

Problemy zdrowotne chorych na chorobę Huntingtona i ich wpływ na codzienne funkcjonowanie chorego

Dorota Kozak-Putowska¹, Joanna Iłżecka¹, Jolanta Piskorz¹, Gustaw Wójcik²

¹ Samodzielna Pracownia Rehabilitacji Neurologicznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

² Zakład Balneoterapii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Kozak-Putowska D, Iłżecka J, Piskorz J, Wójcik G. Problemy zdrowotne chorych na chorobę Huntingtona i ich wpływ na codzienne funkcjonowanie chorego. *Med Og Nauk Zdr.* 2016; 22(2): 94–97. doi: 10.5604/20834543.1208212

Streszczenie

Choroba Huntingtona to dziedziczna autosomalnie dominująca choroba neurozwyrodnieniowa charakteryzująca się występowaniem postępujących objawów ruchowych, poznawczych i psychiatrycznych.

Choroba Huntingtona jest schorzeniem powodującym degradację w sferze fizycznej, psychologicznej oraz socjalnej pacjenta. W zależności od tego, na jakim etapie choroby znajduje się pacjent, przedklinicznym czy klinicznym, występują u niego mniej lub bardziej nasilone problemy zdrowotne. Postępujące objawy ruchowe uniemożliwiają samodzielne funkcjonowanie, natomiast depresja, zaburzenia psychiatryczne i funkcji poznawczych są powodem izolacji oraz unikania kontaktów z otoczeniem. Obecnie nie istnieje skuteczne leczenie tej choroby, a leki stosowane w terapii mają wiele działań niepożądanych. Prowadzi ona do postępującej niesprawności, zależności chorego od osób sprawujących nad nim opiekę oraz w konsekwencji do śmierci.

Słowa kluczowe

choroba Huntingtona, choroby OUN, czynności codzienne

WPROWADZENIE

Pląsawica Huntingtona to opisana przez lekarza Georga Huntingtona, neurodegeneracyjna choroba ośrodkowego układu nerwowego dziedziczna autosomalnie dominująca. Częstość jej występowania szacuje się na 4 do 7 przypadków na 100 000 osób [1, 2]. Zmutowany gen ITI5 zlokalizowany w chromosomie autosomalnym i odpowiedzialny za tę chorobę, koduje białko – huntingtynę (Htt), co powoduje zwiększenie liczby powtarzalnych sekwencji trzech nukleotydów CAG. U zdrowego człowieka występuje do 35 kopii CAG, natomiast u chorego na chorobę Huntingtona – 36 lub więcej powtórzeń. W wyniku tego powstaje nieprawidłowa Htt, która gromadzi się w neuronie, doprowadza do jego uszkodzenia i śmierci. Uszkodzenia te mogą dotyczyć różnych struktur mózgu, głównie jądra ogoniastego, skorupy i gałki bladej oraz wzgórza i istoty białej [3].

Chorobę Huntingtona różnicuje się w zależności od wieku zachorowania na: postać młodzieńczą, tzw. postać Westphala (4–9 lat), postać wczesną (20–34 lata), postać wieku średniego (35–49 lat) oraz późnego (powyżej 50 lat) [1]. W zależności od objawów klinicznych wyróżnia się klasyczną postać choroby charakteryzującą się triadą objawów (ruchy pląsawicze, zaburzenia funkcji poznawczych oraz zaburzenia psychiczne) oraz postacią atypową, w której główne objawy to dystonia, bradykineza oraz objawy zespołu mózdkowego, natomiast ruchy pląsawicze nie pojawiają się wcale lub sporadycznie. Średni wiek zachorowania to 40. rok życia. Pierwsze objawy choroby są zazwyczaj niezauważane lub bagatelizowane, diagnoza zostaje postawiona dużo później. Pacjent umiera

w ciągu 10–25 lat, najczęściej z powodu powikłań (zachłystowe zapalenie płuc, urazy, upadki) lub samobójstwa [4].

Na obraz kliniczny składają się zaburzenia ruchowe, objawy psychiatryczne, zaburzenia funkcji poznawczych, zachowania oraz emocji [3, 5, 6, 7]. Podłożem tych zaburzeń jest wybiórczy zanik neuronów, szczególnie w prądkowiu i innych strukturach jąder podstawy [8]. Obecnie nie ma skutecznego leczenia choroby, a dostępne leki działające objawowo mają szereg skutków ubocznych [9, 10].

Przebieg kliniczny choroby został podzielony na dwa etapy: przedkliniczny i kliniczny. Podział ten wskazuje na stopniowe obniżanie się sprawności i wzrost zależności i konieczności pomocy w codziennym funkcjonowaniu [11]. W zależności od tego, na jakim etapie znajduje się obecnie pacjent, występuje u niego wiele problemów zdrowotnych.

CEL PRACY

Celem pracy jest przedstawienie problemów zdrowotnych chorych na chorobę Huntingtona w zależności od etapu choroby.

ETAP PRZEDKLINICZNY CHOROBY

Etap przedkliniczny dotyczy grupy osób objętych 50-procentowym ryzykiem zachorowania, czyli takich, których jeden z rodziców jest chory na chorobę Huntingtona. Osoby te, znając obraz choroby na podstawie stanu zdrowia rodzica, już w tym okresie przeżywają lęk przed przyszłością, niepewność co do kariery zawodowej oraz często są obciążone opieką i troską o dotkniętego chorobą Huntingtona rodzica. Następnie, będąc nosicielami genu choroby oraz mając świadomość zachorowania, jeszcze w okresie przed wystąpieniem

Adres do korespondencji: Dorota Kozak-Putowska, Samodzielna Pracownia Rehabilitacji Neurologicznej, Uniwersytet Medyczny w Lublinie
e-mail: dorothy56@wp.pl

Nadesłano: 11 marca 2015; zaakceptowano do druku: 13 maja 2016

objawów doświadczają obaw co do początku wystąpienia choroby oraz troskę już nie tylko o chorego rodzica, ale także o własną rodzinę. Kolejna faza, która manifestuje wystąpienie etapu klinicznego, to wystąpienie pierwszych zmian sygnalizujących chorobę [11].

Pierwsze objawy są najczęściej niespecyficzne. Dochodzi do spadku masy ciała, pomimo prawidłowego odżywiania, nieznacznych zmian w zachowaniu i osobowości oraz niewielkich zaburzeń ruchowych [4]. Pacjent wchodzi w etap kliniczny choroby.

ETAP KLINICZNY CHOROBY

Etap kliniczny Ross [11] dzieli na trzy fazy. W pierwszej fazie pojawiają się pierwsze charakterystyczne objawy ruchowe, poznawcze oraz psychiatryczne. Pacjent zaczyna mieć trudności w samodzielnym codziennym funkcjonowaniu i staje się obciążeniem dla rodziny z powodu zmian zachowania i osobowości. Główną przyczyną śmierci w tej fazie jest samobójstwo. W drugiej fazie zaburzenia ruchowe stają się bardziej uogólnione, pacjent zaczyna potrzebować stałej pomocy w codziennym funkcjonowaniu, rodzina jest bardziej obciążona zarówno jego niesprawnością psychiczną, jak i fizyczną; przyczyną śmierci w tej fazie mogą być powikłania, najczęściej zachyłkowe zapalenie płuc lub samobójstwo. Ostatnia, trzecia faza, charakteryzuje się poważnymi zaburzeniami ruchowymi, całkowitą niesamodzielnnością w zakresie samoobsługi i koniecznością stałej kompleksowej opieki. W tej fazie pacjent umiera [11].

PROBLEMY ZDROWOTNE WYNIKAJĄCE Z ZABURZEŃ RUCHOWYCH

Zaburzenia ruchowe to przede wszystkim ruchy płaśawicze o charakterze uogólnionym lub ogniskowym, obejmujące różne części ciała, charakterystyczny płaśawiczny chód, parakinezyje, zaburzenia ruchów gałek ocznych; wraz z rozwojem choroby pojawiają się zaburzenia mowy, połykania, dystonia, mioklonie, sztywność i spastyczność mięśni, zaburzenia postawy, chodu, równowagi i koordynacji, co skutkuje tendencją do upadków. Zaburzenia połykania pociągają za sobą problemy z odżywianiem [1, 3–6]. Zaburzenia te, określane jako dysfagia, polegają na trudnościach lub niemożności pobierania pokarmu, formowania kęsa oraz przełykania. Objawy te obejmują fazę oralną przygotowawczą, oralną oraz gardłową i przełykową procesu połykania pokarmów. Zaburzenia działania fazy oralnej przygotowawczej związane są z niestabilnością posturalną, szybkim i impulsywnym spożywaniem pokarmów oraz słabą kontrolą języka. Problemy dotyczące fazy oralnej to nieskoordynowane połykanie, powtarzanie czynności połykania i zaleganie resztek pokarmu w jamie ustnej. Problemy nieprawidłowego funkcjonowania fazy gardłowej i przełykowej to kaszel, dławienie się oraz zachłyście. Poważnymi konsekwencjami dysfagii w chorobie Huntingtona są zachyłkowe zapalenie płuc, ostra niewydolność oddechowa i śmierć [12].

W późniejszym okresie pacjent nawet może stać się niemy. Rozwija się hipokinezyja, powolność ruchów, trudności w rozpoczęciu ruchu (akinezyja). Zaburzenia ruchu uniemożliwiają podejmowanie codziennej aktywności. Pacjent potyka się, występowanie hipokinezyji i hiperkinezyji powoduje trudności w staniu, chodzeniu i z czasem prowadzi do chodu

bezladnego (ataktycznego). Zwyczajne codzienne czynności, jak mycie się, ubieranie, korzystanie z toalety, gotowanie, spożywanie posiłków itp. oraz poruszanie się, stają się niemożliwe do samodzielnego wykonania [11]. Utrwalone, niewłaściwe pozycje dystoniczne prowadzą do przykurczy mięśni i uszkodzeń skóry [13].

W badaniu autorstwa Tibben [14] pacjenci wskazywali na takie problemy związane z zaburzeniami ruchowymi, jak: zmęczenie, trudności z poruszaniem się, chodzeniem po schodach, chwytaniem przedmiotów, prowadzeniem samochodu, pisanie, trudności z wykonywaniem czynności samoobsługowych (mycie, ubieranie się, spożywanie posiłków), nietrzymanie moczu i stolca, zaburzenia snu, zaburzenia porozumiewania się z otoczeniem.

PROBLEMY ZDROWOTNE WYNIKAJĄCE Z ZABURZEŃ PSYCHIATRYCZNYCH

Odrębną grupę objawów stanowią zaburzenia osobowości i objawy psychiatryczne mogące występować jeszcze zanim pojawią się objawy ruchowe. Są one niejednoznaczne i rozpoznawane praktycznie u wszystkich chorych na chorobę Huntingtona. Wymienia się tutaj zaburzenia zachowania, rozdrażnienie, zachowania impulsywne, wybuchy złości, agresję, apatię, abulję, zaburzenia emocjonalne, skłonność do nadużywania alkoholu, aspołeczność, poza tym diagnozuje się zaburzenia afektywne, takie jak depresja, rzadziej stany maniackalne o gwałtownym przebiegu często przechodzące w zespół depresyjny oraz zaburzenia lękowe [1, 4, 5].

Problem złości opisywany jest przez pacjentów jako „ogólna” złość, złość powodowana przykładowymi zdarzeniami oraz złość z powodu bycia chorym. Przykładem zaburzeń emocjonalnych jest emocjonalna blokada, np. zachowania związane ze słabym przystosowaniem się oraz zachowania niesprzyjające zdrowiu. Pacjenci odczuwają smutek, samotność, brak nadziei oraz poczucie winy związane z możliwością przekazania genu choroby dzieciom oraz bycia obciążeniem dla tych, których kochają [15].

Koszewska [16] oraz Krogias i wsp. [17] podają, że depresja występuje u 20–50% chorych na chorobę Huntingtona. Ma ona formę ciężkiej depresji z towarzyszącymi urojeniami, zahamowaniem psychoruchowym, epizodami depresyjnymi lub depresji nerwicowej.

Stwierdza się współwystępowanie zaburzeń obsesyjno-kompulsywnych (u ponad 50% chorych) [16], urojeniowo-omamowych (u ponad 30% chorych) oraz lękowych [3]. Pacjenci mogą spędzać kilka godzin na wykonywaniu tej samej czynności, mogą być podejrzliwi w stosunku do otoczenia, rozmawiać „sami ze sobą”, cierpieć na zaburzenia snu. W młodzieńczej postaci choroby Huntingtona zaburzenia psychiatryczne są znacznie bardziej nasilone [5].

Chory na chorobę Huntingtona rezygnuje z uczestnictwa w życiu społecznym, unika kontaktów z otoczeniem, nie wykazuje zainteresowania życiem domowym ani rodzinnym, izoluje się i znaczną większość czasu spędza w domu. Odczuwa brak wsparcia i wiedzy o chorobie Huntingtona ze strony osób z najbliższego środowiska, relacje z partnerem i rodziną stają coraz bardziej skomplikowane [3, 13].

Wśród osób z chorobą Huntingtona ryzyko popełnienia samobójstwa jest częstsze niż w ogólnej populacji. Szacuje się, że ponad 25% pacjentów z chorobą Huntingtona przynajmniej raz próbowało popełnić samobójstwo [18].

PROBLEMY ZDROWOTNE WYNIKAJĄCE Z ZABURZEŃ FUNKCJI POZNAWCZYCH

Wśród zaburzeń funkcji poznawczych wymienia się zaburzenia pamięci, zaburzenia funkcji wykonawczych oraz zaburzenia przestrzenne [3].

Jednymi z najwcześniejszych objawów choroby Huntingtona są zmiany szybkości myślenia. Chory spostrzega, że do wykonania zwyczajnych zadań umysłowych i uzyskania wyniku, potrzebuje dużo więcej czasu i jest to dla niego dużo bardziej męczące [19].

Zaburzenia pamięci mają charakter trudności z zapamiętywaniem nowych informacji, przypominaniem, posługiwaniem się nabytą wiedzą. Pojawiają się problemy z wykonywaniem czynności złożonej (np. robienie zakupów) oraz z organizacją zadań wymagających etapowego planowania. Zaburzenia pamięci proceduralnej stwarzają u pacjenta problemy z obsługą nowych urządzeń. Gdy choroba jest zaawansowana, obserwuje się, że niepamięć wsteczna nie jest typowa, podobnie jak w chorobie Alzheimera, w przypadku której informacje z odległej przeszłości są łatwiej przypomniane niż obecne fakty. Charakterystyczne jest, że pacjent cierpiący na chorobę Huntingtona zazwyczaj nie potrafi przypomnieć sobie wielu informacji, np. jakie przeszedł choroby w dzieciństwie, ani uszeregować ich w porządku chronologicznym. Inną specyficzną cechą jest trudność z zapamiętaniem przestrzennego położenia przedmiotów. Z powodu zaburzeń pamięci operacyjnej chorzy mają trudności w rozumieniu bardzo długich komunikatów, dlatego osoba sprawująca opiekę zwracając się do chorego powinna używać prostych przekazów, zwięźle informować chorego co do wykonywanych przy nim czynności oraz unikać nadmiaru informacji [1, 20, 21].

Z drugiej strony również chory nie może komunikować się w sposób prawidłowy. Komunikacja wymaga sprawnego działania trzech komponentów: myślenia, kontroli mięśni oraz oddychania. Chory na chorobę Huntingtona wykazuje zaburzenia w zakresie wszystkich tych funkcji. Główne trudności sprawia mu: wyraźne mówienie (artykulacja), rozpoczęcie rozmowy (inicjacja) oraz zdolność pojmwania tematu. W późniejszym etapie choroby następuje wydłużenie czasu wypowiedzianych słów oraz przerw w trakcie mowy, ale mimo znacznego osłabienia zdolności mówienia, zdolność rozumienia języka może być zachowana. Ma to istotne znaczenie w komunikacji z członkami rodziny lub innymi osobami świadczącymi opiekę. Nawet jeśli pacjent nie wymówi tego, co chce przekazać, zrozumie przekazywane komunikaty [19].

W początkowym etapie choroby pacjent ma świadomość pojawiających się zaburzeń pamięci [20].

Dysfunkcje wykonawcze polegają przede wszystkim na: braku inicjatywy działań (chory spędza cały dzień, wykonując jedną czynność, gdyż nie potrafi się zdecydować, co powinien zrobić), zaburzeniu planowania (trudności z wykorzystaniem informacji i terminów, np. dotyczących korzystania z opieki medycznej) oraz sztywności myślenia (w sytuacji gdy chory musi zmienić sposób wykonywania danej czynności, czuje dezorientację). Zaburzenia kontroli poznawczej przejawiają się nieumiejętnością sprawowania kontroli nad własnymi zachowaniami, trudnościami realnej oceny popełnianych błędów oraz ograniczoną zdolnością pracy nad własnymi słabościami [21].

Chory ma problem z określaniem czasu. Rodzina zauważa, że punktualna dotychczas osoba często się spóźnia oraz nie

jest w stanie oszacować, ile czasu zajmie mu jej wykonanie danej czynności. Występują zaburzenia węchu. Pomimo że chory potrafi wyczuć zapachy, w mniejszym stopniu potrafi zidentyfikować konkretny zapach [19].

Wraz z rozwojem choroby dochodzi do zespołu otępiennego [1].

INNE PROBLEMY ZDROWOTNE

Wielu chorych przejawia nadmierny (we wczesnych etapach choroby) lub obniżony popęd płciowy (w późniejszych etapach) [8]. Zaburzone zachowania seksualne są częściej obserwowane u mężczyzn. Badania wykazały, że 30 ze 102 przebadanych pacjentów przejawiało anormalne zachowania seksualne, w tym u 19 stwierdzono nadmierny popęd płciowy. Pacjenci ci cierpieli na zaburzenia zachowania, takie jak drażliwość oraz częste wybuchy złości, którym towarzyszą właśnie objawy zaburzonej seksualności [23].

Carlozzi i Tulsy [15] wskazują, że chorzy zgłaszali częsty problem piętna chorobą. Choroba otoczona jest tajemnicą. W dzieciństwie unika się rozmów na temat choroby i jej istoty oraz ukrywa się ją przed otoczeniem. Chorzy, jak również otoczenie nie są dobrze poinformowani o objawach i przebiegu choroby. Ludzie błędnie odbierają objawy osoby chorej jako objawy świadczące o spożyciu alkoholu lub narkotyków.

Leki stosowane w terapii choroby Huntingtona wywołują działania uboczne a tym samym szereg problemów zdrowotnych. Jedną z grup leków podawaną do zwalczania ruchów mimowolnych są leki przeciwpsychotyczne, np. haloperidol. Ich niepożądane działania to wzmożone napięcie mięśni, nadmierne wydzielanie śliny, spowolnienie ruchów, zaburzenia zdolności poznawczych, późne dystonie, zaburzenia ruchów gałek ocznych (napady przymusowego patrzenia z rotacją gałek ocznych) i zaburzenia mowy. Leki stosowane długotrwale mogą powodować wystąpienie późnych dyskinez oraz zespołu dyskinetycznego (szybkie, mimowolne skurcze różnych grup mięśniowych, zaciskanie oczu, mimowolne ruchy żuchwy, wysuwanie języka, zaburzenia połykania) [5].

Inna istotna grupa leków to leki zmniejszające stężenie dopaminy (tetrabenazyna), które mogą wywoływać bezsenność, zaburzenia lękowe i depresyjne, dysfagię, parkinsonizm, dezorientację, trudności w przełykaniu, nudności, wymioty, biegunkę [5].

PODSUMOWANIE

Depresja, nasilające się trudności z wykonywaniem czynności dnia codziennego oraz dysfunkcje poznawcze w znacznym stopniu obniżają jakość życia w chorobie Huntingtona. Objawy ruchowe, zaburzenia funkcji wykonawczych i apatia w konsekwencji doprowadzają do stopniowej niesamodzielności chorego i zależności od osób opiekujących się nim [19, 25].

Choroba Huntingtona ze względu na jej przewlekły i postępujący proces oraz szereg objawów neuropsychiatrycznych wymaga współpracy wielu specjalistów sprawujących opiekę nad chorymi, w tym lekarza neurologa, lekarza psychiatry, fizjoterapeuty, psychologa oraz pielęgniarki.

Dokładna znajomość bogatej symptomatologii choroby stanowi podstawę planowania i sprawowania opieki nad

chorym na chorobę Huntingtona oraz przygotowania się do roli edukatora rodziny.

PIŚMIENICTWO

- Nicewicz B, Pełka-Wysiecka J. Neuropsychiatryczne aspekty choroby Huntingtona – opis przypadku. *Post Psychiatr Neurol.* 2008; 17(1): 89–92.
- Bano D, Zanetti F, Mende Y, et al. Neurodegenerative processes in Huntington's disease. *Cell Death Dis.* 2011; 2: 1–7.
- Sołtan W, Gołębiowska E, Limon J. Choroba Huntingtona – trzy punkty widzenia. *Forum Med Rodz.* 2011; 5: 108–114.
- Kępczyński L, Łopatyńska K. Choroba Huntingtona – obraz kliniczny u dzieci i młodzieży. *Klin Pediatr.* 2010; 18(1): 65–68.
- Zielonka D. Objawy, patogenezę i dostępne obecnie możliwości leczenia farmakologicznego choroby Huntingtona. *Europejska Sieć Choroby Huntingtona. Neuropsychiatr Neuropsychol.* 2009; 4: 10–16.
- Kloos AD, Kegelmyer DA, White SE, et al. The impact of different types of assistive devices on gait measures and safety in Huntington's disease. *PloS One* 2012; 7(2): 1–7.
- Ehrnhoefer DE, Wong BKY, Hayden MR. Convergent pathogenic pathways in Alzheimer's and Huntington disease: Shared target for drug development. *Nat Rev Drug Discov.* 2012; 10(11): 853–867.
- Feigin A, Zgaljardic D. Współczesne poglądy na chorobę Huntingtona: implikacje kliniczne dotyczące leczenia eksperymentalnego. *Neurologia* 2003; 2: 14–19.
- Veenhuizen RB, Kootstra B, Vink W, et al. Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients. Evaluation of 18 months of implementation. *Orph J Rare Dis.* 2011; 6: 1–6.
- Sari Y. Potential drugs and methods for preventing or delaying the progression of Huntington's disease. *Recent Pat CNS Drug Discover.* 2011; 6(2): 80–90.
- Ross RAC. Huntington's disease: a clinical review. *Orph J Rare Dis.* 2010; 5(40): 1–8.
- Heemskerk A, Ross R. Dysphagia In Huntington's disease: a review. *Dysphagia* 2011; 26: 62–66.
- Szczudlik A, Rudzińska M, Zielonka D. Choroba Huntingtona – obecny stan wiedzy. *Pol Przegl Neurol.* 2008; 4, supl. A: 94–96.
- Tibben A. Impact of Huntington's across the entire disease spectrum: the phases and stages of disease from the patient perspective. *Clin Genet.* 2011; 80: 235–239.
- Carlozzi NE, Tulskey DS. Identification of Health-Related Quality of Life (HRQOL) issues relevant to individuals with HD. *J Health Psychol.* 2013; 18(2): 212–225.
- Koszevska I, Bzinkowska D. Depresja w chorobach neurologicznych – problem diagnostyczny i terapeutyczny. *Przew Lek.* 2005; 9, 20: 22–26.
- Krogias Ch, Strassburger K, Eydin J, et al. Depression in patients with Huntington disease correlates with alterations of the brain stem raphe depicted by transcranial sonography. *J Psychiatry Neurosci.* 2011; 36(3): 187–194.
- Dorsey ER. Characterization of large group of individuals with Huntington disease and their relatives enrolled in the cohort study. *PloS One* 2012; 16: 1–10.
- Paulsen JS. Cognitive impairment in Huntington disease: diagnosis and treatment. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2011; 11(5): 474–483.
- De Langavant LC, Fenelon G, Benisty S, et al. Awareness of memory deficit in early stage Huntington's disease. *PloS One* 2013; 8(4): 1–10.
- Sitek E, Sołtan W, Sławek J. Rola neuropsychologa w diagnostyce i leczeniu choroby Huntingtona. *Post Psychiatr Neurol.* 2011; 20(1): 23–31.
- Sitek E, Sultan W, Robowski P, et al. Poor insight into memory impairment in patients with Huntington disease. *Neurol Neurochir Pol.* 2012; 46(4): 318–325.
- Jhanjee A, Anand K, Bajaj BK. Hypersexual features in Huntington's disease. *Singapore Med J.* 2011; 52(6): 131–133.
- Banaszkiewicz K, Sitek EJ, Rudzińska M, et al. Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin? *J Neural Transm.* 2012; 119: 1361–1365.

Health problems of patients with Huntington's disease and their impact on daily activity

Abstract

Huntington's disease is an autosomal dominant, inherited, neurodegenerative disorder that manifests with progressive motor, cognitive and psychiatric symptoms.

Huntington's disease is a physically, psychologically and socially devastating disorder. Depending at what stage of the disease in the patient, preclinical or clinical, health problems are more or less severe. Progressive motor symptoms hinder the independent daily functioning, whereas depression, psychiatric and cognitive dysfunctions are the reason of isolation and avoidance of contact with the environment. At present, there is no effective treatment for the disease, and the drugs applied in therapy have many adverse effects. This leads to progressive failure, depending on caregivers, and consequently to death.

Key words

Huntington's disease, Central Nervous System diseases, activities of daily living