

Zdravstvena njega bolesnika oboljelog od Huntingtonove bolesti

Poljak, Leonarda-Ana

Undergraduate thesis / Završni rad

2022

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **Bjelovar University of Applied Sciences / Veleučilište u Bjelovaru**

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:144:699422>

Rights / Prava: [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

Download date / Datum preuzimanja: **2024-12-23**



Repository / Repozitorij:

[Repository of Bjelovar University of Applied Sciences - Institutional Repository](#)



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU
PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ SESTRINSTVO

**ZDRAVSTVENA NJEGA BOLESNIKA OBOLJELOG OD
HUNTINGTONOVE BOLESTI**

Završni rad br. 18/SES/2022

Leonarda-Ana Poljak

Bjelovar, srpanj 2022.



Veleučilište u Bjelovaru
Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar

1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Student: **Poljak Leonarda-Ana**

JMBAG: 0314021441

Naslov rada (tema): **Zdravstvena njega bolesnika oboljelog od Huntingtonove bolesti**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo**

Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

Mentor: **Sabina Bis, univ.mag.admin.sanit.**

zvanje: **viši predavač**

Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:

1. **Živko Stojčić, dipl. med. techn., predsjednik**
2. **Sabina Bis, univ.mag.admin.sanit., mentor**
3. **Daliborka Vukmanić, mag.med.techn., član**

2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 18/SES/2022

U sklopu završnog rada potrebno je:

1. Izraditi pregled literature vezanu uz zdravstvenu njegu bolesnika oboljelog od Huntingtonove bolesti
2. Cjelovito prikazati tijek Huntingtonove bolesti, od etiologije, pojavljivanja simptoma, do liječenja i rehabilitacije
3. Analizirati prikupljene informacije povezane sa skrbi za bolesnika oboljelog od Huntingtonove bolesti, važnost usmjeriti na nove zdravstvene tehnike
4. Opisati procese zdravstvene skrbi specifične za zdravstvenu njegu oboljelih od Huntingtonove bolesti, kategorizirati prema simptomima bolesti
5. Opisati važnost i ulogu timskog rada u liječenju bolesnika s Huntingtonovom bolesti, psihoterapijom i fizikalnom terapijom
6. Objasniti ulogu medicinske sestre u zdravstvenoj skrbi bolesnika s Huntingtonovom bolesti

Datum: 15.03.2022. godine

Mentor: **Sabina Bis, univ.mag.admin.sanit.**



Sadržaj

1. UVOD	1
2. CILJ RADA.....	2
3. METODE	3
4. REZULTATI.....	4
5. RASPRAVA.....	6
5.1. Epidemiologija.....	6
5.2. Etiologija	6
5.3. Neuropatologija	7
5.4. Dijagnosticiranje.....	8
5.4.1. Diferencijalna dijagnoza	9
5.4.2. Prognoza	10
5.5. Klinička slika i tijek bolesti	10
5.5.1. Motoričke smetnje	10
5.5.2. Kognitivne smetnje	11
5.5.3. Psihijatrijske smetnje	12
5.5.4. Klinički tijek	13
5.6. Liječenje	13
5.6.1. Farmakološke intervencije	14
5.6.2. Nefarmakološke intervencije	14
5.6.3. Kirurško liječenje.....	16
5.7. Rehabilitacija	16
5.8. Zdravstvena njega.....	17
5.8.1. Prehrana	18
5.8.2. Eliminacija	19
5.8.3. Sigurnost i motorički poremećaji.....	19

5.8.4. Bihevioralni i psihijatrijski problemi	20
5.8.5. Obrazac spavanja	20
5.8.6. Bol.....	21
5.9. Uloga medicinske sestre	21
5.9.1. Komunikacija s bolesnikom.....	22
5.9.2. Sestrinske dijagnoze.....	23
5.10. Kvaliteta života.....	23
6. ZAKLJUČAK	25
7. LITERATURA.....	26
8. OZNAKE I KRATICE.....	31
9. SAŽETAK.....	32
10. SUMMARY	33

1. UVOD

Huntingtonova bolest (HB) kao progresivno autosomno dominantno neurodegenartivno stanje, prisutna je još od daleke prošlosti. Iako je epidemija manije plesa opisana još 1347. godine, prvi koji je upotrijebio izraz koreja u svrhu definiranja ovog poremećaja, bio je Paracelsus. Naime, on je smatrao da bolest potječe iz središnjeg živčanog sustava. Tijekom narednih godina, priroda bolesti ostala je nejasna i neshvaćena. Za vrijeme 17. stoljeća, Huntingtonova bolest bila je označena kao ples Svetog Vida, a za oboljele zbog karakterističnih nevoljnih trzaja mišića, smatralo se da su opsjednuti (1, 2, 3).

Prvi pokušaj medicinskog opisa HB (tada nasljedna kronična koreja) potječe iz 1870. godine za što su zaslužni liječnici iz Norveške, Engleske i Sjedinjenih Američkih Država. Međutim, prvi točan opis koji je i danas poznat, dao je mladi američki liječnik George Huntington 1872. godine. Njegov kratak rad objavljen je u časopisu *Medical and Surgical Reporter* (Philadelphia), pod nazivom „On chorea“ (3).

Huntingtonova bolest ili drugim nazivom Huntingtonova koreja, ujedno i predstavlja jednu od ukupno 4000 nasljednih ljudskih bolesti. Također, primjenjivala se kao model pri proučavanju drugih i češćih neurodegenerativnih poremećaja poput Alzheimerove i Parkinsonove bolesti. Procjenjuje se da je pojavnost četiri do pet osoba na milijun ljudi, bez obzira na spol. Sama bolest uzrokovana je genetskom mutacijom kratkog kraka kromosoma 4 koji kodira protein huntingtin. S obzirom da je gen dominantan, njegovim nasljeđivanjem oboljenje je neizbježno (2, 3, 4).

Ova bolest okarakterizirana je trijadom kliničkih značajki koje utječu na kognitivno, fizičko i psihičko funkcioniranje pojedinca. Obično se simptomi javljaju tokom srednje životne dobi, između 30 i 40 godina te dovode do smrti jedno do dva desetljeća nakon početka neurološkog pogoršanja. Rijetko se javlja u djetinjstvu, prije 21. godine života te je tada riječ o juvenilnom obliku HB. Međutim, za ovu bolest nema poznatog lijeka. To uzrokuje potpunu ovisnost o skrbi i ima značajan utjecaj na bolesnikovu obitelj, prijatelje i bližnje. Skrb bolesnika usmjerena je na ublažavanje simptoma te održavanje funkcionalne sposobnosti kao i kvalitete života. Pruža ju multidisciplinarni tim zdravstvenih djelatnika te osim farmakoloških, uključuje i nefarmakološke intervencije (2).

2. CILJ RADA

Cilj ovog rada je pružiti uvid u cjeloviti tijek Huntingtonove bolesti, pružiti informacije o samoj etiologiji bolesti, epidemiologiji, simptomatologiji te načinima liječenja i rehabilitacije. Pomoću informacija prikupljenih iz korištene literature, opisuje se proces zdravstvene skrbi specifičnog za zdravstvenu njegu bolesnika oboljelog od Huntingtonove bolesti koji je kategoriziran prema simptomima bolesti. Također, opisuje se i usmjerava važnost na nove zdravstvene tehnike, psihoterapiju i fizikalnu terapiju, kao i ulogu multidisciplinarnog tima te medicinske sestre u zdravstvenoj skrbi za bolesnika.

3. METODE

Stručna literatura korištena za pisanje ovog završnog rada, elektronskog je i fizičkog oblika. Najviše upotrjebljena je bila elektronska literatura stranog, engleskog jezika u obliku članaka, časopisa te knjiga. Pretraživanje se provodilo na internetskim bazama kao što su Pubmed, Hrčak, Medline, Google Scholar, CROSB, BMJ Journals, ScienceDirect, Scopus, NIH i Sci-hub. Pri tome, naglasak je stavljen na najrelevantniju literaturu pomoću filtriranja, odnosno datiranja ponuđenih rezultata između 2015. i 2022. godine te ključnih riječi poput Huntington's disease i Chorea. Iznimke predstavljaju knjige u fizičkom obliku koje su bile dostupne u gradskoj knjižnici. Iako su starije od 10 godina, korištene su zbog ponuđenih informacija i podataka te kao rezultat nedostatnog broja literature na hrvatskome jeziku.

4. REZULTATI

Huntingtonova bolest je neizlječiv, progresivan i rijedak genetski poremećaj koji dovodi do raspadanja živčanih stanica u mozgu. Podjednako pogađa muškarce i žene, rezultira gubitkom kontrole mišića, pamćenja i kognicije te je kobna za sve pacijente kojima je dijagnosticiran, često unutar 15 do 20 godina od početka. HB zahvaća cijeli mozak, no neka područja (bazalni gangliji, striatum i cerebralni korteks) su zahvaćena u većoj mjeri. Uzrokovana je autosomno dominantnim genom, što znači da svako dijete čiji roditelj boluje od te bolesti, ima 50% šanse da nosi gen i u konačnici, razvije bolest. Ta mutacija gena, pronađena je na kratkom kraku kromosoma 4. Dijagnoza Huntingtonove bolesti, postavlja se na temelju anamneze i fizičkog pregleda, snimanja mozga te genetskog testiranja (5).

Genetsko testiranje na Huntingtonovu bolest može biti dijagnostičko ili prediktivno, ovisno o okolnostima. Ako pacijent ima značajke tipične za HB, najkorisniji potvrdni dijagnostički test je testiranje CAG-ponavljanja. Pozitivan rezultat ima mnogo implikacija za pacijenta i njegovu obitelj, stoga je obično najbolje dati informacije o bolesti unaprijed kako bi bili spremni. Prilikom predočenja rezultata pozitivnog testa, pacijent treba doći u pratnji bliske osobe (član obitelji, prijatelj i sl.) koja mu pruža podršku. Postavljanje dijagnoze može biti značajan emocionalni događaj za pacijenta i označava kritično vrijeme za daljnju edukaciju njegove obitelji. Ukoliko je potvrdno genetsko testiranje negativno, tada se pacijent upućuje stručnjaku za poremećaje kretanja kako bi se otkrili drugi mogući uzroci pojave simptoma. Međunarodne smjernice u vezi s prediktivnim i prenatalnim testiranjem za ovaj fatalni neurodegenerativni poremećaj, iznesene su 1994., ubrzo nakon otkrića genetskog defekta HTT te izmijenjene 2013. godine. Istaknute značajke ranijih smjernica za prediktivno testiranje uključuju genetsko savjetovanje, psihološku procjenu, neurološki pregled, vrijeme da pacijent ponovno razmisli o odluci za testiranje te rezultate koji se daju osobno u kontekstu podrške nakon testiranja. Rasprava također treba uključiti činjenicu da se djeca mlađa od 18 godina ne testiraju genetski, osim ako nemaju simptome. Trenutačna razmatranja uključuju: genetsko savjetovanje putem telemedicine, obavljanje osnovnog neurološkog pregleda nakon genetskog testiranja kod nekih pojedinaca, rezultate koje daje obiteljski liječnik nakon savjetovanja u centru za Huntingtonovu bolest te uključivanje stručnjaka koji mogu pružiti informacije o reproduktivnim mogućnostima. Dostupnost ovog oblika testiranja znatno varira u različitim zemljama, a zbog nedostatka učinkovite terapije, trenutno liječenje HB je simptomatsko (6).

Pacijenti s Huntingtonovom bolešću imaju jedinstvene potrebe za njegom, što naglašava važnost medicinskih sestara s određenim znanjem o poremećaju. Specijalizirane medicinske sestre imaju specifično znanje o bolesti, uslugama i osobi što omogućuje pružanje prikladnije, učinkovitije skrbi za pacijenta. Istraživanje je pokazalo da specijalizirane medicinske sestre za HB, smanjuju broj prijema u bolnicu (>50%), skraćuju duljinu boravka u bolnici te poboljšavaju kvalitetu njege u bolničkim i izvanbolničkim uvjetima. Osim duljeg održavanja zdravlja, medicinske sestre specijalisti, također mogu učinkovitije zagovarati svoje pacijente (5).

Bolesnici s Huntingtonovom bolešću imaju psihijatrijske, medicinske i socijalne probleme. Znakovi i simptomi obično se razvijaju između 30-te i 40-te godine života. U oboljelih je izraženije suicidalno ponašanje s kojim je povezana anksioznost, pogoršanje depresije, razdražljivost, agresija te impulzivnost. Stopa izvršenih samoubojstava iznosi >10 %, što ju čini većom 7 do 12 puta nego u općoj populaciji. Upravo se samoubojstvo navodi kao uzrok smrti u >6 % slučajeva. Iako mehanizam nije u potpunosti poznat, utvrđena abnormalnost metabolizma triptofana dovodi do niže razine 5-hidroksiindolactene kiseline u cerebrospinalnoj tekućini te se time može opravdati veća stopa suicidalnosti. Utvrđeno je da veću stopu može uzrokovati i lijek tetrabenazin što dodatno otežava samo tretiranje i liječenje ovih bolesnika (7).

Utjecaj Huntingtonove bolesti na kvalitetu života povezanu sa zdravljem, proteže se tijekom života pojedinca i počinje puno prije postavljene dijagnoze. Procjena kvalitete života je izazovna kod ove bolesti iz tri razloga: cjeloživotnog utjecaja bolesti na kvalitetu života, nesvjesnosti, poricanja i progresije demencije kod pogođenih osoba te nepostojanja alata za procjenu kvalitete života specifičnih za pojedine bolesti. Kvaliteta života u zahvaćenim obiteljima, mijenja se tijekom života oboljelih pojedinaca. Psihosocijalni problemi dominiraju rano u životu rizične osobe, a kognitivni i bihevioralni tijekom prodromalnih i ranih simptomatskih stadija bolesti. U bolesnika u kasnom stadiju prevladava smanjena motorna i funkcionalna sposobnost (6).

5. RASPRAVA

Huntingtonova bolest je nasljedna neurodegenerativna bolest okarakterizirana prvenstveno progresivnim motoričkim, kognitivnim i psihijatrijskim simptomima. Izvorno je nazvana Huntingtonova Chorea, čiji je prvi detaljan opis dao liječnik George Huntington još 1872. godine. Bolest se uobičajeno javlja u srednjoj životnoj dobi, no početak je moguć i u mlađoj (prije 20-te godine). Zahvaća podjednako oba spola kao i sve rasne skupine. Progresija simptoma je nepovratna te traje tijekom 15 do 20 godina nakon čega uslijedi smrt. Sam utjecaj bolesti i simptoma na pacijenta i na njegovu obitelj je razoran (8, 9).

5.1. Epidemiologija

Kao rijedak neurološki poremećaj, HB ima svjetsku prevalenciju od 2,7 na 100 000. Ona varira ovisno o geografskim lokacijama i to više od deset puta što se može prepisati različitostima dijagnostičkih kriterija. Za razliku od Afrike gdje je pojavnost HB niža, veću prevalenciju imaju Europa, Australija te Sjeverna Amerika. Predviđa se i daljnji porast kod navedenih zemalja i to za 15 do 20 % po svakom desetljeću. Iako se javlja u svim rasnim skupinama, najviše je zastupljena u osoba sjevernoeuropskog podrijetla (10,11,12).

Juvenilni oblik Huntingtonove bolesti čini svega 4 do 10 % svih slučajeva. Pri tom obliku prisutna je veća učestalost psihotičnih simptoma (17 do 39 %) te opsesivno kompulzivnog poremećaja (50-73%), za razliku od adultnog u kojem ti postotci iznose 4 i 26. Najznačajniju razliku između ta dva oblika predstavlja veća učestalost (30 do 35 %) epileptičkih napadaja u juvenilnoj HB (13).

5.2. Etiologija

Budući da je Huntingtonova bolest autosomno dominantno nasljedna, svako dijete oboljelih, nositelja gena, ima 50 % veći rizik za njegovo naslijeđe i razvoja same bolesti. Gen pod imenom Huntingtin- HTT, kao i mutacija HB, otkriveni su prije 29 godina. Lokaciju genetskog lokusa čini kratak krak kromosoma 4p16.3, a genska mutacija se sastoji od ekspanzije regije unutar koje je smješten slijed tri nukleotida, odnosno citozina, adenina i gvanina- CAG. Slijed se normalno ponavlja između 11 i 36 puta, za razliku na HB kromosomima, gdje ono iznosi >36. Upravo ova

ekspanzija, proizvedena od strane Huntingtinova proteina, oštećuje živčane stanice u bazalnim ganglijama i moždanoj kori (1, 12, 14).

Postoji inverzna korelacija između duljine ponavljanja i dobnog početka bolesti, određenom vremenom javljanja prve motoričke manifestacije. Što je dulje CAG ponavljanje, raniji je početak bolesti. Definitivna klinička manifestacija javlja se ukoliko broj ponavljanja prelazi 40. Naspram toga, raspon od 36 do 39 ponavljanja, dovodi do nepotpune penetrancije ili vrlo kasnog početka bolesti. Kod Juvenilnog oblika, broj ponavljanja iznosi >55 (14, 15).

Fenomen anticipacije je vidljiv u očevoj liniji nasljeđivanja, nastalog zbog nestabilnosti CAG ponavljanja tijekom spermatogeneze. Anticipacija dovodi do fenomena pri kojem će potomstvo oboljelih s tim stanjem prije razviti poremećaj u mlađoj dobi, nego oni koji su naslijedili gen (14, 12).

Identificirana su tri ključna čimbenika rizika za razvoj bolesti, a to su:

- duljina CAG ponavljanja
- genetski modifikatori
- CAG nestabilnost.

Najkritičnijim čimbenikom rizika navodi se duljina CAG ponavljanja koja ujedno predstavlja i značajan čimbenik za napredovanje bolesti, osobito kod neuroloških, kognitivnih te motoričkih. Pri tome, veliku ulogu imaju i genetski modifikatori (14).

5.3. Neuropatologija

Patologija Huntingtonove bolesti, specifična je za mozak s izraženim staničnim gubitkom te atrofijom u kaudatu i putamenu. Neuropatolog Jean Paul Vonsattel, razvio je sustav za procjenu ozbiljnosti degeneracije HB koji se danas najčešće koristi. Temelji se na obrascu striatalne degeneracije u post mortem tkivima i klasificira bolest u pet različitih stupnjeva (16):

- 0. stupanj- neprimjetne promjene mozga nakon bruto postupka
- 1. stupanj- atrofija, neuronski gubitak te astroglioza
- 2. i 3. stupanj- teška bruto striatalna atrofija

- 4. stupanj- najozbiljniji slučajevi s atrofijom striatuma i do 95% neuronskog gubitka.

Neuropatološka ispitivanja pokazala su da u 3. i 4. stupnju korteks mozga (posebice treći, peti i šesti sloj), globus pallidus, talamus, subtalamička jezgra, substantia nigra, bijela tvar te mali mozak mogu biti značajno zahvaćeni. Napredak tehnika slikovnog prikaza mozga, uvelike je pridonio boljem razumijevanju patologije HB, omogućavajući korelacije između morfoloških promjena mozga i razvoja kognitivnih deficita u pažnji, pamćenju i izvršnim funkcijama (16).

Iako je HTT izražen u cijelom mozgu, prvenstveno u obliku citoplazmatskog proteina, histopatološkim istraživanjima pokazalo se da su trnasti neuroni gama-aminomaslačne kiseline (GABA), koji čine više od 90 % svih striatalnih neurona, selektivno ciljani u ranijim fazama bolesti. Osim navedenog, lokacije većih količina HTT su i veliki interneuroni, kortikalni piramidalni neuroni te Purkinjeove stanice unutar malog mozga. Njihovim propadanjem dolazi do poremećaja u voljnoj motorici kao i pojavljenja nevoljnih koreatskih pokreta (17, 18).

5.4. Dijagnosticiranje

Dijagnoza se uglavnom temelji na kliničkim simptomima koji karakteriziraju HB, kao što su hiperkinetički pokreti sa ili bez psihijatrijskih manifestacija ili kognitivnog oštećenja. Na početku, potrebno je uzeti preciznu anamnezu od osobe sa simptomima, nakon čega slijedi detaljna obiteljska anamneza koja u mnogim slučajevima može ostati nepoznata. Također kada roditelj nije poznat ili je umro zbog nekog drugog uzroka u mladoj dobi, kliničku sliku može biti teško prepoznati. Često je potrebno zatražiti stare podatke u obliku medicinske dokumentacije i obdukcijских izvještaja. Kada se prikupe sve informacije, samo dijagnosticiranje nije jako teško, iako prisutnost nespecifičnih kliničkih slika može zavarati (15, 19).

U svrhu kliničkog praćenja i istraživanja, osmišljena je „Unified Huntington’s Disease Rating Scale- UHDS“. Ona sadrži motorički (ukupni motorički rezultat), psihijatrijski, psihološki te funkcionalni dio. Na temelju motoričkih znakova, dodana je procjena od četiri stavke u vezi sa sigurnošću kliničke dijagnoze- razina dijagnostičke pouzdanosti (20).

Trenutni zlatni standard za određivanje točne dijagnoze u pojedinaca koji manifestiraju znakove i simptome HB je DNA testiranje koje pokazuje minimalno 36 ponavljanja CAG. Dijagnostički genetski test provodi se u bolesnika s pozitivnim motoričkim simptomima te s

pozitivnom obiteljskom anamnezom ili bez nje. Alternativno, prediktivni genetski test može se provesti u onih koji su asimptomatski, ali su izloženi riziku od razvoja bolesti. U tom slučaju, prije testiranja potrebno je genetsko savjetovanje. Nužni klinički kriteriji su motoričke promjene sa ili bez psihijatrijskih ili kognitivnih promjena. Međutim, u većini slučajeva prisutna je kombinacija tri glavna znaka pri kojima je kombinacija s obiteljskom anamnezom dovoljna za dijagnozu. Za sve dijagnostičke pretrage, potrebno je dobiti informirani pristanak pacijenta. Iako snimanje može biti od pomoći pri dijagnosticiranju HB te isključivanju alternativnih dijagnoza, ono nije nužan dijagnostički postupak u potvrđivanju bolesti. Veliki broj studija ispitivao je niz različitih biomarkera cerebrosposinalne tekućine (neurotransmitere, transglutaminazu, markere oksidativnog stresa, upalne i neuronske markere, mutantni protein huntingtin), no nažalost, niti jedan nije potvrđen za upotrebu u kliničkim ispitivanjima, niti ima ulogu u kliničkoj dijagnozi HB (15, 19, 20).

Magnetska rezonancija (MRI) se obično koristi za otkrivanje bilo kakve kaudatne atrofije koja može biti prisutna, osobito u kasnijim fazama bolesti. Brojnim istraživanjima utvrđen je inverzni odnos između volumena bilateralnog kaudata, putamena i ukupnog striatuma te opterećenja bolesti. Dodatno, moguća je vidljiva atrofija striatuma i prije dijagnoze HB te prije nego se razviju motorički simptomi. Drugi modaliteti snimanja, kao što su pozitronska emisijska tomografija i funkcionalna MRI, pokazali su abnormalni metabolizam u striatumu, a difuzijski tenzorski prikaz otkrio je abnormalnosti u bijeloj tvari (19).

5.4.1. Diferencijalna dijagnoza

Česte diferencijalne dijagnoze motoričkih znakova koreje dijele se u nekoliko kategorija, a to su (14, 15, 18):

- Nasljedna stanja; Hereditarna benigna koreja, Wilsonova bolest, Dentorubralna palidolujzijanska atrofija- DRPLA, Neuroakantocitoza, McLeodov sindrom, bolest slična Huntingtonovoj tip 1 i 2, Spinocerebelarna ataksija tip 17
- Nenasljedna stanja; Tardivna diskinezija, diskinezija izazvana levodopom, grupa A beta-hemolitički streptokok
- Reumatski poremećaji; korea Sydenham i korea gravidarum
- Sistemski poremećaji; sistemski eritematozni lupus, tireotoksikoza, policitemija vera, AIDS, hiperglikemija.

Vrlo je malo genetski uvjetovanih poremećaja odgovorno za koreatske sindrome, te je u mnogim slučajevima, temeljni uzrok drugi opći unutarnji poremećaj ili jatrogeni poremećaj. Otprilike u 1% slučajeva dijagnosticirane Huntingtonove bolesti od strane kliničara, genetski test ne potvrđuje dijagnozu. To su takozvane fenokopije. Naime, one su definirane kliničkom dijagnozom HB s korejom, psihijatrijskim i/ili kognitivnim simptomima te autosomno dominantnim uzorkom nasljeđivanja ili obiteljskom anamnezom. U posljednjih nekoliko godina, opisano ih je nekoliko, te se u njih ubraja i DRPLA (15).

5.4.2. Prognoza

Budući da je Huntingtonova bolest neurodegenerativna te da za nju nema lijeka, tijek bolesti obično traje 15 do 20 godina. Broj CAG ponavljanja, ne samo da pruža informacije o dobi kliničkog početka, već i predviđa dob smrti. Što su veličine CAG ponavljanja veće, to je veća stopa pogoršanja motoričkih, kognitivnih i funkcionalnih sposobnosti. Međutim, broj ponavljanja nije povezan sa bihevioralnim simptomima. Napredovanje bolesti dovodi do potpune ovisnosti u svakodnevnom životu, što u konačnici rezultira cjelodnevnom skrbi i konačno, smrću. Najčešćim uzrokom smrti navodi se pneumonija, nakon koje slijedi samoubojstvo (14).

5.5. Klinička slika i tijek bolesti

Huntingtonovu bolest se može opisati kao trijada motoričkih, kognitivnih te psihijatrijskih simptoma, smetnji. Pojava simptoma, najčešća je u dobi između 30 i 40 godina, iako je moguća u bilo kojoj dobi od djetinjstva do starosti. U prosjeku, smrtni ishod nastupa u periodu od 15 do 20 godina nakon prve manifestacije simptoma. Smrt može nastupiti i ranije kao posljedica padova ili samoubojstva (21).

5.5.1. Motoričke smetnje

Motoričke smetnje, poremećaji pokreta, sastoje se od dvije komponente: nevoljnih i abnormalnih voljnih pokreta. Koreja ili koreoatetozija je abnormalnost pokreta koja se najčešće povezuje s HB. Sastoji se od kontinuiranih i nepravilnih trzaja ili izvijanja te napreduje od povremenih, malih trzaja lica i ekstremiteta do stalnih, velikih pokreta cijelog tijela. Ona ne mora uvijek smetati pacijentu (čak i kada je prilično jaka), no može uzrokovati probleme s pisanjem, hranjenjem i održavanjem ravnoteže. Poremećaji voljnog kretanja, u većoj su korelaciji s funkcionalnom nesposobnošću i težinom bolesti, a u njih se ubrajaju: abnormalni pokreti očiju

(spore, hipometrične sakade), nekoordinirani, aritmični i spori, fini motorički pokreti, zatim disfagija i dizartrija, disdijadahokineza, rigidnost te poremećaji hoda (9, 21).

Priroda motoričkih simptoma mijenja se tijekom vremena, a sam njihov početak je obično podmukao. U rane pritužbe, svrstavaju se nespretnost, poteškoće s ravnotežom i tremor. Osim navedenog moguća je i prisutnost distonije, miokloničnih trzaja i tikova. Distonija je najčešća od njih te je uzrokovana neprikladnim, dugotrajnim kontrakcijama mišića koje dovode do abnormalnih položaja kao što su tortikolis (okretanje vrata) i opistotonus (savijanje leđa). Kako bolest napreduje, dominiraju bradikinezija, akinezija, rigidnost i poremećeni posturalni refleksi. To može izazvati posebne probleme s hodom i padovima, osobito na neravnom terenu. Motorički simptomi, također se mogu brzo pogoršati u slučaju interkurentnih infekcija, stresa i tjeskobe, ali uz odgovarajuće liječenje to je obično privremeno (9, 21).

5.5.2. Kognitivne smetnje

Unatoč tome što su motorički simptomi HB najjasnije vidljivi, najveći utjecaj na život bolesnika imaju zapravo nemotorički simptomi. Kognitivne smetnje prisutne su rano u tijeku HB i postaju ozbiljnije kako bolest napreduje. Međutim, postoji velika varijacija u tome kako se predstavljaju (22).

Demencija HB uključuje nedostatak u procesima metamemorijalne kontrole zbog čega pacijenti imaju profil retrogradne amnezije. Pacijenti u ranoj fazi doživljavaju probleme s planiranjem, organiziranjem i raspoređivanjem svakodnevnih aktivnosti. Postaju manje prilagodljivi te „zaglavljuju“ u određenoj ideji ili zadatku. Tijekom rane faze razvoja HB, vjerojatnije je da će oštećenje svakodnevnog funkcioniranja biti posljedica ovih kognitivnih nedostataka, nego motoričkih oštećenja. Nedostaci se nalaze u oslabljenoj pažnji, smanjenoj verbalnoj fluentnosti, poteškoćama u kompenzaciji posturalnih prilagodbi i poteškoćama s apstrakcijom. Poremećaji pamćenja vrlo su izraženi i prisutni kao rana kognitivna značajka HB. Nedostaci se očituju u učenju, zadržavanju i dohvaćanju informacija (22).

Unatoč progresivnoj prirodi ove bolesti, klinički značajna afazija se rijetko viđa. Međutim, poremećaji motoričkog govora (npr. dizartrija), pogađaju 50 % bolesnika u ranom stadiju. Poremećaji govora postaju sve izraženiji kako bolest napreduje te je komunikacija u posljednjim stadijima najčešće nerazumljiva. Za razliku od samog govora, izvedba jezičnih zadataka ostaje normalna. Međutim, pacijenti mogu rjeđe započinjati verbalnu komunikaciju i vrlo malo sudjelovati u razgovoru koji je u tijeku. Također, imaju i tendenciju dugog kašnjenja odgovora

na pitanja i izraženih intervala između fraza. U naprednom stadiju, govor se sastoji samo od pojedinačnih riječi ili kratkih fraza (22).

5.5.3. Psihijatrijske smetnje

Huntingtonova bolest, osim motoričkih i kognitivnih poremećaja, uzrokuje i psihijatrijske. Među najčešćim psihijatrijskim smetnjama navode se depresija, razdražljivost i apatija. Izraženost simptoma znatno varira, a može biti u obliku agresivnih ispada, impulzivnosti, socijalne izolacije pa čak i samoubojstva. Ovaj aspekt HB, razoran je kako za pacijenta, tako i za njegovu obitelj. Međutim, pored svih ostalih tegoba i komplikacija HB, psihijatrijske manifestacije su najpodložnije liječenju (21).

Pri depresiji u bolesnika, prisutne su dnevne varijacije raspoloženja (teži simptomi ujutro), osjećaj bezvrijednosti i krivnje, apatija, gubitak apetita i energije te promjene u obrascima spavanja. U teškim slučajevima, moguća je pojava i halucinacija. Prisutne zablude i halucinacije imaju tendenciju da budu podudarne raspoloženju: zablude o siromaštvu, bolesti ili krivnji te slušne halucinacije pogrđnih ili prijetećih glasova. Iako je depresija najčešći psihijatrijski problem, mali broj pacijenata postaje maničan, pokazujući povišeno ili razdražljivo raspoloženje, pretjeranu aktivnost, smanjenu potrebu za snom, impulzivnost i grandioznost (21, 22).

Apatija i razdražljivost su jedno od najčešćih i problematičnih ponašanja izraženih u HB. Razdražljivost je često povezana s depresivnim raspoloženjem, ali također može biti i posljedica gubitka sposobnosti mozga da regulira doživljavanje te izražava emocije. Nerijetko se obitelj žali na razdražljivost bolesnika bez očitog razloga, ispade bijesa i nasilno ponašanje što može prouzročiti i najmanja provokacija. Osim navedenog, bolesnici mogu imati vidljiv gubitak motivacije, inicijative i spontanog izražavanja ("situacijska apatija"). Apatični bolesnici postaju nemotivirani i nezainteresirani za svoju okolinu te gube entuzijazam ili spontanost (22).

Bolesnici s HB povremeno razvijaju klasični opsesivno-kompulzivni poremećaj, s tipičnim simptomima poput straha od kontaminacije ili pretjeranog pranja ruku. Međutim, opsesivna zaokupljenost određenim idejama ili planovima (npr. nabava cigareta, dolijevanje kave) je učestalija. Pri tome, bolesnici mogu postati razdražljivi ukoliko se zahtjevi ne poštuju. Rijetko se može razviti i sindrom sličan shizofreniji s izraženim deluzijama, halucinacijama ili poremećajem mišljenja u odsutnosti abnormalnog raspoloženja. Od seksualnih poremećaja, daleko je češća hiposeksualnost od hiperseksualnosti (21, 22).

5.5.4. Klinički tijek

Općenito, klinički tijek Huntingtonove bolesti se dijeli u tri faze: početak (rana faza), srednji tijek i završni (kasni) stadij bolesti.

Najranije faze, obilježene su sporim u podmuklim pogoršanjem intelektualnih funkcija te blagim promjenama osobnosti (češće je depresivno raspoloženje i iritabilnost). Manifestacije koje se javljaju u većini pojedinaca, uključuju samo manje motoričke abnormalnosti kao što su abnormalni pokreti očiju, opći nemir, hiperrefleksija, oslabljeno lupkanje prstima ili brzi izmjenični pokreti ruku (povećavaju se pri stresu i blagoj dizatriji). One mogu prethoditi očitijim znakovima ekstrapiramidalne disfunkcije duž tri godine ili više (21, 22).

Srednji tijek je okarakteriziran motoričkim poremećajima koje ujedno i predstavljaju obilježje HB. U ovoj fazi, prisutne su vidljive motoričke abnormalnosti, uključujući i ekstrapiramidalne znakove, zatim disfagija, dizatrija te poremećaj hoda. Što se tiče nevoljnih (ekstrapiramidalnih) motoričkih abnormalnosti, koreja je glavni motorički znak ove bolesti te je prisutna u više od 90% bolesnika. Koreični pokreti, kontinuirano su prisutni tijekom budnih sati oboljele osobe i ne mogu se dobrovoljno potisnuti od strane bolesnika, a pogoršavaju se stresom, tjeskobom te depresijom. Kako bolest napreduje, koreja ima tendenciju nestajanja te ju zamjenjuje rigidnost, bradikinezija, distonija i hipokinezija. Bolesnici, osim nevoljnih, doživljavaju i voljne motoričke abnormalnosti. Primjer toga su okulomotorni poremećaji koji su prisutni u velikoj većini oboljelih od HB. Također, oštećenja voljnih motoričkih funkcija dovode do nesposobnosti izvođenja svakodnevnih aktivnosti (22).

Pri završnom stadiju HB, nužna je potpuna sestrinska skrb o bolesniku. Prisutnost sekundarnih bolesti (upala pluća, ulkusi, gušenje), često predstavljaju stvarni uzrok smrti, prije nego sama bolest. U ovoj fazi dominiraju hipokinezija, rigidnost, bradikinezija i distonija, iako i dalje mogu biti vidljivi koreični pokreti. Ozbiljno oštećen govor ili mutizam, mogu u velikoj mjeri oštetiti komunikaciju. Osim toga, otežano je i gutanje. Bolesnici zbog gubitka sposobnosti hoda, postaju vezani za krevet ili invalidska kolica. Gubitak tjelesne težine i poremećeni obrasci spavanja, samo su još jedni od simptoma kasnog stadija HB (22).

5.6. Liječenje

Optimalno liječenje HB, usmjereno je na ublažavanje simptoma motoričkih, kognitivnih i psihijatrijskih poremećaja, smetnji. Ono se provodi pomoću multidisciplinarnog tima koji uključuje liječnike, medicinske sestre, neurologe, fizioterapeute, logopede, dijetetičare te druge

zdravstvene djelatnike. Cilj samog liječenja je postizanje optimalne kvalitete života i sprječavanje nastanka daljnjih tegoba napretkom bolesti. Uobičajeno, liječenje podrazumijeva primjenu farmakoloških i nefarmakoloških metoda, intervencija. Pored toga, danas je dostupan i kirurški tretman HB (23, 24, 25).

5.6.1. Farmakološke intervencije

Koreja, kao najistaknutija značajka HB, jedini je motorički simptom za kojeg postoji formalna terapijska indikacija. Za ostale motoričke simptome, ne postoje odobreni tretmani. Kao lijek posebno odobren za liječenje ovog simptoma, navodi se tetrabenazin. Riječ je o sinaptičkom vezikularnom transportnom inhibitoru amina koji svojim djelovanjem osigurava trajni antikorejični učinak. Primjenjuje se u dozi od 50 do 75 mg dnevno, a moguće nuspojave su depresija, nemir, tjeskoba te problemi sa spavanjem. Deutetrabenazin predstavlja modificiranu verziju tetrabenazina koja sadrži molekule deuterija. Učinak tog lijeka vidljiv je pri značajno smanjenoj koreji te manjim brojem nuspojava. U kliničkoj praksi često se koriste i drugi neuroleptici poput olanzapina, risperidona i kvetiapina, pri čemu su sedacija i povećanje tjelesne težine najčešće nuspojave (25, 26).

Farmakološke intervencije kod psihijatrijskih simptoma, uključuju primjenu selektivnih inhibitora ponovne pohrane serotonina (sertralin, citalopram, fluoksetin, paroksetin) te lijekova koji imaju noradrenergički i serotonergički učinak (mirtazepin i venlafaksin). Također, moguća je i primjena neuroleptika u prisutnosti psihoza i agresije. Za liječenje apatije, primjenjuju se brojni lijekovi: metilfenidat, atomoksetin, modafinil, amantadin, bromokriptin i bupropion (25).

Za razliku od motoričkih i psihijatrijskih simptoma, učinkovito kognitivno farmaceutsko liječenje, ostaje područje značajne potrebe u oboljelih od Huntingtonove bolesti (26).

5.6.2. Nefarmakološke intervencije

Postoje mnogi oblici nefarmakološke terapije koje se mogu uzeti u obzir pri radu s osobama oboljelih od Huntingtonove bolesti. Među njima se ubrajaju: kognitivno bihevioralna terapija, fizioterapija, radna i glazbena terapija, terapija umjetnošću, zatim promjena okoline te senzorna modulacija. Postoji i tzv. diverzionalna terapija, pacijentu usmjerna terapija pomoću koje se usredotočuje na poboljšanje duhovnog, emocionalnog i društvenog blagostanja te psiholoških i fizičkih potreba bolesnika. Navedeni oblici nefarmakološke terapije, učinkovitiji su od farmakoterapije za neke aspekte bolesti (22, 27).

Kognitivno bihevioralna terapija predstavlja niz psihoterapijskih metoda koje koriste pristup rješavanja problema putem identificiranja misli i ponašanja koji podupiru emocionalne probleme, poremećaje. Ovaj oblik terapije može biti učinkovit pri liječenju osoba u ranim fazama psiholoških poremećaja (depresija, tjeskoba). Međutim, uspjeh ovisi o pojedincu i progresiji bolesti. Upotreba tehnika upravljanja stresom kao što su relaksacija, tjelovježba, meditacija i edukacija o tome kako se nositi sa stresnim situacijama, zajedno sa smanjenjem osjećaja stigmatiziranosti, može pomoći bolesniku i njegovoj obitelji (27).

Terapija umjetnošću se sve više koristi kao terapeutsko komunikacijsko sredstvo za osobe koji imaju poteškoća u izražavanju svojih emocija, omogućujući im komunikaciju i povezivanje s drugima. Osobe s Huntingtonovom bolesti, često imaju poteškoća u izražavanju svojih emocija pri čemu uzroci mogu biti dosada, glad, umor, dehidracija, neotkriveno oštećenje vida ili sluha, usamljenost ili djelovanje lijekova. Cilj ove terapije je stvaranje umjetnosti u svrhu izražavanja osjećaja, potiskivanja emocija, smanjenja stresa te pružanje komunikacijskog kanala pacijentu. Jedinstvena prilika koju terapija umjetnošću može pružiti za ljude koji nisu verbalni ili ne govore određeni jezik je mogućnost sigurnog izražavanja svojih emocija kroz umjetnost (27).

Tijekom proteklih desetljeća, glazbena terapija je razvijena za pacijente s neurodegenerativnim bolestima. Ona predstavlja kliničku terapiju utemeljenu na dokazima koja se koristi za procjenu individualnog emocionalnog blagostanja, kognitivnih vještina, komunikacijskih sposobnosti i društvenih funkcija putem glazbenih odgovora. Glazbeni terapeuti osmišljavaju grupna glazbena okupljanja na temelju potreba pacijenata koristeći pristupačnu melodiju, slušanje, improvizaciju harmonije, glazbu i slike, igranje uloga kroz glazbu te izvedbu. Dokazano je da terapija glazbom poboljšava raspoloženje i sposobnost usredotočivanja, omogućuje osobi da se poveže s obitelji i prijateljima jer može pomoći u razvoju komunikacijskih vještina. Glazbena terapija pomaže oboljelima da smanje razinu stresa, smanje frustracije, povrate samopoštovanje, promiču geste dijaloga i ritmične pokrete (27, 28).

Fizikalna terapija i tjelovježba su obećavajuće intervencije za oboljele od HB. U posljednja dva desetljeća, došlo je do značajnog porasta u brojnim istraživačkim studijama posvećenim procjeni izvedivosti te učinkovitosti fizikalne terapije i intervencija vježbanja kod pojedinaca s neurodegenerativnim bolestima, ističući potencijal ne samo poboljšanja izvedbe dnevnih aktivnosti, funkcije, kognicije i kvalitete života, već također i za usporavanje napredovanja bolesti. U vidu fizikalne terapije, provode se aerobni trening, joga, pilates, vježbe ravnoteže i jačanja, vježbe disanja, hodanje te plivanje (29).

5.6.3. Kirurško liječenje

Duboka moždana stimulacija kao kirurška metoda liječenja, predstavlja posebne izazove kod HB s obzirom na prisutnost hiperkinetičkih i hipokinetičkih pokreta koji prevladavaju u različitim stadijima bolesti, kao i kognitivnih te neuropsihijatrijskih manifestacija. Bez obzira na to, metoda se primjenjuje za liječenje medicinski refraktorne koreje. Najčešće ciljano mjesto je globus pallidus interna, a frekvencije stimulacije kreću se od 40 do 180 Hz (130 Hz je najčešća). Poboljšanje je vidljivo u 60 % bolesnika s adultnim oblikom HB, dok pri ostalim motoričkim simptomima (bradikinezija, distonija) nema pozitivnog učinka (25).

5.7. Rehabilitacija

Uloga rehabilitacijskih intervencija sve se više smatra ključnom komponentom učinkovitog liječenja osoba s Huntingtonovom bolešću te se koristi s krajnjim ciljem održavanja kvalitete života tijekom cijelog procesa bolesti. Rehabilitacijske intervencije, posebno fizikalne terapije i intervencije povezane s vježbanjem, sve se više smatraju održivom opcijom za upravljanje fizičkim i funkcionalnim ograničenjima kod osoba s HB. Individualizirani program sastoji se od vježba koje se mogu izvoditi individualno i grupno. Program uključuje respiratorne vježbe i govornu terapiju, fizikalnu i radnu terapiju te vježbe kognitivne rehabilitacije (30, 31).

Početno savjetovanje s rehabilitacijskim stručnjakom preporučuje se prije postavljanja dijagnoze manifestne Huntingtonove bolesti kako bi se olakšalo uključivanje i shvaćanje važnosti tjelesne aktivnosti i vježbanja. Kako bolest napreduje s pojavom simptoma, tjelesna aktivnost i vježbanje trebaju i dalje biti ključni fokus liječenja. Izrađuju se strategije za održavanje pokretljivosti, upravljanje rizikom od pada i pružanje podrške. Jasno je da je točna procjena motoričkih oštećenja koja pridonose gubitku pokretljivosti i koja su podložna intervencijama motoričkog treninga, ključna za ishod koji se može postići, kao i za širu kliničku primjenu. Unaprijed definirana intervencija dva puta tjedno uključuje vježbe premještanja (ležanje, sjedenje, stajanje i hodanje), držanje tijela, koordinaciju i trening ravnoteže. Svaka od intervencija traje 60 minuta, pri čemu je prvih 10 minuta odvojeno na vježbe zagrijavanja, a sve se sesije završavaju 10-minutnim opuštanjem. Specifični trening u trajanju od 40 minuta sastoji se od treninga hodanja, prevladavanja prepreka, aktivnosti na trampolinu i treninga gornjih udova (bacanje i hvatanje lopte sjedeći na lopti). Moguća je i primjena videoigre tijekom 6 tjedana koja omogućuje metode vježbanja ravnoteže (višesmjerno koraćanje), strategije pažnje

(biofeedback performansi) i vanjsko praćenje (sinkronizacija koraka uz glazbu) uz nadzor 2 dana tjedno (30).

Nekoliko je studija nedavno procijenilo dobit bolničkih, multidisciplinarnih rehabilitacijskih programa kod osoba s Huntingtonovom bolešću. Ovi programi obično uključuju prijem na nekoliko tjedana uz strukturirane terapije od 4 do 6 sati dnevno, često uključujući fizikalnu, radnu i govornu terapiju, kao i rekreacijsku terapiju te društvene aktivnosti. To sve pridonosi poboljšanju hoda, ravnoteže i sprječavanju padova. Fizička i kognitivna oštećenja u oboljelih mogu utjecati na njihovu sposobnost započinjanja i pridržavanja programa vježbanja koje je potrebno pažljivo pratiti. Intenzivan, multidisciplinarni rehabilitacijski program određuje značajno trenutno poboljšanje motoričkih i funkcionalnih performansi u bolesnika s Huntingtonovom bolešću. Za održavanje poboljšanja može biti potrebno kontinuirano liječenje (30, 31).

5.8. Zdravstvena njega

Smjernice za skrb zajednički su dokumenti razvijeni od strane stručnjaka u svrhu optimiziranja razine skrbi u zajednicama određenih geografskih regija. One pružaju opis standarda skrbi te promiču ujednačeniju kvalitetu skrbi kroz široku distribuciju svog sadržaja. Na primjer, Europska mreža Huntingtonove bolesti, formulirala je smjernice skrbi za potrebe siročadi koje uključuju dentalnu higijenu, oralno hranjenje, govorne, jezične i komunikacijske poteškoće, fizioterapiju i radnu terapiju. Budući da simptomatologija HB značajno varira, postalo je očito da odgovarajuća skrb za oboljele treba uključivati multidisciplinarni pristup koji čini tim stručnjaka: liječnik opće prakse, psihijatar, genetičar, medicinska sestra, rehabilitacijski tim, nutricionist te službe socijalnog rada (32, 33).

Palijativna skrb usmjerena je na ublažavanje ili otklanjanje simptoma, a ne na izlječenje u cilju poboljšanja kvalitete života bolesnika i njegove obitelji/njegovatelja. Palijativna skrb razmatra fizičke, psihosocijalne i duhovne probleme. Naime, u nedostatku terapija koje modificiraju bolest, svi oblici simptomatske skrbi za HB su palijativni. Formalno uključivanje pružatelja palijativne skrbi obično počinje u kasnijoj fazi bolesti. Palijativna skrb može se smatrati oblikom integracije skrbi za bolesnike s uznapredovalom HB, suočenih s teškom ovisnošću o drugima i invaliditetom. Uzimajući u obzir karakteristike bolesti u uznapredovalom stadiju, palijativna skrb treba dati prioritet postavljanju neposrednih ciljeva skrbi koji

poboljšavaju kvalitetu života te preveniraju izgaranje njegovatelja. Neke osobe s HB, zbrinute su kod kuće te skrb najčešće pruža član obitelji ili njegovatelj. Za mnoge bolesnike, gubitak njegovatelja zbog smrti ili bolesti, nemogućnosti samostalnog življenja ili pak prisutnost nenormalnog ponašanja te složenih potreba za njegom, rezultira prijemom u ustanovu za pružanje dugotrajne njege. U takvih bolesnika, smještenih u domove za starije osobe, najčešći problemi su pušenje, inkontinencija urina i/ili stolice, dekubitus te ulceracije na koži. U terminalnim stadijima, hospicijska skrb može biti od velike pomoći obitelji koja se brine za oboljelog kod kuće ili u ustanovi za dugotrajnu skrb. Hospicij ima snažan fokus na utjehu i ublažavanje boli, angažman u obitelji, planiranje smrti i podršku obitelji nakon smrti (32, 34).

Rana integracija palijativne skrbi, komunikacija s bolesnikom i obitelji, uključujući planiranje skrbi, skrb na kraju života, potpora njegovatelja te obuka i obrazovanje za sve stručnjake uključene u skrb, navode se kao relevantne preporuke (32).

5.8.1. Prehrana

Gubitak tjelesne težine je čest, osobito u kasnom stadiju bolesti. To može biti posljedica metaboličke disfunkcije, poteškoća s jedenjem i gutanjem, gubitka fine motoričke koordinacije, anoreksije ili kognitivnih oštećenja. Rizik od aspiracije važan je faktor za pacijente koji su na oralnoj prehrani, osobito u kasnijim fazama bolesti te prisutnosti disfagije. Upravljanje konzistencijom hrane i veličinom obroka, može biti učinkovito za sigurno gutanje u bolesnika s HB. Pored toga, bitno je nadzirati hranjenje, unos kalorija, sigurno progutanih obroka i dodataka prehrani. Također, preporučuje se savjetovanje s dijetetičarom i logopedom (27, 35).

Bilo da osoba i dalje jede i pije oralno ili se koriste alternativne metode hranjenja kao što je hranjenje putem perkutane endoskopske gastrostome, mučnina i povraćanje mogu predstavljati problem. Potrebno je istražiti i druge moguće uzroke pojave ovih simptoma (infekcija, nuspojave lijekova, konstipacija itd.) te vrijeme javljanja simptoma (prije/poslije konzumacije hrane i pića). Nužno je osigurati dovoljno vremena i odgovarajući položaj prilikom hranjenja, male i česte obroke te poticati bolesnika da polako jede i uzima po jedan gutljaj tekućine. Ukoliko se bolesnik hrani na sondu te je prisutan osjećaj mučnine i povraćanje, također je važna provjera položaja prilikom hranjenja. Osim toga, treba obratiti pažnju na brzinu hranjenja i prikladnost hrane te razmotriti primjenu antiemetika (36).

5.8.2. Eliminacija

Poteškoće s eliminacijom, koje često prate neurodegenerativne poremećaje, mogu značajno smanjiti kvalitetu života bolesnika s HB. Pretjerana aktivnost mokraćnog mjehura, urinarna inkontinencija i nepotpuno pražnjenje mokraćnog mjehura česti su problemi. Uz navedeno, moguća je prisutnost smanjenog tonusa analnog sfinktera i voljne aktivacije. Ove promjene, koje odražavaju degeneraciju središnjeg živčanog sustava, obično se pogoršavaju tijekom vremena i mogu dovesti do fekalne inkontinencije ili opstipacije. Ovisno o progresiji bolesti, bolesniku može biti potrebna pomoć u održavanju higijene i prepoznavanju pojave inkontinencije. Sestrinske intervencije uključuju pravovremeno uočavanje potrebe eliminacije i održavanje integriteta kože. Da bi se osigurala udobnost i dostojanstvo bolesnika, važno je koristiti odgovarajuće proizvode i pomagala. Obični ulošci mogu biti neučinkoviti ukoliko je u bolesnika prisutna koreja. U pojedinim slučajevima, potrebna je kateterizacija pri kojoj je suprapubični kateter često najbolja opcija za bolesnika. Osim uložaka i kateterizacije mokraćnog mjehura, od koristi može biti i primjena antimuskularnih lijekova (35, 36).

Infekcije mokraćnog sustava mogu se redovito javljati u osoba s uznapredovalom HB i rezultirati akutnim pogoršanjem simptoma. Stoga takvo stanje zahtijeva hitno liječenje. Od intervencija je važno napomenuti i održavanje adekvatne hidratacije bolesnika. Opstipacija je također jedan od čestih problema koji se javlja zbog progresije bolesti, povećanja nepokretnosti, djelovanja terapije te lošeg statusa prehrane i hidratacije. Tretira se odgovarajućim laksativima te povećanjem unosa tekućine i vlakana u propisanoj prehrani (35, 36).

5.8.3. Sigurnost i motorički poremećaji

Progresivne promjene u pokretljivosti su univerzalne kod HB, što dovodi do mogućih ozljeda uslijed padova i smanjuje neovisnost. Sigurno kretanje i rukovanje, osobito podizanje može biti vrlo teško uz prisutnost koreatskih pokreta. Također, pronalaženje prikladnog smještaja, mjesta za sjedenje, invalidskih kolica i kreveta može biti izazov. Ukočenost, rigidnost i distonija, isto tako, mogu uzrokovati značajnu bol i otežati održavanje higijene, odijevanje i udobno pozicioniranje. Ukočenost čeljusti može dodatno ometati konzumaciju hrane, pića i oralnu higijenu. Potrebno je uključiti fizikalnu i radnu terapiju i upoznati bolesnika s upotrebom invalidskih kolica ili ostalih pomagala (35, 36).

5.8.4. Bihevioralni i psihijatrijski problemi

U naprednim fazama Huntingtonove bolesti, teška ponašanja poput agresije i impulzivnosti, postaju manje problematična jer je bolesnik manje fizički sposoban djelovati, odreagirati. Međutim, mogu se pojaviti i druga ponašanja poput otpornosti, uznemirenosti i vrištanja, no i dalje su moguće epizode agresije pri kojima bolesnik može ugroziti sebe i/ili druge. Ako se ponašanje osobe iznenada promijeni, uvijek je važno provjeriti uzroke koji mogu pogoršati ove simptome kao što su infekcija ili bol te je nužno isključiti ozljedu glave. Uvijek bi trebalo uzeti u obzir čimbenike okoline koji mogu pridonijeti promjenama i problemima u ponašanju. Poznato, mirno okruženje često je korisno oboljelima kao i pridržavanje rutine, dopuštanje dovoljno vremena za aktivnosti (npr. osobna higijena), može pomoći u otpornom ponašanju. Nažalost, često nije moguće identificirati točan uzrok vrištanja. Međutim, preporučuju se strategije kao što su upravljanje uznemirenošću, pregled lijekova koji mogu uzrokovati nuspojave, ublažavanje moguće boli te pružanje sigurnosti i udobnosti pojedincu (35, 36).

Pri depresivnom ponašanju, simptomi se ne trebaju pretjerano tumačiti jer loše raspoloženje može biti samo razumljiv odgovor na stvarnost postojanja Huntingtonove bolesti. Potrebno je ispitati bolesnika o suicidalnim mislima i idejama te započeti terapiju s niskim dozama kako bi se smanjile moguće nuspojave. Kod iritabilnosti, uz smirenost i izbjegavanje sukoba, nužno je i pokušati identificirati situacije u kojima bolesnik postaje ljut, razdražljiv. Prisutnost apatije zahtijeva intervencije koje uključuju ohrabrivanje bolesnika, održavanje rutine koristeći kalendare i rasporede kako bi se motiviralo bolesnika. Psihoterapija se ne smije automatski isključiti samo zbog komunikacije i/ili kognitivnog oštećenja jer za mnoge bolesnike s naprednom HB, predstavlja priliku za razgovor o svojim osjećajima, strahovima i frustracijama, što može biti od velike pomoći (27, 36).

5.8.5. Obrazac spavanja

Poremećaj spavanja i buđenja, jedni su od najranijih simptoma mnogih neurodegenerativnih poremećaja. Čak i kada su pacijenti u poznatim okruženjima, česti su poremećaji spavanja poput otežanog usnivanja, učestalih buđenja, nesanice i umora tijekom dana. Oni mogu postati izraženiji kada je bolesnik hospitaliziran. Tradicionalne strategije za poboljšani san kod hospitaliziranih bolesnika, učinkovite su za pacijente s HB. Otklanjanjem okolinskih čimbenika koji utječu na usnivanje, ograničavanje buke i svjetla, održavanje rutine i dnevnih aktivnosti te vođenje dnevnika spavanja, pomaže bolesniku u postizanju više odmora.

Također, preporučena je primjena lijekova i tehnika relaksacije te promjene u prehranbenim navikama. Poboljšana kvaliteta sna može pozitivno utjecati na kognitivno oštećenje u bolesnika s HB, kao i na ublažavanje anksioznosti, depresije i razdražljivosti (35, 36).

5.8.6. Bol

Osobe u uznapređovalom stadiju HB mogu osjetiti bol iz mnogo razloga, ali kao i s drugim simptomima, može biti vrlo teško procijeniti ukoliko osoba nije u stanju komunicirati. Korištenje validiranih ljestvica boli za bolesnike koji nisu komunikativni i/ili imaju demenciju, može biti od pomoći. Potrebno je obratiti pozornost na neverbalne znakove i promjene za koje je moguće da izazovu bol (modrice, rane, slomljene kosti). Često se može postići učinkovito liječenje lijekovima kao što su gabapentin, pregabalin i amitriptilin. U nekim slučajevima, neophodno je liječenje opioidnim analgeticima kao što su tramadol i fentanil flasteri. Međutim, osim farmakoloških metoda, nužno je u proces liječenja boli uključiti i nefarmakološke intervencije (27, 36, 36).

5.9. Uloga medicinske sestre

Medicinska sestra kao član multidisciplinarnog tima, ima ključnu ulogu u skrbi za osobe s HB. Ukoliko je upoznata s bolešću i njenim aspektima, može osigurati da su planovi zdravstvene njege napisani kako bi se očuvala sigurnost i dostojanstvo oboljele osobe, da se mogu identificirati medicinski važne promjene u stanju osobe, prenijeti informacije liječniku te pružiti podršku bolesniku i obitelji tijekom cijelog tijeka bolesti. Jedna od zadaća je i uvjeriti bolesnika i njegovu obitelj da će biti sigurni i dobro zbrinuti. Također, medicinska sestra može imati ulogu vođe tima koji uključuje liječnike (uključujući liječnika primarne zdravstvene zaštite, neurologa, psihijatra i liječnika palijativne skrbi/hospicija), stomatologa, rehabilitacijske terapeute, pružatelje podrške (uključujući psihologa, socijalnog radnika i duhovnika) te druge pružatelje zdravstvenih usluga (dijetetičar, farmaceut, laboratorijski tehničar i dr.). Svaki od ovih članova tima ima određenu ulogu u skrbi za osobu s HB te je medicinska sestra u idealnoj poziciji da zna kada su njihove usluge zapravo potrebne. Sveobuhvatni ciljevi zdravstvene njege su optimiziranje udobnosti, sigurnosti, dostojanstva i autonomije osobe. Potrebno je uzeti u obzir ta načela tijekom izrade planova skrbi, a svakako i pri njihovom provođenju (34).

Neophodno je da medicinska sestra koja skrbi za bolesnika s HB, ima široko bazno znanje. U djece oboljelih od HB, može doći do razvoja stresa kao rezultat sigurnosti/nesigurnosti o razvoju bolesti kod njih. Genetsko testiranje može izazvati strah te je pri tome bitno pružiti razumijevanje. Strah može biti izazvan pitanjima diskriminacije u poslovnom i društvenom okruženju. Etičkim pitanjima i njihovim temeljitim shvaćanjem, osigurava se pružanje bolje skrbi (5).

5.9.1. Komunikacija s bolesnikom

Kako Huntingtonova bolest napreduje, sposobnost učinkovite komunikacije i donošenja odluka se smanjuje. U osoba koje boluju od te bolesti razvija se dizartrija, a koreatični pokreti dodatno otežavaju razumijevanje govora. Prethodni razvoj odnosa povjerenja medicinska sestra-bolesnik, ključan je za učinkovito vođenje komunikacije. Jednako je važno istražiti obiteljsko znanje i koristiti ga na pravovremen, koristan način. Također, jedna od preporuka je i rano upućivanje na govornu i jezičnu terapiju. One omogućavaju stalnu procjenu komunikacijskih vještina te daju prijedloge o alternativnoj komunikaciji. To uključuje simbole, uređaje, strategije te razne tehnike koje se koriste za kompenzaciju poteškoća pojedinca s govorom, jezikom i komunikacijom. Oni mogu biti visoke ili niske tehnologije, a opremu koja se pokazala učinkovitom ubraja se tzv. LightWriter, Talking Mat, odnosno govorne i memorijske ploče, dnevničke, albume s fotografijama, slikovne simbole i razvijanje pojedinačnih odgovora putem upotrebe palca gore i palca dolje. Navedena oprema se mora prilagoditi kako bi se omogućilo kretanje zbog moguće prisutnosti koreje ili rigidnosti (36).

Za vrijeme komunikacije s bolesnikom, od velike važnosti su vrijeme, strpljenje i otklanjanje prisutne pozadinske buke koja može biti uznemirujuća i ometajuća za kognitivni proces. Osim toga, jednako je bitno obratiti pozornost na neverbalne znakove i pratiti promjene u glasu, zvuku bilo kakvog govora kojeg je bolesnik u stanju izvesti. Medicinska sestra treba govoriti polako i razumljivo te ne smije tretirati bolesnika kao da nema inteligenciju. Naime, nužno je razumjeti da pokušaj uvođenja novih vještina kako bi se omogućila učinkovita komunikacija u kasnijim fazama bolesti nije preporučljiva jer kognitivno propadanje može spriječiti osobu da razvije vještine za njihovo odgovarajuće korištenje sustava. Od medicinske sestre se očekuje da razumije ovaj skup složenih ponašanja, kako bi u skladu s time, mogla prilagoditi vlastitu praksu i razviti različite načine komuniciranja s bolesnikom (36).

5.9.2. Sestrinske dijagnoze

S obzirom na raznolikost simptomatologije Huntingtonove bolesti, moguć je velik broj sestrinskih dijagnoza, a neke od njih su (37, 38):

- Visok rizik za ozljede u/s dezorijentacijom
- Visok rizik za pad u/s kognitivnim oštećenjem
- Visok rizik za infekciju u/s invazivnim postupkom
- Visok rizik za nasilno ponašanje u/s deluzijskim razmišljanjem
- Visok rizik za aspiraciju u/s disfagijom
- Kronična zbunjenost u/s promjenom strukture/funkcije moždanog tkiva
- Smanjena mogućnost brige o sebi- hranjenje, eliminacija, odijevanje, kupanje u/s kognitivnim oštećenjem.
- Smanjena pokretljivost u/s oštećenjem mišićno koštanog sustava š/o nekoordiniranim pokretima
- Smanjena socijalna interakcija.

5.10. Kvaliteta života

Kada se bolesnik nalazi u kasnoj fazi HB, teško je razmišljati o aktivnostima i stvarima koje možete učiniti u interakciji s drugima. Također, lako je pretpostaviti da zbog nedostatka verbalne i neverbalne komunikacije, pojedinac ne razumije što se oko njega događa. Međutim, istraživanja su pokazala da to nije tako i da je osoba u stanju čuti, vidjeti i razumjeti. Stoga je važno pokušati uspostaviti interakciju s pojedincem. Bolesnik s Huntingtonovom bolešću i dalje ima seksualne potrebe te je neophodno stvoriti okruženje koje će mu omogućiti da to olakšaju. Njegovatelji također moraju prepoznati da promjene mogu utjecati na intimne odnose bolesnika. U kasnom stadiju bolesti, otežano je utvrđivanje tih potreba, ali ipak se ne smiju zanemariti (36).

Bitno je zapamtiti potrebu za kontinuiranom stimulacijom. Osobe s Huntingtonovom bolešću i dalje imaju hobije i interese te je nužno da se njima mogu i baviti. Uloga je skrbnika da

to olakšaju, a uključivanje koordinatora aktivnosti, gdje je to moguće, može pomoći u tome. Važno je planirati aktivnosti prema interesima pojedinca te uzeti u obzir njihov kraći raspon koncentracije i sklonost umoru. Razvoj i korištenje alata kao što su knjige i prikupljanje informacija od dostupne obitelji i prijatelja o hobijima i interesima bolesnika, pomoći će u usmjeravanju aktivnosti u koje bi se bolesnik htio uključiti (36).

Uspostavljanje bilo kakvih posljednjih želja ili stvari koje je htio bolesnik učiniti prije smrti i pomaganje da ih ostvari, utječe na njegovu kvalitetu života. Imati svijest o nečijim vjerskim i duhovnim potrebama i omogućiti da se one zadovolje, može pružiti veliku utjehu i sigurnost. Svijest o vjerskim i kulturnim potrebama pojedinih religija i njihovoj važnosti, omogućava da ih se poštuje. Briga za bolesnika s HB, uključuje i brigu o cijeloj obitelji. Obiteljski njegovatelji često su iscrpljeni do trenutka kada bolesnik zahtijeva cjelodnevnu skrb, imaju osjećaj krivice te rizik od razvoja bolesti. Iz tog razloga, potrebno je osigurati najbolju moguću skrb za bolesnika pogođenog HB kao i za njegovu obitelj (36).

6. ZAKLJUČAK

Huntingtonova bolest je rijedak neurodegenerativni poremećaj koji se manifestira brojnim i složenim simptomima, zbog čega pružanje i vođenje skrbi za oboljele predstavlja izazov svim zdravstvenim djelatnicima. Unatoč otkriću temeljne genetske mutacije prije više od dva desetljeća, nema poznatog lijeka te je liječenje usmjereno na ublažavanje simptoma. Zbog svoje prirode, HB oboljelu osobu čini ovisnu o drugima što stvara stres i promjene u načinu života svih uključenih u skrb bolesnika. U svrhu poboljšanja kvalitete života, nužno je provođenje skrbi od strane multidisciplinarnoga tima, pri čemu medicinska sestra kao jedan od članova, ima veliku ulogu. Ona provodi brojne intervencije te je usmjerena na pružanje palijativne skrbi, zbog čega je neophodno da ima široko bazno znanje, kao i dobre komunikacijske vještine.

7. LITERATURA

1. Poeck K. Chorea Huntington. U: Poeck K. Neurologija: Bolesti bazalnih ganglija. 1. izdanje. Zagreb: Školska knjiga; 1994. str. 347.
2. Baker, M, McLaren S, Crichton N. A review of the literature on nursing in Huntington's disease: A need for specialist knowledge. British Journal of Neuroscience Nursing [Elektronički časopis]. 2016;5(8):360-366. Dostupno na: <https://scihub.se/https://doi.org/10.12968/bjnn.2009.5.8.43595> (1.7.2022.)
3. Zuccato C, Valenza M, Cattaneo E. Molecular Mechanisms and Potential Therapeutical Targets in Huntington's Disease. Physiological Reviews [Elektronički časopis]. 2010;90:905–981. Dostupno na: <https://journals.physiology.org/doi/full/10.1152/physrev.00041.2009> (1.7.2022.)
4. Ross CA, Tabrizi SJ. Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment. Lancet Neurology [Elektronički časopis]. 2011;10:83–98. Dostupno na: https://www.amherst.edu/media/view/296013/original/HD_TabriziRoss%2B2011.pdf (1.7.2022.)
5. Perkins A. Highlighting Huntington disease. Nursing Made Incredibly Easy Elektronični časopis. 2017;15(4):28-36. Dostupno na: https://journals.lww.com/nursingmadeincrediblyeasy/Fulltext/2017/07000/Highlighting_Huntington_disease.6.aspx (2.7.2022.)
6. Bates GP, Dorsey R, Gusella JF, Hayden MR, Kay C, Leavitt BR, Tabrizi SJ. Huntington disease. Nature Reviews Disease Primers [Elektronički časopis]. 2015. Dostupno na: <https://scihub.se/https://doi.org/10.1038/nrdp.2015.5> (2.7.2022.)
7. Greenberg M, Paddu N, Bhivandkar S, Ahmed S. Treating Depression and Suicidality in Huntington's Disease. Psychiatric Annals [Elektronički časopis]. 2020;50(2):85-88. Dostupno na: https://www.academia.edu/download/65109166/treating_depression_and_suicidality_in_huntingtons_disease.pdf (2.7.2022.)
8. Novak MJU, Tabrizi S. Huntington's disease: clinical presentation and treatment. International review of neurobiology [Elektronični časopis]. 2011;98:297-319. Dostupno na: <http://www.psiquiatriaafmusp.org.br/departamento/userfiles/IPq%20noticias/HUNTINGTON%E2%80%99S%20DISEASE%20CLINICAL%20PRESENTATION.pdf> (2.7.2022.)
9. Ghosh R, Tabrizi S. Clinical Features of Huntington's Disease. Polyglutamine Disorders [e-knjiga]. 2018. Dostupno na: https://www.researchgate.net/profile/Arnulf-Koeppen/publication/323042480_The_Neuropathology_of_Spinocerebellar_Ataxia_Type_3Mac

[hudo-Joseph_Disease/links/5b9ab40ba6fdccd3cb51f68a/The-Neuropathology-of-Spinocerebellar-Ataxia-Type-3-Machado-Joseph-Disease.pdf#page=10](https://doi.org/10.1002/9781118171111.ch10) (2.7.2022.)

10. Ajitkumar A, De Jesus O. Huntington Disease. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559166/> (2.7.2022.)
11. Novak MJU, Tabriz S. Huntington's disease. BMJ [Elektronički časopis]. 2010;340:c3109. Dostupno na: http://www.unm.edu/~atneel/shs531/Clinical_Review_HD.pdf_2 (2.7.2022.)
12. Bakels, HS, Roos RAC, Roon-Mom WMC, Bot ST. Juvenile-Onset Huntington Disease Pathophysiology and Neurodevelopment: A Review. Movement Disorders [Elektronički časopis]. 2022; 37:16-24. Dostupno na: <https://movementdisorders.onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/mds.28823> (2.7.2022.)
13. Huntington's Disease Association annual report and financial statements for the year ended 31 march 2021. Dostupno na: <https://www.hda.org.uk/media/3576/huntingtons-disease-association-accounts-ye-2021.pdf> (2.7.2022.)
14. Aubeeluck A, Wilson E. Huntington's disease. Part 1: essential background and management. British Journal of Nursing [Elektronički časopis]. 2008;17(3):146–151. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.12968/bjon.2008.17.3.28402> (3.7.2022.)
15. Roos RAC. Huntington's disease: a clinical review. Orphanet Journal of Rare Diseases [Elektronički časopis]. 2010;5:40. Dostupno na: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-5-40#Sec11> (4.7.2022.)
16. Zuccato C, Valenza M, Cattaneo E. Molecular Mechanisms and Potential Therapeutical Targets in Huntington's Disease. Physiological Reviews [Elektronički časopis]. 2010;90: 905–981. Dostupno na: <https://journals.physiology.org/doi/epdf/10.1152/physrev.00041.2009> (4.7.2022.)
17. Papoutsis M, Labuschagne I, Tabrizi SJ, Stout JC. The Cognitive Burden in Huntington's Disease: Pathology, Phenotype, and Mechanisms of Compensation Movement Disorders [Elektronički časopis]. 2014; 29(5):673–683. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1002/mds.25864> (4.7.2022.)
18. Pogledić I, Relja M. Huntingtonova bolest. Liječnički vjesnik [Elektronički časopis]. 2012;134:11-12. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/172456> (5.7.2022.)
19. Pagan F, Torres-Yaghi Y, Altshuler M. The diagnosis and natural history of Huntington disease. The diagnosis and natural history of Huntington disease. Handbook of Clinical

- Neurology. 2017. 63–67. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/B978-0-12-801893-4.00005-5> (7.7.2022.)
20. Oosterloo M, Greef BTA, Bijlsma EK, Durr A, Tabrizi SJ, Estevez-Fraga et al. Disease Onset in Huntington's Disease: When Is the Conversion. *Movement disorders clinical practice* [Elektronički časopis]. 2021;8(3): 352–360. Dostupno na: <https://movementdisorders.onlinelibrary.wiley.com/doi/pdfdirect/10.1002/mdc3.13148> (7.7.2022.)
21. Ross AC, Margolis LR. Huntington Disease. *Neuropsychopharmacology: The Fifth Generation of Progress* [e-knjiga]. Dostupno na: https://acnp.org/wp-content/uploads/2017/11/c125_1817-1830.pdf (7.7.2022.)
22. Aubeeluck, A., & Wilson, E. Huntington's disease. Part 1: essential background and management. *British Journal of Nursing* [Elektronični časopis]. 2008;17(3):146–151. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.12968/bjon.2008.17.3.28402> (7.7.2022.)
23. McColgan P, Tabrizi SJ. Huntington's disease: a clinical review. *European Journal of Neurology* [Elektronični časopis]. 2018;25:24–34. Dostupno na: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/ene.13413> (10.7.2022.)
24. McGarry A, Biglan K, Marshall F. Huntington's disease: clinical features, disease mechanisms, and management. *Rosenberg's Molecular and Genetic Basis of Neurological and Psychiatric Disease* [e-knjiga]. 2020:135–145. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/B978-0-12-813866-3.00009-6> (10.7.2022.)
25. Stahl CM, Feigin A. Medical, Surgical, and Genetic Treatment of Huntington Disease. *Neurologic Clinics* [Elektronični časopis]. 2020;38:367-378 Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/j.ncl.2020.01.010> (10.7.2022.)
26. Dash, D., Mestre, T.A. Therapeutic Update on Huntington's Disease: Symptomatic Treatments and Emerging Disease-Modifying Therapies. *Neurotherapeutics* [Elektronični časopis]. 2020;17:1645–1659. Dostupno na: <https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s13311-020-00891-w.pdf> (10.7.2022.)
27. Samperi S, Kwong P, McGill T, Tsui D. Huntington's Disease: A Nursing Perspective. *Australasian Journal of Neuroscience* [Elektronični časopis]. 2021;31(2): 18-26. Dostupno na: <https://sciendo.com/it/article/10.21307/ajon-2021-007> (12.7.2022.)
28. van Bruggen-Ruffi M, Vink A, Achterberg W, Roos R. Music therapy in Huntington's disease: a protocol for a multi-center randomized controlled trial. *BMC Psychol* [Elektronični

- časopis]. 2016;4(1):38. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4960846/> (12.7.2022.)
29. Fritz NE. et al. Physical Therapy and Exercise Interventions in Huntington's Disease: A Mixed Methods Systematic Review. *Journal of Huntington's Disease* [Elektronični časopis]. 2017;6(3):217-235. Dostupno na: <https://content.iospress.com/articles/journal-of-huntingtons-disease/jhd170260> (12.7.2022.)
30. Quinn, L, Busse M. The role of rehabilitation therapy in Huntington disease. *Handbook of Clinical Neurology* [e-knjiga]. 2017;151–165. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/B978-0-12-801893-4.00013-4> (16.7.2022.)
31. Zinzi P. Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington ' s disease: a pilot study. *Clinical Rehabilitation* [Elektronični časopis]. 2007;21:603–613. Dostupno na: https://www.academia.edu/19095306/Effects_of_an_intensive_rehabilitation_programme_on_patients_with_Huntingtons_disease_a_pilot_study?from=cover_page (16.7.2022.)
32. Mestre TA, Shannon K. Huntington disease care: From the past to the present, to the future. *Parkinsonism & Related Disorders* [Elektronični časopis]. 2017;44:114–118. Dostupno na: <https://sci-hub.se/https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2017.08.009> (18.7.2022.)
33. Zielonka D, Mielcarek M, Landwehrmeyer GB, Update on Huntington's disease: advances in care and emerging therapeutic options, *Parkinsonism and Related Disorders*. 2015. Dostupno na: https://www.academia.edu/17269680/Update_on_Huntingtons_disease_Advances_in_care_and_emerging_therapeutic_options?from=cover_page (18.7.2022.)
34. Caregiver Guide for Mid to Late Stage Huntington's Disease: For Long-Term Care Facilities and In-Home Care Agencies. 2014. Huntington Disease Society of America. Dostupno na: http://hdsa.org/wp-content/uploads/2015/04/CaregiverGuide_Mid_Late_StageHD.pdf (18.7.2022.)
35. Urrutia NL. Adult-onset Huntington disease. *Nursing* [Elektronični časopis]. 2019;49(7):36-43. Dostupno na: <https://sci-hub.se/10.1097/01.NURSE.0000559914.46449.29> (23.7.2022.)
36. Care in Advanced Huntington's disease. Huntington's Disease Association [Internet]. Dostupno na: <https://www.hda.org.uk/media/1171/care-in-advanced-hd-booklet.pdf> (23.7.2022.)
37. Belleza M. Dementia. *Nurseslabs* [Internet]. 2021. Dostupno na: https://nurseslabs.com/dementia/#nursing_diagnosis (23.7.2022.)
38. Ferraz CCB, Ortega FB, Reis MG dos et al. Systematization Of Nursing Care To Patients With Huntington Disease: Case Study. *Journal of Nursing UFPE on line* [Elektronični časopis].

2013;7(7):4796-800.

Dostupno

na:

<https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/viewFile/11734/13972> (23.7.2022.)

8. OZNAKE I KRATICE

HB- Huntingtonova bolest

HTT- Huntingtin gen

CAG- citozin, adenin, gvanin

GABA- gama-aminomaslačna kiselina

UHDS- Unified Huntington's Disease Rating Scale

MRI- Magnetska rezonancija

9. SAŽETAK

Huntingtonovu bolest se definira kroničnom, neurodegenerativnom nasljednom bolešću koja uzrokuje propadanje živčanih stanica unutar mozga. Srednja životna dob (30-40 godina), obično je period u kojem se bolest pojavljuje, bez obzira na spol i rasu. Međutim, početak bolesti je moguć i u mlađoj životnoj dobi, djetinjstvu. Manifestira se brojnim simptomima koji se zapravo svrstavaju u kognitivne, bihevioralne te motoričke poremećaje. Kao takva, bolest uzrokuje promjene u kretanju, ponašanju, osobnosti, pamćenju, razmišljanju, učenju i razumijevanju. Kao najčešći simptom, navodi se koreja. Sam uzrok ove bolesti je mutacija gena na kratkom kraku kromosoma 4, a dijagnozu je moguće postaviti pomoću genetskog testiranja. S obzirom da je bolest neizlječiva, liječenje je simptomatsko te se provodi farmakološkim i nefarmakološkim metodama. Medicinska sestra provodi brojne intervencije te je usmjerena na pružanje palijativne skrbi. Prilikom pružanja palijativne skrbi, nastoje se ublažiti ili otkloniti simptomi koji su najčešće vezani uz prehranu, eliminaciju, obrazac spavanja, sigurnost i motoričke poremećaje, zatim bihevioralne i psihijatrijske probleme te bol. Budući da bolest iznimno utječe i narušava život oboljelog i njegovih članova obitelji, uloga medicinske sestre je pružiti podršku, poštovati dostojanstvo i autonomiju bolesnika te osigurati optimalnu razinu kvalitete života.

Ključne riječi: Huntingtonova bolest, koreja, poremećaji pokreta, sestrinska skrb.

10. SUMMARY

Huntington's disease is defined as a chronic, neurodegenerative hereditary disease that causes nerve cells to decay within the brain. Mean age (30-40 years) is usually the period in which the disease occurs, regardless of gender and race. However, the beginning of illness is also possible in younger age, childhood. It manifests itself with many symptoms that are actually classified as cognitive, behavioural and motor disorders. As such, the disease causes changes in movement, behaviour, personality, memory, thinking, learning and understanding. Chorea is cited as the most common symptom. The very cause of this disease is gene mutation in the short arm of chromosome 4, and the diagnosis can be made using genetic testing. Since the disease is incurable, treatment is symptomatic and is conducted by pharmacological and non-pharmacological methods. The nurse is conducting numerous interventions and is focused on providing palliative care. While providing palliative care, it is attempted to alleviate or eliminate symptoms that are most often related to nutrition, elimination, sleep patterns, safety and motor disorders, as well as behavioral and psychiatric problems and pain. Since the disease influences and violates the life of the sick and its family members, the role of the nurse is to provide support, respect the dignity and autonomy of the patient and ensure an optimal level of quality of life.

Keywords: Huntington's disease, chorea, movement disorders, nursing care.

IZJAVA O AUTORSTVU ZAVRŠNOG RADA

Pod punom odgovornošću izjavljujem da sam ovaj rad izradio/la samostalno, poštujući načela akademske čestitosti, pravila struke te pravila i norme standardnog hrvatskog jezika. Rad je moje autorsko djelo i svi su preuzeti citati i parafraze u njemu primjereno označeni.

Mjesto i datum	Ime i prezime studenta/ice	Potpis studenta/ice
U Bjelovaru, <u>26. srpnja 2022.</u>	LEONARDA-ANA RIJAK	Leonarda-ana Rijak

Prema Odluci Veleučilišta u Bjelovaru, a u skladu sa Zakonom o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju, elektroničke inačice završnih radova studenata Veleučilišta u Bjelovaru bit će pohranjene i javno dostupne u internetskoj bazi Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu. Ukoliko ste suglasni da tekst Vašeg završnog rada u cijelosti bude javno objavljen, molimo Vas da to potvrdite potpisom.

Suglasnost za objavljivanje elektroničke inačice završnog rada u javno dostupnom nacionalnom repozitoriju

LEONARDA - ANA POLJAK

ime i prezime studenta/ice

Dajem suglasnost da se radi promicanja otvorenog i slobodnog pristupa znanju i informacijama cjeloviti tekst mojeg završnog rada pohrani u repozitorij Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu i time učini javno dostupnim.

Svojim potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, 26. srpnja 2022

Leonarda - Ana Poljak
potpis studenta/ice