

Pregled	Huntingtonova bolezen (HD) je avtosomno dominantna nevrodegenerativna redka bolezen s 50-odstotno verjetnostjo dedovanja. Enako prizadene moške in ženske. Simptomi vključujejo motorične, kognitivne in vedenjske spremembe, ki se običajno pokažejo v srednji odrasli dobi. Juvenilna HD (pojav pred 21. letom starosti) napreduje vztrajno in hitreje.				
FAZE	1 - Premanifest HD	2 - Prvi simptomi	3 - Diagnoza	4 - Zdravljenje	5 - Spremljanje
Klinika	Premanifestna HD se kaže z nespecifičnimi kliničnimi znaki - npr. z neznatnimi kognitivnimi ali vedenjskimi spremembami. HD se pojavlja v družinah in pri večini ljudi s HD se bolezen razvije pri bližnjih sorodnikih.	Prehod iz premanifestne v manifestno obliko HD poteka postopoma in zgodnji simptomi se zlahka razumejo kot znaki drugih motenj. To dodatno otežuje postavitve diagnoze. Začetek HD je običajno opredeljen kot prisotnost očitnih gibalnih (motoričnih) težav. Pogostejše pa se prej pojavijo nemotorični simptomi. HD ima tri vrste simptomov: 1) motorični - npr. horea, distonija, težave z govorom in požiranjem in nestabilna hoja 2) kognitivni: npr. primanjkljaji v izvršilnih funkcijah, pozornosti, priklicu ali uravnavanju čustev. 3) vedenjski in psihiatrični: npr. depresija, anksioznost, apatija, razdražljivost, agresija ali motnje spanja.	Diagnoza temelji na posvetu z bolnikom, nevrološkem pregledu in genetskem testiranju. Postopek genetskega testiranja pri HB ima velik vpliv za posameznika in družinske člane. Pri tem je cilj pretehtati dobrobiti testiranja in morebitne negativne posledice (načrtovanje družine, izboraževanje, kariera) v dialogu s specialisti na področju HB (genetiki, nevrologi, psihologi in psihiatri). Napovedno genetsko testiranje ni priporočljivo za asimptomatske otroke in mladostnike, mlajše od 18 let. Bistveno je ustrezno genetsko svetovanje.	Trenutno ni na voljo učinkovitih zdravil, ki bi pomembno upočasnila ali ustavila napredovanje HB. Simptome je treba opredeliti in obvladovati glede na njihovo funkcionalno pomembnost. Obstajajo zdravila, ki lahko izboljšajo nekatere gibalne ali vedenjske simptome. Redne dnevne aktivnosti, telesna vadba, kognitivni trening, prehrana in preprečevanje zapletov (npr. motnje požiranja, padci, socialna izolacija) lahko zmanjšajo vpliv HB in izboljšajo kakovost življenja.	Glavni cilj je čim dlje ohraniti funkcionalnost in samostojnost. Telesna dejavnost, psihično počutje in prehrana so ključna področja, ki jih je treba spremljati in upravljati za izboljšanje kakovosti življenja (QoL). Bolniki v pozni fazi HD bodo potrebovali celodnevno oskrbo in pomoč.
Izzivi	Ljudje s tveganjem za HD in ljudje s premanifestno HD se bojijo začetka bolezni. Običajni strategiji spoprijemanja sta preztje in prikrivanje simptomov. Zdravstveni delavci se pogosto ne zavedajo subtilnih sprememb, ki lahko vplivajo na počutje in vsakodnevno delovanje.	Potek bolezni in simptomov pri bolnikih se močno razlikuje, in ker so spremembe postopne, lahko traja več let, da se ugotovi začetek bolezni. Ker je HD redka bolezen, imajo zdravstveni delavci pogosto težave z diagnozo in ne pomislijo na pomembna vprašanja o družinski anamnezi.	Kompleksnost simptomov HD vodi do pogostih napačnih in zapoznelih diagnoz. Sodelovanje med genetskimi enotami, klinikami in raziskovalnimi centri je pogosto premajhno, da bi bolnikom zagotovili nemoten prehod od diagnoze do nadaljnega zdravljenja. Bolnike in družinske člane je treba seznaniti z obstojem združenj za HD. HD je družinska bolezen in sorodniki se pogosto ne zavedajo tveganja dedovanja ali ga podcenjujejo.	Zdravstveni delavci pogosto ne razumejo kompleksnosti bolezni. Zaradi čustvenega stresa ter kognitivnih in vedenjskih sprememb bolniki pogosto ne upoštevajo ali zaničujejo simptome ter ne priznavajo potrebe po zdravljenju in podpori. To povzroča velik stres za družino. Načrt zdravljenja je treba redno spreminjati glede na nihanje in napredovanje simptomov. Za zdravljenje horee je najprimernejša monoterapija, saj kombinirano zdravljenje poveča tveganje za neželene učinke in lahko oteži zdravljenje nemotoričnih simptomov. Pogosto pa je potrebna dodatna terapija v obliki antidepressivov ali terapija za obvladovanje drugih motenj, kot so motnje spanja ali vedenjske spremembe, kar prav tako povečuje tveganje za neželene učinke.	Bolniki, njihovi sorodniki in negovalci se pogosto soočajo z izzivi zaradi napredujočega poteka bolezni. Simptomi napredujejo in se spreminjajo in s tem povzročajo neprestano potrebo po spopadanju in prilagajanju. Družine in zdravstveni delavci si prizadevajo, da bi bolniki ostali aktivni in motivirani, medtem ko se soočajo s postopnim upadanjem funkcionalnosti.
Cilji	Izobraževanje zdravstvenih delavcev o posebnostih premanifestnega HD, da bodo lahko po potrebi zagotovili pravočasno in prilagojeno podporo. Vzpostavite dober	Zdravstveni delavci poiščejo ustrezno strokovno znanje, da bi zagotovili, da se diagnoza HD postavi ob pravem času za vsakega bolnika in družino. Družine poučite o triadi simptomov HD ter o tem, kako jih učinkovito obvladovati in poiskati pomoč med potekom bolezni.	Postavitev natančne in hitre diagnoze HD mora postati redni del obravnave bolnikov. Zagotovite dober postopek nadaljnega spremljanja in podporne mreže za bolnike in družine. Otroci in mladostniki z juvenilno HD morajo imeti	Vzpostavite multidisciplinarne skupine, ki vključujejo nevrologa, genetika, psihologa, nevropsihologa, medicinsko sestro, psihiatra, fizioterapevta, logopeda, socialnega delavca, delovnega terapevta in dietetika. Zagotovite ustrezno terapijo za vsako stopnjo HD. Družinskim	Vzpostavite zaupne odnose, ki omogočajo stalen dialog med bolniki, družinami in zdravstvenimi delavci. Izboljšajte redni dostop družin do svetovanja in podpore multidisciplinarnega tima.

	odnos med bolnikom in zdravstvenim delavcem pred začetkom bolezni.		individualni izobraževalni načrt. Osebe s HD bi morale imeti dostop do medsebojne podpore v okviru združenja za HD.	članom in izvajalcem oskrbe ponudite ustrezno podporo, usposabljanje in vire.	Izobraževanje zdravstvenih delavcev, ki delajo v kliničnih enotah in domovih za ostarele, o posebnih potrebah bolnikov s HD v pozni fazi.
--	--	--	---	---	---

Premanifestna HB – posameznik je še zdrav nosilec mutacije.

Prodromalna HB – posameznik ima vedenjske, kognitivne in včasih subtilne gibalne motnje.

Manifestna HB – posameznik ima polno klinično sliko in gibalne motnje.

Upoštevajte, da določeni izrazi (npr. storitve pomoči na domu, splošni zdravnik, fizioterapija) lahko ne vključujejo enakih storitev v vseh državah EU in se lahko od države do države razlikujejo. Skupine za zagovorništvo bolnikov lahko pogosto zagotovijo podporo in vire za bolnike in družine.

Izjava o omejitvi odgovornosti

ERN-RND izrecno zavrača kakršne koli garancije o prodajnosti ali primernosti za določeno uporabo ali namen. ERN-RND ne prevzema nobene odgovornosti za kakršne koli poškodbe ali škodo osebam ali premoženju, ki bi izhajale iz uporabe teh informacij ali bile z njo povezane, ali za kakršne koli napake ali opustitve.