

Обзор	Болезнь Гентингтона (БГ) — аутосомно-доминантное нейродегенеративное редкое заболевание с 50% вероятностью наследования. Оно в равной степени поражает мужчин и женщин. Симптомы включают в себя двигательные, когнитивные и поведенческие изменения, которые обычно проявляются в среднем возрасте. Ювенильная форма БГ (с началом в возрасте до 21 года) прогрессирует более стремительно.				
ФАЗЫ	1 – Без симптомов БГ (преманифестная)	2 – Первые симптомы	3 – Диагностика	4 – Лечение	5 – Мониторинг
Клиника	В преманифестную фазу у носителей мутации болезни Гентингтона нет никаких признаков болезни – лишь при приближении к возрасту появления двигательных нарушений у людей могут развиваться неспецифические, едва заметные когнитивные или поведенческие изменения. БГ передаётся по наследству, и у большинства людей с БГ есть близкие родственники, страдающие этим заболеванием.	Переход от преманифестной к манифестной БГ происходит постепенно, и ранние симптомы могут быть легко приняты за признаки других расстройств. Это усугубляет трудности диагностики. За начало БГ условно принимают появление очевидных двигательных нарушений. Но чаще всего немоторные симптомы развиваются раньше. При БГ наблюдается три типа симптомов: 1) двигательные: например, хорея, дистония, неустойчивость или проблемы с речью и глотанием, 2) когнитивные: например, дефицит исполнительных функций, внимания, памяти или контроля эмоций, 3) поведенческие и психиатрические: например, депрессия, тревога, апатия, раздражительность, агрессия или нарушения сна.	Диагноз ставится на основании собеседования, неврологического осмотра и генетического тестирования. Генетическое тестирование доступно с 1993 года. Прохождение генетического тестирования на БГ оказывает серьёзное влияние как на самого человека, так и на членов его семьи. При консультации со специалистами по БГ (генетиком, неврологом, психологом, психиатром) следует взвесить преимущества генетического теста и возможные негативные последствия (на планирование семьи, учёбу, карьеру). Прогностическое (предиктивное) генетическое тестирование не рекомендуется проводить детям и подросткам в возрасте до 18 лет без симптомов БГ. Необходимо проведение должного генетического консультирования.	В настоящее время не существует методов лечения, которые могли бы замедлить или остановить БГ. Выявление и лечение симптомов следует проводить в зависимости от их функциональной значимости. Есть препараты, которые могут облегчить некоторые двигательные и поведенческие нарушения. Регулярная повседневная активность, физические упражнения, когнитивные тренировки, правильное питание и профилактика осложнений (например, нарушений глотания, падений, социальной изоляции) помогают снизить влияние болезни Гентингтона и улучшить качество жизни.	Главными целями являются сохранение функциональной активности и независимости как можно дольше. Физическая активность, психологическое благополучие и питание — ключевые области, которые необходимо контролировать и регулировать для улучшения качества жизни (КЖ). Пациенты на поздних стадиях БГ нуждаются в постоянном уходе и помощи.
Проблемы	Лица из группы риска по носительству мутации БГ и люди с преманифестной БГ испытывают страх перед началом заболевания. Подавление и попытка игнорировать симптомы являются частыми стратегиями преодоления. Медицинские работники часто не знают о малозаметных изменениях, которые могут повлиять на общее самочувствие и повседневную деятельность.	Два пациента с БГ не похожи друг на друга, и поскольку изменения развиваются постепенно, на установление начала заболевания могут уйти годы. БГ — редкое заболевание, поэтому медицинские работники часто испытывают трудности с диагностикой и упускают важные аспекты семейного анамнеза.	Сложность симптомов БГ часто приводит к ошибочной или поздней диагностике. Взаимодействие между генетическими консультациями, клиницистами и исследовательскими центрами часто бывает слишком слабым, чтобы обеспечить беспрепятственный переход пациентов от этапа постановки диагноза к последующему лечению. Пациенты и члены их семей должны быть осведомлены о существовании ассоциаций по БГ. БГ — семейное заболевание, и родственники часто	Медицинским работникам часто не хватает целостного понимания всей сложности заболевания. Из-за эмоционального стресса, когнитивных и поведенческих изменений пациенты часто игнорируют или отрицают симптомы и не признают необходимость лечения и поддержки. Это приводит к большому стрессу для семьи. План лечения необходимо регулярно менять в зависимости от изменения и прогрессирования симптомов. Монотерапия при лечении хорей предпочтительнее, поскольку комбинирование нескольких лекарств повышает риск нежелательных эффектов и может усложнить лечение немоторных симптомов. Однако часто требуется вспомогательная терапия в виде	Пациенты, их родственники и ухаживающие часто испытывают трудности из-за прогрессирующего характера болезни. Симптомы ухудшаются и меняются, что требует постоянного приспособления и поиска способов справиться с ними. Семьям и медицинским работникам приходится бороться за сохранение активности и мотивации пациентов при постепенной утрате

			не знают или недооценивают риск наследования.	антидепрессантов или для контроля других расстройств, таких как нарушения сна или поведения, что также приводит к увеличению риска нежелательных эффектов.	функциональных возможностей последних.
Цели	Необходимо обучение медицинских работников особенностям БГ на преманифестном этапе, чтобы они могли оказывать своевременную и индивидуальную поддержку в случае необходимости. Важно установление хороших отношений между пациентом и медицинским работником до начала заболевания.	Медицинские работники привлекают необходимых специалистов, чтобы диагноз БГ был своевременно поставлен каждому пациенту и в каждой семье. Важно обучение семей вопросам, связанным с триадой симптомов БГ, а также с тем, как эффективно бороться с ними и обращаться за помощью на протяжении всего течения заболевания.	Обеспечение точной и быстрой диагностики БГ. Организация надлежащего процесса последующего наблюдения и сетей поддержки для пациентов и семей. Дети и подростки с ювенильной формой БГ должны иметь индивидуальный план обучения. Люди с БГ должны иметь доступ к поддержке сверстников из ассоциации по БГ.	Создание мультидисциплинарных команд, включающих невролога, генетика, психолога, нейропсихолога, медсестру, психиатра, физического терапевта, логопеда, социального работника, эрготерапевта и диетолога. Обеспечение соответствующего лечения на каждой стадии БГ. Предоставление надлежащей поддержки, обучения и ресурсов для членов семьи и ухаживающих лиц.	Установление доверительных отношений, способствующих непрерывному диалогу между пациентами, семьями и медицинскими работниками. Улучшение регулярного доступа семей к консультациям и поддержке со стороны мультидисциплинарной команды. Обучение медицинских работников, работающих в клинических отделениях и специализированных интернатах, по вопросам специфических потребностей пациентов на поздних стадиях БГ.

Преманифестная стадия БГ — носители мутации, которые всё ещё здоровы и без симптомов.

Продромальная стадия — Могут наблюдаться неспецифические поведенческие и когнитивные изменения, а также незначительные двигательные симптомы

Манифестная стадия — отчётливо проявляются почти все симптомы, включая двигательные расстройства.

Обратите внимание, что конкретные термины (например, услуги по уходу на дому, врач общей практики, физиотерапия) могут включать разные виды услуг в зависимости от конкретной страны ЕС. Группы защиты прав пациентов часто оказывают поддержку и предоставляют ресурсы для пациентов и их семей.

Отказ от ответственности

ERN-RND специально отказывается от любых гарантий товарного состояния или пригодности для конкретного использования или цели.

ERN-RND не несет ответственности за любые травмы или повреждения людей или имущества, возникшие в результате или связанные с использованием данной информации, а также за любые ошибки или упущения.

Последняя версия: сентябрь 2025.



Софинансирование
Европейского Союза



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**

Neurological Diseases
(ERN-RND)