mehrere bestehende Medikamente wurden für die Behandlung motorischer und verhaltensbezogener Symptome der Huntington-Krankheit umgewidmet. Adjuvante Therapien spielen eine Schlüsselrolle bei der Kontrolle von Huntington-Symptomen.	Das Hauptziel besteht darin, Funktion und Autonomie so lange wie möglich zu erhalten. Körperliche Aktivität, psychologisches Wohlbefinden und Ernährung sind wichtige Bereiche, die überwacht und gesteuert werden müssen, um die Lebensqualität zu verbessern. HD-Patienten im Spätstadium benötigen eine Vollzeitpflege und -betreuung.
Herausforderungen	Menschen, bei denen das Risiko einer Huntington-Erkrankung besteht, und Menschen mit prämanifestester Huntington-Erkrankung fürchten den Ausbruch der Krankheit. Unterdrückung und der Versuch, die Symptome zu ignorieren, sind gängige Bewältigungsstrategien. Angehörige der Gesundheitsberufe sind sich oft nicht der subtilen Veränderungen bewusst, die das Wohlbefinden und die täglichen Funktionen beeinträchtigen können.	Kein HD-Patient gleicht dem anderen, und da die Veränderungen schleichend sind, kann es Jahre dauern, bis der Beginn der Krankheit festgestellt wird. Da es sich bei der Huntington-Krankheit um eine seltene Krankheit handelt, tun sich die Angehörigen der Gesundheitsberufe oft schwer mit der Diagnose und übersehen wichtige Fragen zur Familiengeschichte.	Die Komplexität der HD-Symptome führt häufig zu Fehldiagnosen. Die Zusammenarbeit zwischen den genetischen Abteilungen, der klinischen Praxis und den Forschungszentren ist oft zu gering, um einen nahtlosen Übergang der Patienten von der Diagnose zur Nachbehandlung zu gewährleisten. Patienten und Familienangehörige sollten über die Existenz von HD-Assoziationen aufgeklärt werden. Die Huntington-Krankheit ist eine Familienkrankheit, und die Angehörigen sind sich des Vererbungsrisikos oft nicht bewusst oder unterschätzen es.	Den Angehörigen der Gesundheitsberufe fehlt oft ein ganzheitliches Verständnis für die Komplexität der Krankheit. Aufgrund des emotionalen Stresses und der kognitiven und verhaltensbezogenen Veränderungen ignorieren oder negieren die Patienten häufig die Symptome und erkennen die Notwendigkeit einer Behandlung und Unterstützung nicht an. Dies bedeutet eine große Belastung für die Familie. Der Behandlungsplan muss je nach Schwankung und Fortschreiten der Symptome regelmäßig geändert werden. Eine Monotherapie zur Behandlung der Chorea wird bevorzugt, da eine Kombinationstherapie das Risiko unerwünschter Wirkungen erhöht und die Behandlung der nicht-motorischen Symptome erschweren kann. Allerdings ist häufig eine Zusatztherapie in Form von Antidepressiva oder zur Behandlung anderer Störungen wie Schlafstörungen oder Verhaltensänderungen erforderlich, was ebenfalls zu einem erhöhten Risiko für unerwünschte Wirkungen führt.	Da die Huntington-Krankheit unaufhaltsam fortschreitet, müssen sich Patienten und Familien auf die zunehmenden Herausforderungen und negativen Folgen einstellen. Familien und medizinisches Fachpersonal bemühen sich, die Patienten aktiv und motiviert zu halten, während sie mit dem allmählichen Funktionsverlust umgehen.
Ziele	Aufklärung der Angehörigen der Gesundheitsberufe über die Besonderheiten der prämanifesten Huntington-Krankheit, damit sie bei Bedarf rechtzeitig und gezielt Unterstützung leisten können. Aufbau einer guten Beziehung zwischen Patient und medizinischem Fachpersonal vor Ausbruch der Krankheit.	Angehörige der Gesundheitsberufe suchen nach einschlägigem Fachwissen, um sicherzustellen, dass die Diagnose der Huntington-Krankheit für jeden Patienten und jede Familie zum richtigen Zeitpunkt gestellt wird. Aufklärung der Familien über die Trias der Huntington-Symptome und darüber, wie sie während des gesamten Krankheitsverlaufs effektiv mit der Krankheit umgehen und Hilfe suchen können.	Normalisierung einer genauen und schnellen HD-Diagnose. Ein gutes Follow-up-Verfahren und Unterstützungsnetze für Patienten und Familien bereitstellen. Kinder und Jugendliche mit jugendlicher HD sollten einen individuellen Erziehungsplan haben. Menschen mit HD sollten Zugang zu Peer-Unterstützung durch eine HD-Vereinigung haben.	Einrichtung multidisziplinärer Teams, denen ein Neurologe, ein Genetiker, ein Psychologe, ein Neuropsychologe, eine Krankenschwester, ein Psychiater, ein Physiotherapeut, ein Sprachtherapeut, ein Sozialarbeiter, ein Beschäftigungstherapeut und ein Ernährungsberater angehören. Bereitstellung einer geeigneten Therapie für jedes Stadium der Huntington-Krankheit. Bieten Sie Familienmitgliedern und Pflegekräften angemessene Unterstützung, Schulungen und Ressourcen an.	Aufbau vertrauensvoller Beziehungen, um einen kontinuierlichen Dialog zwischen Patienten, Familien und Angehörigen der Gesundheitsberufe zu ermöglichen. Verbessern Sie den regelmäßigen Zugang der Familien zu Beratung und Unterstützung durch ein multidisziplinäres Team. Schulung des Gesundheitspersonals in Kliniken und Pflegeheimen über die besonderen Bedürfnisse von Patienten mit fortgeschrittener HD.