

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 παθολόγο 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, δυστονία, διαταραχή ομιλίας και κατάποσης, αστάθεια 2) Γνωστικά, π.χ δυσχέρεια σε επιτελικές λειτουργίες, προσοχή, ανάκληση ή διαχείριση συναισθημάτων 3) Συμπεριφορικά και ψυχιατρικά, π.χ. κατάθλιψη, άγχος, απάθεια, ευερεθιστότητα, επιθετικότητα ή διαταραχές ύπνου.	Η διάγνωση βασίζεται στη λήψη ιστορικού, τη νευρολογική εξέταση και το γενετικό έλεγχο. Ο γενετικός έλεγχος είναι διαθέσιμος από το 1993. Η διενέργεια ενός γενετικού ελέγχου για HD έχει σημαντικές επιπτώσεις τόσο για το άτομο που υποβάλλεται σε αυτόν, όσο και για τα μέλη της οικογένειάς του. Θα πρέπει να σταθμίζονται τα οφέλη με τις πιθανές αρνητικές επιπτώσεις (οικογενειακό προγραμματισμό, σπουδές, καριέρα) μετά από συμβουλευτική με ειδικούς στην HD (γενετιστές, νευρολόγους, ψυχολόγους, ψυχιάτρους). Προσυμπτωματικός γενετικός έλεγχος δεν συνιστάται σε ασυμπτωματικά παιδιά και εφήβους κάτω των 18 ετών. Η παροχή κατάλληλης γενετικής συμβουλευτικής είναι απαραίτητη.	Στην παρούσα, δεν υπάρχουν διαθέσιμες θεραπείες που μπορούν να επιβραδύνουν ή να σταματήσουν τη νόσο. Ωστόσο, υπάρχουν φάρμακα που βελτιώνουν μερικά από τα κινητικά και τα συμπεριφορικά συμπτώματα. Τα συμπτώματα αυτά πρέπει να εντοπίζονται και να αντιμετωπίζονται ανάλογα με την επίπτωσή τους στη λειτουργικότητα του ασθενούς. Η τήρηση σταθερού ημερήσιου προγράμματος, η φυσική και νοητική άσκηση, η σωστή διατροφή και η πρόληψη επιπλοκών (πχ διαταραχές κατάποσης, πτώσεις, κοινωνική απομόνωση) μπορούν να περιορίσουν την αρνητική επίδραση της HD και να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής των ασθενών.	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 τηρούνται 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 συνήθειες 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 ή καθυστερημένη 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 προόδο 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 αντικαταθλιπτική ή άλλη συμπληρωματική αγωγή για τη διαχείριση συμπτωμάτων, όπως οι διαταραχές ύπνου ή συμπεριφοράς, η	Οι ασθενείς, οι συγγενείς και οι φροντιστές τους συχνά δυσκολεύονται από την προϊούσα πορεία της νόσου. Τα συμπτώματα χειροτερεύουν και αλλάζουν, με αποτέλεσμα οι ασθενείς και οι φροντιστές τους να πασχίζουν προκειμένου να προσαρμοστούν στις αυξανόμενες προκλήσεις. Οι οικογένειες και οι επαγγελματίες υγείας δυσκολεύονται να διατηρούν τους ασθενείς δραστήριους και κινητοποιημένους καθώς έρχονται αντιμέτωποι με τη σταδιακή συσσώρευση λειτουργικής έκπτωσης.

				χρήση των οποίων μπορεί επίσης να αυξάνει τον κίνδυνο ανεπιθύμητων ενεργειών.	
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, νοσηλεύτες, 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.

Προσυμπτωματικοί HD ασθενείς καλούνται οι υγιείς φορείς της μετάλλαξης

Πρόδρομοι HD ασθενείς καλούνται όσοι εμφανίζουν συμπεριφορικά και νοητικά συμπτώματα και ενίοτε συγκεκριμένα κινητικά συμπτώματα

Συμπτωματικοί HD ασθενείς καλούνται όσοι εμφανίζουν το πλήρες εύρος των συμπτωμάτων, συμπεριλαμβανομένων και των κινητικών

Παρακαλέσθε να λάβετε υπόψη ότι συγκεκριμένοι όροι (π.χ. υπηρεσίες κατ' οίκον φροντίδας, γενικός ιατρός, φυσικοθεραπεία) μπορεί να μην περιλαμβάνουν τις ίδιες υπηρεσίες σε όλες τις χώρες της ΕΕ. 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 Σεπτέμβριο 2025.



**Με τη συγχρηματοδότηση
της Ευρωπαϊκής Ένωσης**



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

Network
Neurological Diseases
(ERN-RND)