



**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ ΔΥΤΙΚΗΣ ΕΛΛΑΔΑΣ**

**ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ**

**ΤΜΗΜΑ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

# **Η ΝΟΣΟΣ HUNTINGTON ΚΑΙ ΟΙ ΦΥΣΙΚΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΕΣ ΜΕΘΟΔΟΙ**



**ΣΠΟΥΔΑΣΤΗΣ: ΒΡΑΚΟΠΟΥΛΟΥ ΖΑΦΕΙΡΙΑ**

**ΕΠΟΠΤΕΥΩΝ ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ: κα ΒΑΣΙΛΕΙΑΔΗ ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΑ**

**ΑΙΓΙΟ - 2019**

## **ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ**

Αρχικά θα ήθελα να ευχαριστήσω την οικογένεια μου που με βοήθησε να κυνηγήσω το όνειρο μου και που η υποστήριξη της κατά την διάρκεια των σπουδών μου ήταν απεριόριστη και καταλυτική. Επιπλέον θα ήθελα να ευχαριστήσω από καρδιάς την καθηγήτριά μου κα. Βασιλειάδη Κωνσταντίνα, αρχικά για την ανάθεση της εργασίας αυτής, για την εμπιστοσύνη που μου έδειξε στην εκπόνηση της, για την πολύτιμη καθοδήγηση της καθώς επίσης και για την άψογη συνεργασία μας. Ήταν προνόμιο να συνεργαστώ μαζί της και είμαι ευγνώμων για την πολύτιμη και έγκαιρη βοήθεια της. Ακόμη θα ήθελα να ευχαριστήσω τα άτομα του φιλικού και κοινωνικού μου περιβάλλοντος που με βοήθησαν και αυτοί με τον δικό τους τρόπο κατά την διάρκεια της πτυχιακής μου εργασίας. Τέλος θα ήθελα να αφιερώσω την πτυχιακή μου εργασία στο άτομο που με βοήθησε να εκπληρώσω το όνειρο μου και να ξεκινήσω τις σπουδές μου στο ΤΕΙ Φυσικοθεραπείας, το οποίο δεν βρίσκεται τώρα εν ζωή, τη γιαγιά μου, που την ευχαριστώ για όλα!

## ΠΡΟΛΟΓΟΣ

Η νόσος Huntington ή αλλιώς η Χορεία του Huntington είναι μία κληρονομική, νευροεκφυλιστική ασθένεια, η οποία αποτελεί μείζων πρόβλημα για την υγεία και κατόπιν την ζωή των ατόμων που πάσχουν από αυτήν καθώς δεν έχει ανακαλυφθεί ακόμη η ίαση της. Η κληρονομικότητα της οφείλεται στην μετάδοση ενός παθολογικού, μεταλλαγμένου γονιδίου από τον ένα εκ των δύο γονέων. Οι πιθανότητες μετάδοσης αυτού του γονιδίου ανέρχονται στο 50%. Έπειτα από την μετάδοση του παθολογικού γονιδίου ξεκινά μία σειρά από νευροεκφυλιστικές διαδικασίες, οι οποίες γίνονται ορατές μέσα από την εκδήλωση κλινικών συμπτωμάτων.

Παρόλα αυτά τα συμπτώματα δεν εμφανίζονται αμέσως μετά την εναπόθεση του γονιδίου στον οργανισμό. Έτσι ένας προγεννητικός έλεγχος βοηθά στην πρόληψη της νόσου, αλλά και ένας γενετικός έλεγχος είναι χρήσιμος για την διάγνωσή της. Τα συμπτώματα της νόσου ποικίλουν και χωρίζονται σε κινητικές, γνωσιακές και ψυχιατρικές διαταραχές. Για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων αυτών, σημαντικό ρόλο παίζουν οι ιατροί, οι φυσικοθεραπευτές, οι λογοθεραπευτές και οι ψυχολόγοι, οι οποίοι αναλαμβάνουν τον ασθενή μετά την διάγνωση του.

Πιο συγκεκριμένα οι φυσικοθεραπευτές είναι υπεύθυνοι για τη διαχείριση, τη βελτίωση και την αποκατάσταση των κινητικών διαταραχών του ασθενή, καθώς επίσης και της λειτουργικότητας του. Οι φυσικοθεραπευτές, αρχικά συλλέγουν πληροφορίες για τις επιδόσεις του ασθενή σε απλές αλλά και σε σύνθετες λειτουργίες της καθημερινότητας του, με σκοπό την δημιουργία του κατάλληλου προγράμματος αποκατάστασης. Για την πιο εύκολη και αποτελεσματική αξιολόγηση των ασθενών χρησιμοποιούνται κλίμακες αξιολόγησης, οι οποίες ελέγχουν τις αντίστοιχες με την βλάβη περιοχές. Για παράδειγμα σε περίπτωση που ο ασθενής παρουσιάζει διαταραχές ισορροπίας, ο φυσικοθεραπευτής θα χρησιμοποιήσει την Κλίμακα Ισορροπίας Berg (Berg Balance Scale).

Τέλος σκοπός της παρούσας πτυχιακής είναι αφενός η παρουσίαση των μεθόδων αντιμετώπισης των ασθενών με νόσο Huntington και αφετέρου ο καθορισμός της αποτελεσματικότητας της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης στην αποκατάσταση του νευρολογικού ασθενή και συνεπώς στην βελτίωση της ποιότητας ζωής του.

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η παρούσα πτυχιακή αποτελεί ανασκόπηση μίας νευρολογικής νόσου, της Νόσου του Huntington και παρουσιάζει μία συλλογική και αναλυτική εικόνα σχετικά με την αντιμετώπισή της. Αρχικά, παρουσιάζονται γενικές πληροφορίες σχετικά με την ανατομία και την λειτουργικότητα του νευρικού συστήματος και των υποδιαιρέσεων του, με επικέντρωση στα στοιχεία τα οποία παίζουν πρωταγωνιστικό ρόλο στην νόσο. Έπειτα, διευκρινίζεται η βασική ορολογία και παθολογία της νόσου, ενώ ταυτόχρονα αναγράφονται πληροφορίες που αφορούν τη παθοφυσιολογία και τους τρόπους διάγνωσής της. Επιπλέον, αναλύονται οι μορφές, τα στάδια και η κλινική εκδήλωση της νόσου. Στη συνέχεια αναφέρεται η ιατρική και φαρμακευτική διαχείριση-αντιμετώπιση της νόσου, καθώς επίσης και οι δευτερογενείς επιπλοκές που μπορούν να συμβούν. Τέλος παρουσιάζεται αναλυτικά η φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση και αποκατάσταση της νόσου Huntington με όλες τις πτυχές της, βασισμένη σε εμπειριστατωμένη ερευνητική αρθρογραφία.

## **ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ**

**Νευρικό σύστημα, βασικά γάγγλια, γονίδιο Χαντικτίνης, χορεία, φαρμακευτική αντιμετώπιση, χειρουργικές παρεμβάσεις, φυσικοθεραπευτική αντιμετώπιση.**

# ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ .....	I
ΠΡΟΛΟΓΟΣ .....	I
ΠΕΡΙΛΗΨΗ .....	II
ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ .....	III
ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ.....	IV
ΕΙΣΑΓΩΓΗ .....	VII
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1ο: Νευρικό Σύστημα .....	8
1.1 Νευρικό σύστημα.....	8
1.2 Οργάνωση νευρικού συστήματος.....	9
1.2.1 Ανατομική διαίρεση νευρικού συστήματος.....	9
1.2.2 Δομική διαίρεση νευρικού συστήματος .....	10
1.2.3 Λειτουργική διαίρεση νευρικού συστήματος .....	10
1.3 Εγκεφαλικά ημισφαίρια.....	12
1.4 Βασικά γάγγλια .....	13
1.4.1 Ο ρόλος των βασικών γαγγλίων.....	14
1.5 Θάλαμος.....	15
1.6 Υποθάλαμος .....	15
1.7 Επιθάλαμος .....	16
1.8 Στέλεχος του εγκεφάλου.....	16
1.8.1 Μέσος εγκέφαλος .....	16
1.8.2 Γέφυρα .....	17
1.8.3 Προμήκης μυελός.....	17
1.9 Παρεγκεφαλίδα .....	18
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο: Νόσος Huntington .....	19
2.1 Ορισμός της νόσου Huntington .....	19
2.2 Παθογένεια .....	20
2.3 Παθοφυσιολογία.....	21
2.4 Κληρονομικότητα.....	21
2.5 Διάγνωση - Προγεννητικός έλεγχος - Διάγνωση μετά τα 60 έτη .....	21

2.6 Λανθασμένη διάγνωση .....	22
2.7 Νεανική HD (JHD).....	22
2.8 Στάδια της νόσου .....	23
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο: Κλινική εικόνα και διαχείριση της νόσου .....	25
3.1 Κλινική εικόνα .....	25
3.1.1 Κινητικά συμπτώματα .....	25
3.1.2 Κινητική εκμάθηση.....	27
3.1.3 Πτώσεις .....	27
3.1.4 Γνωσιακά συμπτώματα .....	28
3.1.5 Συναισθηματικά-Συμπεριφορικά συμπτώματα.....	28
3.1.6 Αισθητικές διαταραχές .....	29
3.1.7 Διαταραχές λόγου και κατάποσης .....	30
3.1.8 Διαταραχές ύπνου.....	30
3.1.9 Καρδιαγγειακή και αναπνευστική λειτουργία.....	30
3.1.10 Απώλεια σωματικού βάρους .....	31
3.2 Επιδημιολογία.....	33
3.3 Διαχείριση της νόσου.....	33
3.4 Δευτερογενείς επιπλοκές.....	35
3.5 Αξιολογήσεις μετά την αρχική διάγνωση .....	35
3.6 Επιτήρηση-Κλίμακες αξιολόγησης.....	35
Κεφάλαιο 4ο: Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση .....	38
4.1 Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση .....	38
4.1.1 Διαλογή .....	39
4.1.2 Έλεγχος της χορείας .....	40
4.1.3 Έλεγχος κινήσεων των οφθαλμών .....	40
4.1.4 Έλεγχος κινητικής αστάθειας .....	40
4.2 Φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση .....	42
4.3 Κινησιοθεραπεία και διατάσεις.....	43
4.4 Λειτουργικές ασκήσεις - Ασκήσεις συντονισμού.....	44
4.5 Ασκήσεις ενδυνάμωσης.....	44
4.6 Ασκήσεις ισορροπίας .....	44
4.7 Ασκήσεις κινητικότητας - Μεταφορές - Βάδιση - Σκάλες .....	45
4.7.1 Μεταφορές .....	45

4.7.2 Βάδιση .....	46
4.7.3 Σκάλες .....	47
4.8 Βελτίωση της ασφάλειας - Μείωση των πτώσεων .....	48
4.8.1 Αναπνευστικές ασκήσεις .....	48
4.9 Ομαδικές ασκήσεις .....	49
4.10 Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στα όψιμα στάδια .....	49
ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	55
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ-ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ.....	57
ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....	57
ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....	57
ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ.....	57



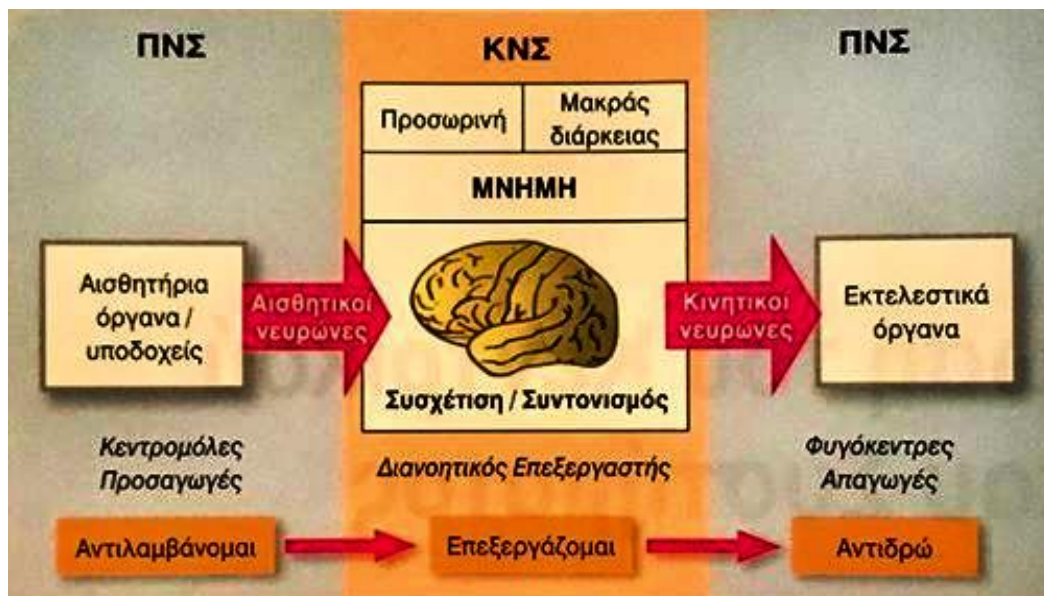
## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι ολοένα και συνεχώς αυξανόμενοι ρυθμοί της καθημερινότητας καθώς και ο σύγχρονος τρόπος ζωής οδηγεί τους ανθρώπους στο να αγνοούν την πρόληψη και αυτό να έχει ως αποτέλεσμα άμεσες επιπτώσεις στη υγεία, αλλά πολλές φορές και στην ζωή τους. Η νόσος που αναλύεται παρακάτω είναι μη ιάσιμη, καθώς καμία ερευνητική μελέτη μέχρι πρότινος δεν έχει ανακαλύψει την ίαση της. Έτσι, αναγνωρίζεται η σημασία της πρόληψης όταν πρόκειται για την ζωή των ανθρώπων, όπως για παράδειγμα στην νόσο Huntington. Πολλαπλές έρευνες διαρκώς προσπαθούν να βρουν μία θεραπευτική αντιμετώπιση που αφορά μεταξύ άλλων την φαρμακευτική αγωγή αλλά και την φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση. Επομένως η ανεύρεση ίασης για την νόσο παραμένει ένα εν εξελίξει θέμα και ένα επιστημονικά αβέβαιο κομμάτι. Παρόλα αυτά μέχρι τώρα υπάρχουν έρευνες και ανασκοπήσεις, μέσα από τις οποίες αυτή η πτυχιακή θα προσπαθήσει να δώσει ένα συνολικό φυσικοθεραπευτικό πλάνο αντιμετώπισης, με σκοπό την μείωση των συμπτωμάτων των ασθενών της νόσου, αλλά και την βελτίωση της ποιότητας ζωής τους.

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1ο: Νευρικό Σύστημα

## 1.1 Νευρικό σύστημα

Το **νευρικό σύστημα** είναι υπεύθυνο για την ανίχνευση των μεταβολών στο εξωτερικό και εσωτερικό περιβάλλον, αλλά και για τη μεσολάβηση και την πραγματοποίηση της κατάλληλης ανταπόκρισης από τους μυς, τα όργανα και τους αδένες. Πιο συγκεκριμένα, το νευρικό σύστημα παραλαμβάνει τα αισθητικά ερεθίσματα από το εξωτερικό περιβάλλον με την βοήθεια εξειδικευμένων κυττάρων, έπειτα τα μετατρέπει σε πληροφορία στο εσωτερικό του σώματος και τέλος δίνει την εντολή στα εκτελεστικά όργανα (εικ 1.1). Υπεύθυνο για τις αισθητικές και κινητικές διεγέρσεις προς και από το κέντρο μεσολάβησης είναι το περιφερικό νευρικό σύστημα σε αντίθεση με το κεντρικό νευρικό σύστημα, το οποίο είναι υπεύθυνο για την συσχέτιση και την αποθήκευση των πληροφοριών. Ακόμη σχετίζεται με υψηλές λειτουργίες όπως η μάθηση, η γνώση, η μνήμη και η αυτογνωσία. Γενικότερα το νευρικό σύστημα συμβάλλει στην ομοιοστασία, ρυθμίζοντας τη λειτουργία των οργάνων, την ισόρροπη και αρμονική συνεργασία τους με το περιβάλλον, επιτρέπει την επικοινωνία με το εξωτερικό περιβάλλον και είναι υπεύθυνο για την ψυχική λειτουργία του οργανισμού. Τέλος, το νευρικό σύστημα διαιρείται ανατομικά, δομικά και λειτουργικά σε δύο τμήματα (Johnson,2012).



Εικόνα 1.1. Η λειτουργία του Νευρικού Συστήματος (προσαρμοσμένο από Johnson,2012).

## 1.2 Οργάνωση νευρικού συστήματος

Το **Νευρικό Σύστημα** διαιρείται αρχικά στο εγκεφαλονωτιαίο και το αυτόνομο νευρικό σύστημα. Το **Εγκεφαλονωτιαίο Νευρικό Σύστημα** διαιρείται με την σειρά του στο κεντρικό και το περιφερικό νευρικό σύστημα, ενώ το **Αυτόνομο Νευρικό Σύστημα** διαιρείται στο **Συμπαθητικό** και στο **Παρασυμπαθητικό Σύστημα**, τα οποία αποτελούνται από μία κεντρική και μία περιφερική μοίρα το καθένα. Το **Κεντρικό Νευρικό Σύστημα** αποτελείται από τον εγκέφαλο και τον νωτιαίο μυελό, οι οποίοι με την σειρά τους χωρίζονται σε άλλα τμήματα, ενώ το **Περιφερικό Νευρικό Σύστημα** αποτελείται από τα εγκεφαλικά νεύρα, τα νωτιαία νεύρα και τα εγκεφαλονωτιαία γάγγλια. Ο **εγκέφαλος** διακρίνεται στον τελικό εγκέφαλο, τον διάμεσο εγκέφαλο, το στέλεχος του εγκέφαλου και την **παρεγκεφαλίδα**. Ο **Τελικός Εγκέφαλος** απαρτίζεται από τα **εγκεφαλικά ημισφαίρια**, τα οποία έχουν πέντε λοβούς οι οποίοι χωρίζονται μεταξύ τους με βαθιές αύλακες (μετωπιαίος λοβός, βρεγματικός λοβός, κροταφικός λοβός, ινιακός λοβός και ο κεντρικός λοβός ο οποίος δεν διακρίνεται επιφανειακά) και τα **βασικά γάγγλια** (κερκοφόρος πυρήνας, φακοειδής πυρήνας, το προτείχισμα και το αμυγδαλοειδές σώμα). Ο **Διάμεσος Εγκέφαλος** αποτελείται από τον **θάλαμο**, τον **υποθάλαμο**, τον **επιθάλαμο** και την **τρίτη κοιλία**. Το **Στέλεχος του Εγκέφαλου** απαρτίζεται από τον **μέσο εγκέφαλο**, την **γέφυρα**, τον **προμήκη μυελό** και την **τέταρτη κοιλία**. Τέλος ο **Νωτιαίος Μυελός** αποτελείται από πέντε μοίρες (την **αυχενική μοίρα**, την **θωρακική μοίρα**, την **οσφυϊκή μοίρα**, την **ιερή μοίρα** και την **κοκκυγική μοίρα**) (πιν. 1.1) (Johnson,2012).

### 1.2.1 Ανατομική διαίρεση νευρικού συστήματος

Το ΝΣ διαιρείται στο **Κεντρικό Νευρικό Σύστημα (Κ.Ν.Σ.)** και το **Περιφερικό Νευρικό Σύστημα (Π.Ν.Σ.)**. Τα δύο συστήματα είναι ανατομικά ανεξάρτητα το ένα από το άλλο, παρόλα αυτά συγχέονται λειτουργικά. Το ΚΝΣ αποτελείται από τον **εγκέφαλο** και τον **νωτιαίο μυελό**, τα οποία αποτελούν τα κύρια κέντρα συσχέτισης και ολοκλήρωσης νευρικών πληροφοριών. Το ΚΝΣ διαθέτει τον δικό του τρόπο προστασίας και αυτό υποδηλώνει τη σπουδαία λειτουργική του σημασία. Πιο συγκεκριμένα ο εγκέφαλος και ο νωτιαίος μυελός περιβάλλονται από το εγκεφαλονωτιαίο υγρό και προστατεύονται από τα σκληρά πλατιά οστά του κρανίου και την σπονδυλική στήλη αντίστοιχα (Johnson,2012).

Το ΠΝΣ αποτελείται από τα **εγκεφαλικά νεύρα**, τα **νωτιαία νεύρα** και τα **νευρικά γάγγλια**. Τα εγκεφαλικά και τα νωτιαία νεύρα εξαπλώνονται παντού, μεταφέροντας πληροφορίες προς και από το ΚΝΣ. Οι δέσμες των νευρικών ινών περιβάλλονται και προστατεύονται μόνο από ινώδη έλυτρα και για αυτό το λόγο είναι αρκετά ευάλωτες σε τραυματισμό. Τέλος το ΠΝΣ συνδέει το ΚΝΣ με αισθητικούς υποδοχείς και με εκτελεστικά όργανα για την πραγματοποίηση της κατάλληλης ανταπόκρισης (Johnson,2012).

## 1.2.2 Δομική διαίρεση νευρικού συστήματος

Το νευρικό σύστημα διαιρείται στα **νευρικά κύτταρα** και την **νευρογλοία**. Τα νευρικά κύτταρα αποτελούν την βασική λειτουργική μονάδα του Κεντρικού Νευρικού Συστήματος και χρησιμεύουν για την πρόσληψη, αγωγή και μεταβίβαση των διεγέρσεων, αποτελώντας το κύριο συστατικό της φαιάς ουσίας, του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού. Η νευρογλοία βρίσκεται ανάμεσα στους νευρώνες, αποτελώντας το άλλο μεγάλο κυτταρικό τμήμα του Κ.Ν.Σ. και χρησιμεύει για την στήριξη, την απομόνωση και τη θρέψη των νευρώνων. Το Κ.Ν.Σ. έχει μεγάλη ετερογένεια στη δομή του σε σχέση με την κατανομή των νευρικών κυττάρων και των αποφυάδων τους. Η **φαιά ουσία** αποτελεί μία περιοχή πλούσια σε νευρικά κύτταρα μαζί με τα εγγύς τμήματα των αποφυάδων τους και τα γλοιακά κύτταρα τα οποία περιβάλλουν και στηρίζουν τα νευρικά κύτταρα. Τέτοιες περιοχές είναι ο φλοιός και οι πυρήνες. Η **λευκή ουσία** αποτελείται κυρίως από εμμύελες νευρικές ίνες (συνήθως νευράξονες) και νευρογλοία. Οι νευρικές αποφυάδες μοιράζονται κοινές συνδέσεις, λειτουργίες και ακολουθούν την ίδια πορεία σχηματίζοντας δεμάτια (Johnson,2012).

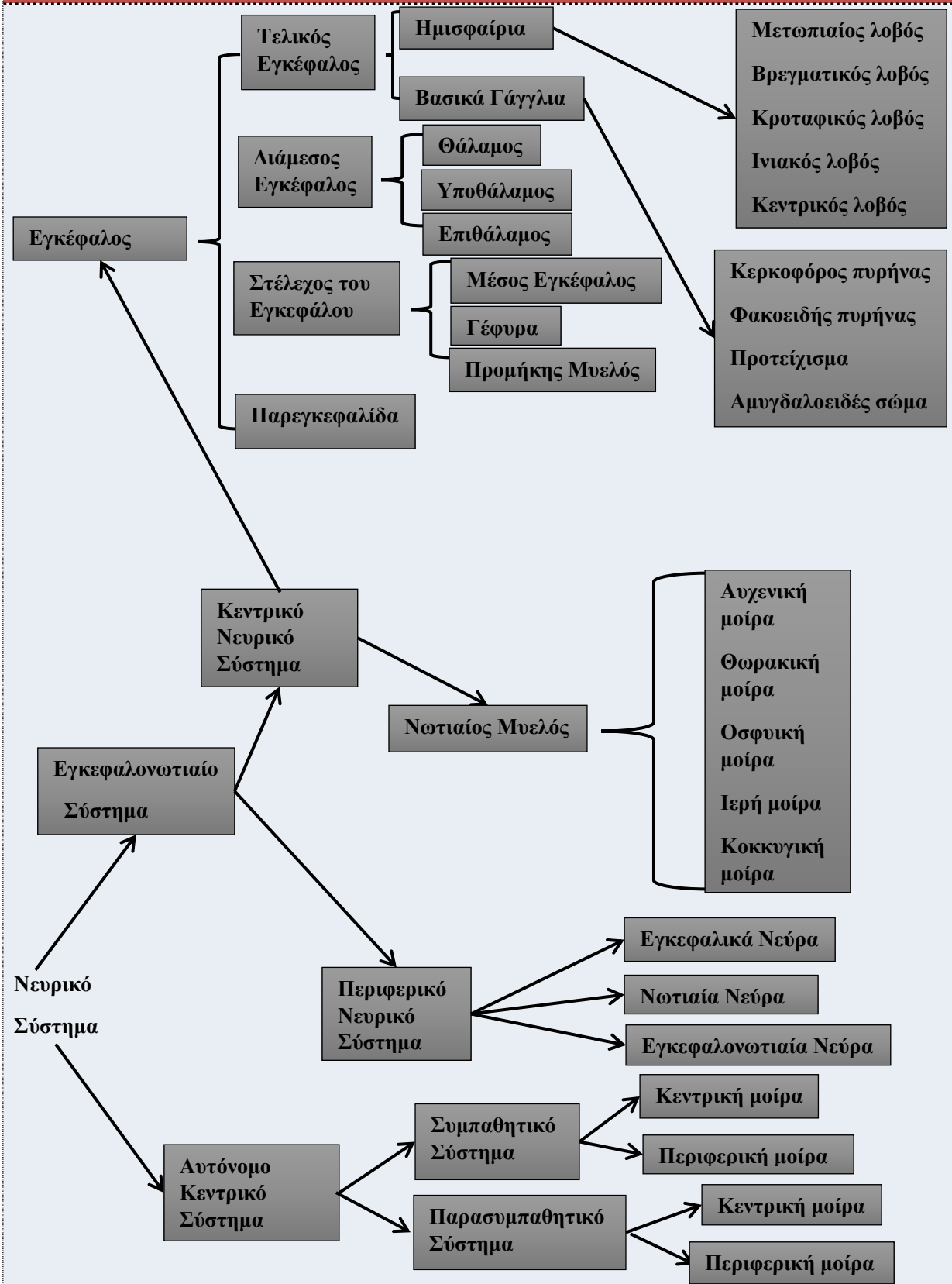
## 1.2.3 Λειτουργική διαίρεση νευρικού συστήματος

Το νευρικό σύστημα διαιρείται στο εγκεφαλονωτιαίο (ή ζωικό) σύστημα και στο αυτόνομο (ή φυτικό) σύστημα. Και οι δύο λειτουργικές διαιρέσεις έχουν τμήματα στο ΚΝΣ και το ΠΝΣ.

- Το **Εγκεφαλονωτιαίο σύστημα** (ή ζωικό) ρυθμίζει τις ζωικές λειτουργίες, όπως είναι οι κινήσεις και οι αισθήσεις.
- Το **Αυτόνομο σύστημα** (ή φυτικό) ρυθμίζει τις φυτικές λειτουργίες, δηλαδή νευρώνει όργανα των οποίων οι λειτουργίες δεν εξαρτώνται από την θέληση μας όπως είναι η αναπαραγωγή και παράλληλα ελέγχει σπλαχνικές λειτουργίες και ομοιοστατικούς μηχανισμούς. Το αυτόνομο νευρικό σύστημα διαιρείται και αυτό με τη σειρά του σε δύο άλλα τμήματα, το **Συμπαθητικό** και το **Παρασυμπαθητικό** σύστημα. Το καθένα από αυτά έχει ένα κεντρικό μέρος (πυρήνες) και ένα περιφερικό μέρος (νεύρα και γάγγλια), με προσαγωγές και απαγωγές νευρικές ίνες. Το Συμπαθητικό Νευρικό Σύστημα εξυπηρετεί την ανταπόκριση του σώματος και την ετοιμότητα του σε αυξημένες απαιτήσεις, ενώ το Παρασυμπαθητικό Νευρικό Σύστημα είναι υπεύθυνο για την εξοικονόμηση και την αποθήκευση ενέργειας (Johnson,2012).

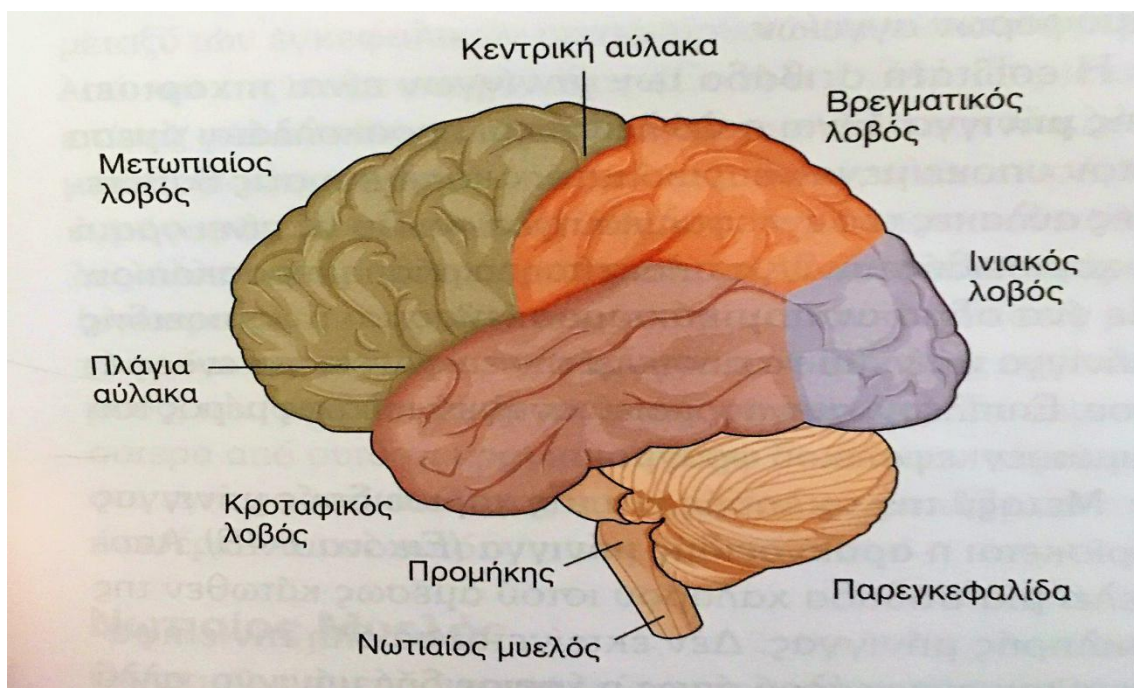
**Πίνακας 1.1.** Οργάνωση Νευρικού Συστήματος (προσαρμοσμένο από Johnson,2012).

**Πίνακας 1.1.**



### 1.3 Εγκεφαλικά ημισφαίρια

Τα εγκεφαλικά ημισφαίρια χωρίζονται μεταξύ τους με βαθιές αύλακες σε πέντε **λοβούς** (εικ. 1.2). Σύμφωνα με την σύγχρονη ονοματολογία, χωρίζονται στον μετωπιαίο λοβό, τον βρεγματικό λοβό, τον ινιακό λοβό, τον κροταφικό λοβό και τον κεντρικό λοβό, ο οποίος δεν διακρίνεται επιφανειακά (Nichols-Larsen et.al,1976).

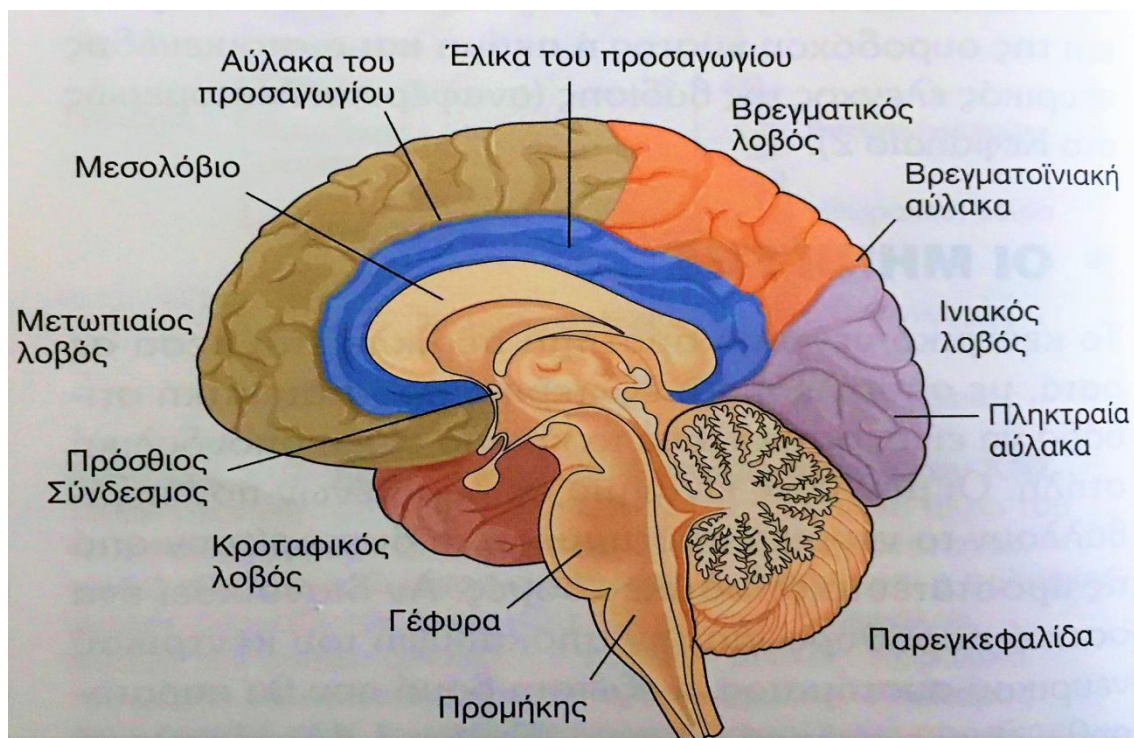


Εικόνα 1.2. Οι λοβοί του εγκεφαλικού φλοιού (προσαρμοσμένο από Johnson,2012).

Πιο συγκεκριμένα ο **μετωπιαίος λοβός** σχετίζεται με την έναρξη της κίνησης, την σκέψη, το σχεδιασμό, τις αποφάσεις, την επίλυση προβλημάτων, τις ενέργειες, καθώς επίσης με την διορατικότητα και την προνοητικότητα. Ακόμη θεωρείται κέντρο της προσωπικότητας. Έχει σχετικά μεγάλο μέγεθος, ξεκινά από την κεντρική αύλακα και εκτείνεται κεφαλικά αυτής. Ο **βρεγματικός λοβός** σχετίζεται με την αισθητικότητα και την αντίληψη. Αποτελεί την κύρια θέση εντόπισης των γενικών αισθήσεων που εισέρχονται από το σωματοαισθητικό σύστημα (δέρμα, μύες, αρθρώσεις, κλπ.), όχι όμως και των ειδικών αισθήσεων (όραση, ακοή, κλπ.). Ο βρεγματικός λοβός συσχετίζει τις σωματοαισθητικές πληροφορίες με πληροφορίες από τις ειδικές αισθήσεις, ώστε να σχηματιστεί μία συνολική αντίληψη. Έτσι, αν και η αρχική ακοή και όραση εντοπίζονται σε άλλους λοβούς, ο βρεγματικός λοβός είναι εκείνος που θα αντιληφθεί από που προέρχεται ένας ήχος ή που έγινε ορατό ένα αντικείμενο σε σχέση με τη θέση του σώματος (Nichols-Larsen et.al,1976).

Οι υψηλότερες αισθητικές εμπειρίες, όπως η εκτίμηση της μουσικής, λαμβάνουν επίσης χώρα στον βρεγματικό λοβό. Το κεφαλικό όριο του βρεγματικού λοβού είναι η κεντρική αύλακα, ενώ το ουραίο είναι η βρεγματοϊνιακή αύλακα. Τέλος ο βρεγματικός και ο ινιακός λοβός χωρίζονται από μία νοητή γραμμή στην έξω επιφάνεια του εγκεφάλου. Ο **ινιακός λοβός** είναι

αφιερωμένος στην όραση. Υπάρχουν διάφοροι σταθμοί στην επεξεργασία των οπτικών πληροφοριών, που περιλαμβάνουν την αρχική αντίληψη, τη διάκριση των χρωμάτων, την αναγνώριση της κίνησης, τη διάκριση των αντικειμένων από το φόντο και ούτω καθεξής. Από τον ινιακό λοβό, οι οπτικές πληροφορίες παίρνουν δύο κύριες κατευθύνσεις, την ραχιαία οπτική οδό και την κοιλιακή οπτική οδό. Η ραχιαία οπτική οδός παρέχει πληροφορίες στο βρεγματικό λοβό, οι οποίες χρησιμοποιούνται για την εντόπιση των αντικειμένων και για την ενσωμάτωση της όρασης στην αντίληψη. Η κοιλιακή οπτική οδός οδηγεί στον κροταφικό λοβό για την αναγνώριση και την ονομασία των αντικειμένων, όπως είναι τα πρόσωπα, η τροφή, τα εργαλεία, κλπ. Ο ινιακός λοβός συνορεύει με τον κροταφικό λοβό προς τα έξω και με τον βρεγματικό λοβό προς τα έσω. Ο **κροταφικός λοβός** σχετίζεται με την επεξεργασία των ακουστικών ερεθισμάτων, ιδιαίτερα της γλώσσας, καθώς επίσης με τη μνήμη, τη μάθηση και με την αναγνώριση των αντικειμένων. Διαχωρίζεται από το βρεγματικό λοβό και το μετωπιαίο λοβό με την πλάγια αύλακα (**εικ 1.3**). Ωστόσο, δεν υπάρχει σαφές όριο μεταξύ κροταφικού και ινιακού λοβού (Nichols-Larsen et.al,1976).

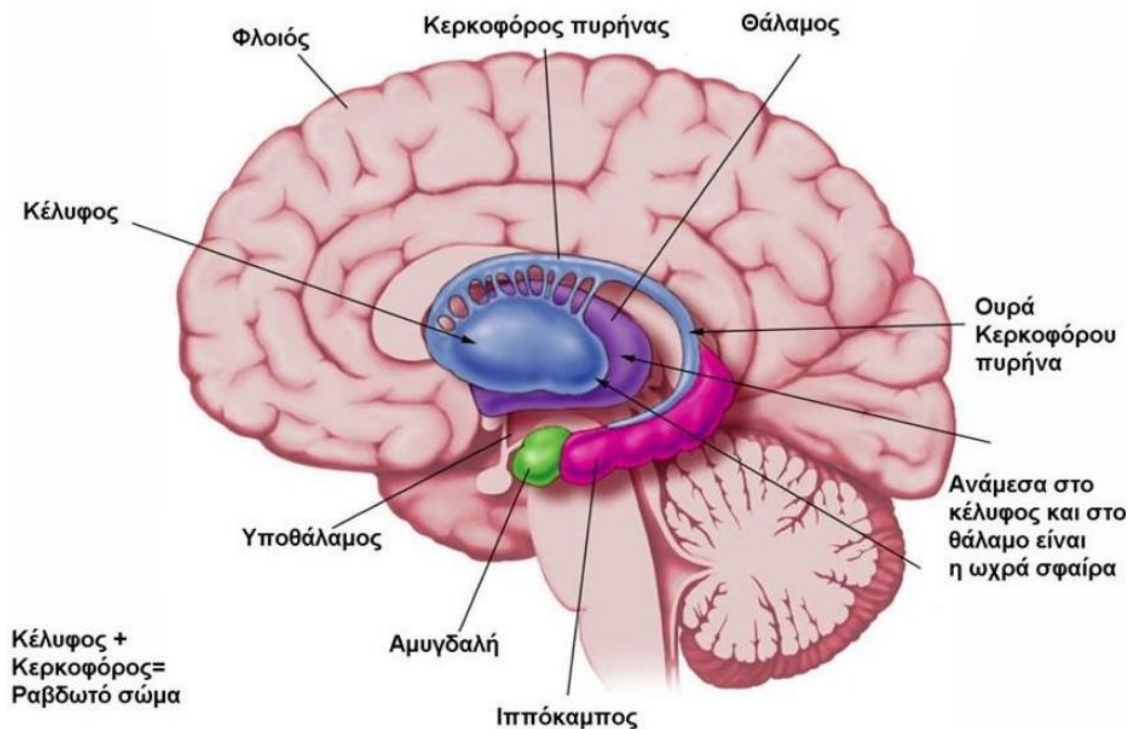


**Εικόνα 1.3.** Τα σύνορα των εγκεφαλικών λοβών (προσαρμοσμένο από Johnson,2012).

## 1.4 Βασικά γάγγλια

Τα βασικά γάγγλια είναι μία **ομάδα πυρήνων** εντός των εγκεφαλικών ημισφαιρίων που επεξεργάζονται φλοιϊκές πληροφορίες και τις επαναπροωθούν στο φλοιό μέσω του θαλάμου. Αποτελούν ευκρινείς μάζες φαιάς ουσίας που εντοπίζονται μέσα στην λευκή ουσία της βάσης κάθε εγκεφαλικού ημισφαιρίου. Υπάρχουν ορισμένα άμεσα νευρικά ερεθίσματα από τα βασικά γάγγλια προς το οφθαλμοκινητικό σύστημα και το σύστημα ελέγχου της στάσης του σώματος, ωστόσο το μεγαλύτερο μέρος των ερεθισμάτων από τα βασικά γάγγλια επιστρέφει στο φλοιό. Έτσι τα βασικά γάγγλια παίζουν σημαντικό ρόλο στον **έλεγχο της στάσης** του

σώματος και των **εκούσιων κινήσεων**. Περιλαμβάνουν το ραβδωτό σώμα το οποίο αποτελείται από τον κερκοφόρο πυρήνα, το κέλυφος και την ωχρά σφαίρα, το προτείχισμα ή ταινιοειδή πυρήνα και το αμυγδαλοειδές σώμα (**εικ. 1.4**). Ο κερκοφόρος πυρήνας διακρίνεται στην κεφαλή (πρόσθιο τμήμα εντός του μετωπιαίου λοβού) και στην ουρά (που κατέρχεται προς τον κροταφικό λοβό). Τέλος το κέλυφος και η ωχρά σφαίρα δίνουν την εικόνα μονού πυρήνα, ο οποίος ονομάζεται φακοειδής πυρήνας (Nichols-Larsen et.al,1976; Johnson,2012).



Εικόνα 1.4. Τα βασικά γάγγλια (προσαρμοσμένη από [www.google.com](http://www.google.com)).

### 1.4.1 Ο ρόλος των βασικών γαγγλίων

Τα βασικά γάγγλια παίζουν πολύ σημαντικό ρόλο στον **κινητικό έλεγχο**. Τα βασικά γάγγλια είναι μία ομάδα μεγάλων πυρήνων εντός του εγκεφαλικού φλοιού. Γενικά, παρέχουν οδούς για την μεταφορά πληροφοριών από το φλοιό του εγκεφάλου, οι οποίες υφίστανται επεξεργασία και μεταβιβάζονται διαμέσου του θαλάμου πίσω στο φλοιό. Υπάρχουν πολλές θεωρίες όσον αφορά τη λειτουργία των βασικών γαγγλίων. Οι δύο σημαντικότερες είναι η επιλογή συγκεκριμένων ενεργειών με τον αποκλεισμό άλλων και η συμβολή στη ρύθμιση της προσπάθειας για κίνηση. Τα βασικά γάγγλια διαθέτουν δύο οδούς, την άμεση και την έμμεση. Με την **άμεση οδό**, οι νευρώνες του φλοιού αποστέλλουν πληροφορίες διαμέσου των βασικών γαγγλίων και το καθαρό αποτέλεσμα είναι η αποστολή αυξημένης διευκόλυνσης πίσω στον φλοιό. Με την **έμμεση οδό**, το καθαρό αποτέλεσμα είναι η μείωση της διέγερσης του φλοιού. Με απλά λόγια, αυτό μπορεί να γίνει κατανοητό ως ένας τρόπος προαγωγής της



δραστηριότητας συγκεκριμένων νευρώνων του φλοιού και καταστολή της δραστηριότητας άλλων. Επομένως, το παραπάνω σύστημα συμβάλλει στην επιλογή συγκεκριμένων ενεργειών και στον αποκλεισμό άλλων. Ταυτόχρονα, η σχετική ισχύς με την οποία προάγεται μία δραστηριότητα και καταστέλλονται οι ανταγωνιστικές δραστηριότητες είναι δυνατό να οδηγήσει σε μεγαλύτερη ή σε μικρότερη απαιτούμενη προσπάθεια. Έτσι τα βασικά γάγγλια μας βοηθούν να επιλέξουμε την κίνηση και την κατάλληλη ενέργεια ενός μέρους του σώματος μας έναντι ενός άλλου και κατόπιν μπορούν να ενεργοποιήσουν τις αντίστροφες ενέργειες. Η **ντοπαμίνη** είναι μία νευρορρυθμιστική ουσία με μεγάλη σημασία για τη φυσιολογική λειτουργία των βασικών γαγγλίων, καθώς ρυθμίζει την μεταβίβαση των πληροφοριών μέσω της άμεσης και της έμμεσης οδού. Φυσιολογικά, η ντοπαμίνη διευκολύνει τη διέλευση των πληροφοριών μέσω της άμεσης οδού και καθιστά δυσκολότερη τη διέλευση τους μέσω της έμμεσης (Nichols-Larsen et.al,1976).

Σε ένα φυσιολογικό νευρικό σύστημα, η ακριβής εντόπιση της απελευθέρωσης ντοπαμίνης ρυθμίζεται σε αρμονία με την κίνηση, έτσι ώστε μόνο συγκεκριμένα τμήματα της άμεσης και της έμμεσης οδού να επηρεάζονται. Με τον τρόπο αυτό, είναι δυνατό να επιλέξουμε τα στοιχεία που πρέπει να ενεργοποιήσουμε ή να καταστείλουμε και το πόσο ισχυρά θα πρέπει αυτό να το κάνουμε. Τα κύτταρα που παράγουν ντοπαμίνη βρίσκονται στη συμπαγή μούρα της μέλαινας ουσίας. Οι νευράξονες των παραπάνω νευρώνων καταλήγουν στον κερκοφόρο πυρήνα και στο κέλυφος, δηλαδή στους πυρήνες των βασικών γαγγλίων όπου μεταβιβάζονται αρχικά οι πληροφορίες από το φλοιό. Στην νόσο Huntington **υπερδραστηριοποιούνται** οι **ντοπαμινοεκκριτικοί νευρώνες** της μέλαινας ουσίας και αυτό έχει ως αποτέλεσμα η μελαινοραβδωτή οδός να **αναστέλλει** τη **δράση** του **κερκοφόρου πυρήνα** και του **κελύφους**. Στη συνέχεια τα νευρικά κύτταρα που περιέχουν τον νευροδιαβιβαστή GABA εκφυλίζονται, έχοντας την εμφάνιση της χορείας (διαδοχική σειρά ταχέων, ασύμμετρων και αποσπασματικών κινήσεων) με χαρακτηριστικά συμπτώματα τις ταχείες, απότομες, ανώμαλες και σπασμωδικές κινήσεις (Nichols-Larsen et.al,1976;Mink,1996;Mink,2003;Johnson,2012).

## 1.5 Θάλαμος

Ο θάλαμος αποτελεί ένα μείζονα πυρήνα, ο οποίος προσλαμβάνει και επεξεργάζεται πληροφορίες οι οποίες θα αποσταλούν στον εγκεφαλικό φλοιό. Σχεδόν όλες οι πληροφορίες που φθάνουν στον εγκέφαλο θα πρέπει να περάσουν από το θάλαμο, όπου συνάπτονται με ένα νευρώνα. Ο θαλαμικός νευρώνας θα μεταβιβάσει στη συνέχεια την ανάλογη πληροφορία στο φλοιό. Ο θάλαμος αποτελείται από έναν αριθμό πυρήνων που χρησιμεύουν ως σταθμοί διαβίβασης συγκεκριμένων **κινητικών** και **αισθητικών ερεθισμάτων** (Nichols-Larsen et.al,1976).

## 1.6 Υποθάλαμος

Ο υποθάλαμος είναι η περιοχή κάτω από το θάλαμο. Αποτελεί τη θέση ρύθμισης των ορμονών από τον εγκέφαλο, **ανίχνευσης της δίψας** και της **πείνας** με βάση φυσιολογικά

ερεθίσματα, καθορισμού του **κύκλου ύπνου- εγρήγορσης** και ρύθμισης πολλών άλλων βασικών **ομοιοστατικών λειτουργιών**. Η περιοχή αυτή διαθέτει συνδέσεις με πολλά άλλα μέρη του εγκεφάλου, γεγονός που της επιτρέπει να διασταυρώνει πολλές πηγές πληροφοριών (Nichols-Larsen et.al,1976).

## 1.7 Επιθάλαμος

Ο επιθάλαμος αποτελείται από τους πυρήνες της ηνίας και την επίφυση. Οι πυρήνες της ηνίας αποτελούν **κέντρο συσχετισμού των οσφρητικών πληροφοριών** με τις σπλαγχνοαισθητικές και σωματοαισθητικές οδούς, επηρεάζοντας τη λήψη τροφής. Η επίφυση θεωρείται **ενδοκρινής αδένας**, με κυρίως ανασταλτική δράση, που επηρεάζει τη δράση της υπόφυσης, του υποθαλάμου, των γεννητικών αδένων, των επινεφριδίων, των παραθυρεοειδών και των θυρεοειδών αδένων. Οι ορμόνες της φέρονται στα όργανα διαμέσου της κυκλοφορίας του εγκεφαλονωτιαίου υγρού και τέλος φαίνεται ότι παρεμποδίζει την ωρίμανση των γεννητικών οργάνων πριν από την ήβη (Johnson,2012).

## 1.8 Στέλεχος του εγκεφάλου

Το στέλεχος του εγκεφάλου διαθέτει πληθώρα σημαντικών δομών που εμπλέκονται σε όλους τους τύπους της νευρικής λειτουργίας, συμπεριλαμβανομένων της αισθητικής, της κινητικής, της αυτόνομης και της συνθετικής. Οι δομές αυτές είναι ο μέσος εγκέφαλος, η γέφυρα και ο προμήκης μυελός. Στο στέλεχος εντοπίζονται οι **βασικές λειτουργίες** για τη γεύση και τη σίτιση, την ακοή, την ισορροπία και την όραση , καθώς επίσης και τα **συστήματα ελέγχου** της στάσης και της μετακίνησης, της αντίληψης και της ρύθμισης του πόνου, της ρύθμισης της καρδιαγγειακής και αναπνευστικής λειτουργίας και της εγρήγορσης. Επιπλέον, όλες οι συνδέσεις της λευκής ουσίας μεταξύ του εγκεφάλου και του νωτιαίου μυελού θα πρέπει να διέλθουν από το στέλεχος του εγκεφάλου. Τέλος μία σοβαρή κάκωση στο στέλεχος είναι συνήθως θανατηφόρος (Nichols-Larsen et.al,1976).

### 1.8.1 Μέσος εγκέφαλος

Ο μέσος εγκέφαλος αποτελεί το πιο κεφαλικό επίπεδο του στελέχους του εγκεφάλου. Στο επίπεδο αυτό βρίσκονται τα σκέλη του εγκεφάλου, τα οποία περιέχουν όλους τους νευράξονες που πορεύονται από το τελικό εγκέφαλο προς το στέλεχος και το νωτιαίο μυελό. Εντός του μέσου εγκεφάλου εντοπίζονται διάφοροι σημαντικοί πυρήνες. Η περιωδραγωγός φαιά ουσία είναι μία κεντρική δομή του μέσου εγκεφάλου, η οποία συμμετέχει στη **ρύθμιση του πόνου**. Ένας σημαντικός σφαιρικός πυρήνας, ο ερυθρός πυρήνας συμμετέχει στον συντονισμό ανάμεσα στον τελικό εγκέφαλο και την παρεγκεφαλίδα, αλλά και στον έλεγχο των κινήσεων των άκρων και την διαμόρφωση του σχήματος του χεριού κατά την πρόταξη για τη σύλληψη ενός αντικειμένου. Στην οπίσθια μοίρα του μέσου εγκεφάλου υπάρχουν δύο θολωτές προεξοχές, τα άνω και κάτω διδύμια. Τα άνω διδύμια συμμετέχουν στην **λειτουργία της όρασης**, ενώ τα κάτω διδύμια στη **λειτουργία της ακοής**. Επιπλέον στο επίπεδο αυτό βρίσκονται ορισμένοι πυρήνες κρανιακών νεύρων, που περιλαμβάνουν τον πυρήνα του κοινού κινητικού και του τροχιακού νεύρου. Ο σκελογεφυρικός πυρήνας είναι μία

εξειδικευμένη δομή του στελέχους που παίζει σημαντικό ρόλο στην έναρξη της μετακίνησης και στην απελευθέρωση ακετυλοχολίνης σε επιλεγμένες περιοχές του εγκεφάλου. Ο υπομέλας τύπος προβάλλει ευρέως σε όλο το ΚΝΣ, απελευθερώνοντας μία νευρορρυθμιστική ουσία, τη νορεπινεφρίνη, η οποία ρυθμίζει τη γενική διεγερσιμότητα. Τέλος, το κοιλιακό καλυπτρικό πεδίο σχετίζεται με ντοπαμινεργικές προβολές για τη ρύθμιση της ανταμοιβής και της ηδονής, ενώ συνδέεται μέσω των βασικών γαγγλίων με το μετωπιαίο λοβό (Nichols-Larsen et.al,1976).

## 1.8.2 Γέφυρα

Η γέφυρα είναι το δεύτερο από τα τρία μέρη του στελέχους του εγκεφάλου, και βρίσκεται κάτω από τον μέσο εγκέφαλο και πάνω από τον προμήκη μυελό. Στην βάση της γέφυρας βρίσκονται οι γεφυρικοί πυρήνες, οι οποίοι δέχονται πληροφορίες από το φλοιό του εγκεφάλου και τις μεταφέρουν στην παρεγκεφαλίδα. Στη ραχιαία μοίρα της γέφυρας βρίσκουμε τον πυρήνα του τριδύμου για το πέμπτοκρανιακό νεύρο, το πυρήνα για το έκτο κρανιακό νεύρο και τον πυρήνα του προσωπικού νεύρου. Οι αιθουσαίοι πυρήνες βρίσκονται στη γέφυρα, δέχονται κεντρομόλες ίνες από το αιθουσαίο σύστημα και συμμετέχουν στον **έλεγχο των κινήσεων** της κεφαλής, του αυχένα και των οφθαλμών, καθώς επίσης και στις **αντιδράσεις της στάσης** στις κινήσεις και στην **θέση της κεφαλής**. Τέλος ο κοχλιακός πυρήνας δέχεται εισερχόμενες ακουστικές πληροφορίες από τον κοχλία, ενώ το άνω ελαϊκό σύμπλεγμα περιέχει νευρικά κυκλώματα που χρησιμοποιούνται για την αρχική εντόπιση του ήχου (Nichols-Larsen et.al,1976).

## 1.8.3 Προμήκης μυελός

Ο προμήκης μυελός είναι το πιο ουραίο τμήμα του εγκεφαλικού στελέχους και βρίσκεται κάτω από την γέφυρα. Τα πιο έκδηλα χαρακτηριστικά της πρόσθιας επιφάνειας του είναι οι πυραμίδες του προμήκη και οι κάτω ελαίες. Οι πυραμίδες σχηματίζονται από τους νευράζονες του φλοιονωτιαίου δεματίου, δηλαδή από ίνες για τον **κινητικό έλεγχο** που πορεύονται από το φλοιό του εγκεφάλου προς το νωτιαίο μυελό. Οι ελαίες περιβάλλουν μία εσωτερική δομή που ονομάζεται κάτω ελαϊκό σύμπλεγμα, η οποία αποτελεί πηγή πληροφοριών σχετικά με σφάλματα που αποστέλλονται στη παρεγκεφαλίδα και συμμετέχει στην **κινητική εκμάθηση**. Στη μέση γραμμή του εγκεφαλικού στελέχους βρίσκεται το ισχνό δεμάτιο που μεταφέρει αισθητικές πληροφορίες από τα κάτω άκρα και τον κατώτερο κορμό, ενώ επί τα εκτός αυτού βρίσκεται το σφηνοειδές δεμάτιο, το οποίο μεταφέρει **αισθητικές πληροφορίες** από τον ανώτερο κορμό και τα άνω άκρα. Τα παραπάνω δεμάτια ονομάζονται συνολικά ραχιαίες στήλες, ενώ στην κορυφή τους βρίσκονται οι πυρήνες των ραχιαίων στηλών. Οι πυρήνες αυτοί περιέχουν το δεύτερο αισθητικό νευρώνα της οδού που ξεκινά από το νωτιαίο μυελό και καταλήγει στον εγκέφαλο και συμμετέχουν στην μετάδοση της ιδιοδεκτικότητας και της διακριτικής αφής. Τέλος μέσα στον προμήκη μυελό βρίσκονται πολλοί και σημαντικοί πυρήνες, όπως οι πυρήνες των κρανιακών νεύρων (γλωσσοφαρυγγικού, πνευμονογαστρικού, παραπληρωματικού και υπογλώσσιου) και εκεί εντοπίζονται και τα κέντρα ρύθμισης του καρδιαγγειακού και αναπνευστικού συστήματος (Nichols-Larsen et.al,1976).

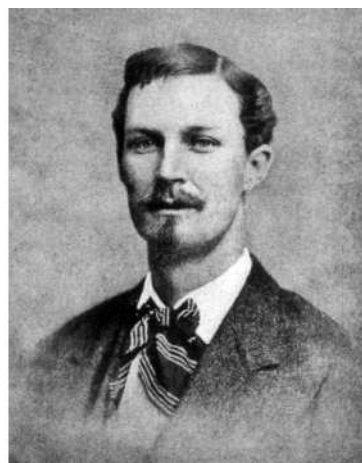
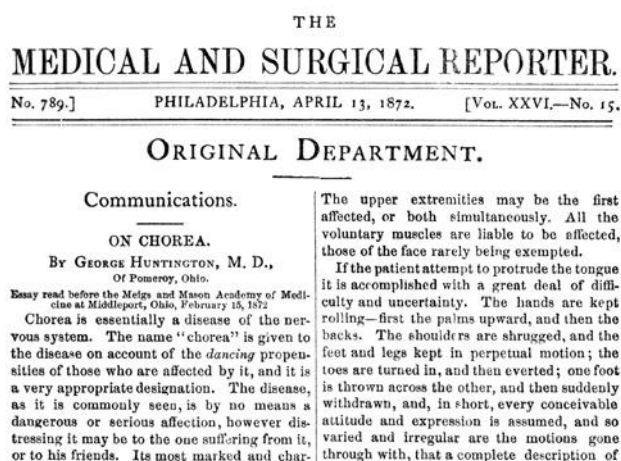
## 1.9 Παρεγκεφαλίδα

Η παρεγκεφαλίδα βρίσκεται μέσα στην κρανιακή κοιλότητα, πίσω και κάτω από τον τελικό εγκέφαλο. Κυριολεκτικά, ο όρος παρεγκεφαλίδα σημαίνει δίπλα στον εγκέφαλο. Η παρεγκεφαλίδα σχετίζεται με την **κινητική λειτουργία** και την **κινητική εκμάθηση**. Μπορεί επίσης να παίζει κάποιο ρόλο στη φανταστική απεικόνιση των κινήσεων. Η λέξη που περιγράφει καλύτερα την λειτουργία της παρεγκεφαλίδας είναι ο **συντονισμός**, δηλαδή ο ταυτόχρονος έλεγχος δύο ή περισσότερων λειτουργιών. Η παρεγκεφαλίδα συνδέεται με το υπόλοιπο νευρικό σύστημα διαμέσου του εγκεφαλικού στελέχους και διαθέτει νευρικές οδούς που τη συνδέουν με το νωτιαίο μυελό, το εγκεφαλικό στέλεχος και τον τελικό εγκέφαλο. Όπως και ο τελικός εγκέφαλος, εμφανίζει ένα εξωτερικό στρώμα φαιάς ουσίας που ονομάζεται φλοιός, εσωτερικούς πυρήνες και λευκή ουσία που παρέχει τις συνδέσεις (Nichols-Larsen et.al,1976).

## ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2ο: Νόσος Huntington

### 2.1 Ορισμός της νόσου Huntington

Η νόσος Huntington ή αλλιώς η **Χορεία του Huntington**, πήρε την ονομασία της από τον George Huntington, έναν Αμερικανό γιατρό που δημοσίευσε ένα άρθρο με τίτλο «Περί Χορείας» το 1872 στις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής, το οποίο περιέγραφε την νόσο (εικ 2.1.) (Kalyan,2016).



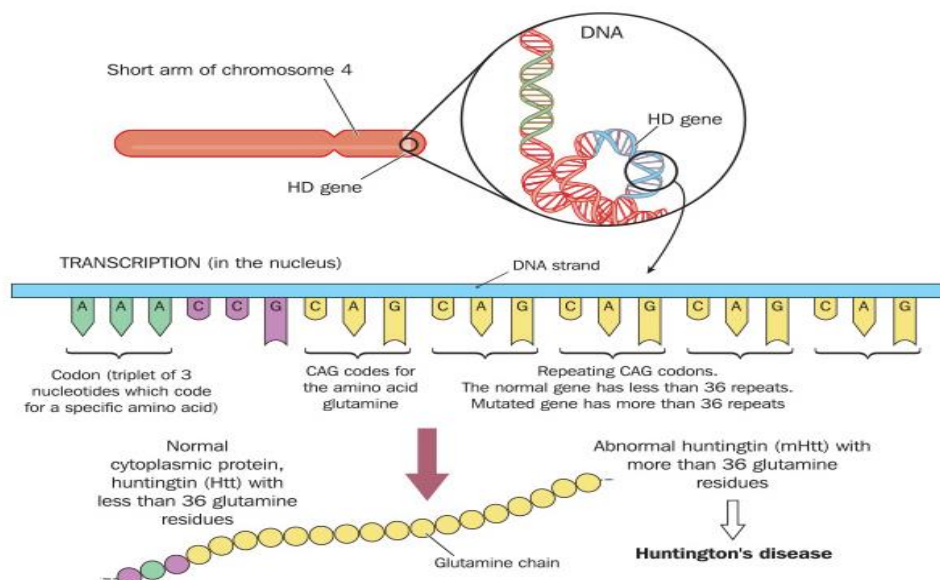
**Εικόνα 2.1.** Απόσπασμα του άρθρου «Περί Χορείας» από το περιοδικό The Medical and Surgical Reporter (προσαρμοσμένη από [www.google.com](http://www.google.com)).

Η νόσος λοιπόν του Huntington είναι μία **κληρονομική, νευροεκφυλιστική ασθένεια**, η οποία προοδευτικά οδηγεί σε κινητικές, γνωσιακές και ψυχιατρικές διαταραχές. Η ονομασία Χορεία του Huntington προκύπτει από τον όρο χορεία, ο οποίος προέρχεται από την ελληνική λέξη χορός και αναφέρεται σε ακούσιες άρρυθμες κινήσεις βίαιου, γρήγορου και τιναγμάδους χαρακτήρα. Η χορεία αποτελεί την κυριότερη κλινική εκδήλωση της νόσου, εξού και η δευτερογενής ονομασία της (Huntington,1872; Raymond et al,1976; Raymund,2010; Kalyan,2016).

## 2.2 Παθογένεια

Η νόσος Huntington προκαλείται από μία αυτοσωματική επικρατική μετάλλαξη στο ένα από τα δύο αντίγραφα ενός **γονιδίου** που ονομάζεται **Χαντιγκτίνη** (εικ. 2.2.). Η τριπλέτα του γονιδίου που αποτελείται από κυτοσίνη, αδενίνη και γουανίνη (**GAG**) επαναλαμβάνεται πολύ περισσότερες φορές από ότι σε ένα φυσιολογικό γονίδιο. Οι φυσιολογικές τιμές επανάληψης του γονιδίου είναι 11-30 φορές. Σύμφωνα με τις φυσιολογικές τιμές επανάληψης του γονιδίου τα άτομα με >41 επαναλήψεις του γονιδίου θα αναπτύξουν τη νόσο, τα άτομα με 36-40 επαναλήψεις είναι πιθανό να αναπτύξουν τη νόσο, ενώ τα άτομα με <35 επαναλήψεις δε θα νοσήσουν. Υπάρχει μια συσχέτιση αντιστρόφως ανάλογη μεταξύ του αριθμού των επαναλήψεων του γονιδίου CAG και της ηλικίας εμφάνισης των συμπτωμάτων. Δηλαδή, όσες περισσότερες επαναλήψεις CAG υπάρχουν, τόσο μικρότερη θα είναι η ηλικία εμφάνισης των πρώτων συμπτωμάτων. Κάθε παιδί ενός πάσχοντος ατόμου έχει 50% πιθανότητες να κληρονομήσει τη νόσο (Nichols-Larsen et. al,1976; Walker,2007; Raymund,2010;Κλάδη και συν,2011; Dr Ross et. al,2011; Caron et. al,2018).

Το γονίδιο της Χαντιγκτίνης παράγει μία **πρωτεΐνη** που επίσης ονομάζεται **χαντιγκτίνη (htt)** και η οποία βρίσκεται φυσιολογικά σε όλα τα κύτταρα του σώματος. Η αύξηση του μεγέθους του τμήματος GAG στη νόσο Huntington οδηγεί στην παραγωγή μιας **μεταλλαγμένης πρωτεΐνης (mhtt)**, η οποία διασπάται σε μικρότερα τοξικά τεμάχια που συνδέονται μεταξύ τους και συσσωρεύονται στους νευρώνες, διαταράσσοντας τις φυσιολογικές τους λειτουργίες οδηγώντας τελικά στο θάνατό τους (Nichols-Larsen et. al,1976; Walker,2007; Raymund,2010;Κλάδη και συν,2011; Dr Ross et. al,2011; Caron et. al,2018).



Εικόνα 2.2. Το γονίδιο της Χαντιγκτίνης ( προσαρμοσμένο από [www.google.com](http://www.google.com)).

## 2.3 Παθοφυσιολογία

Σύμφωνα με την παραπάνω παθογένεια έχουμε ως αποτέλεσμα την βαριά απώλεια νευρώνων των **βασικών γαγγλίων** και εκφύλιση των νευρώνων στον κροταφικό και στο μετωπιαίο λοβό του εγκεφαλικού φλοιού, καθώς και των κυττάρων Purkinje της παρεγκεφαλίδας. Το καθαρό αποτέλεσμα είναι η σχετική δυσαναστολή του θαλάμου, η οποία με τη σειρά της διεγείρει το φλοιό προκαλώντας **υπερκινησία**, δηλαδή αύξηση των κινήσεων. Στα όψιμα στάδια της νόσου, όλοι οι νευρώνες υφίστανται εκφύλιση, με αποτέλεσμα μία σχετικά υποκινητική κατάσταση που μοιάζει με τον παρκινσονισμό (Nichols-Larsen et.al,1976; Walker,2007).

## 2.4 Κληρονομικότητα

Η νόσος Huntington είναι μία κληρονομική ασθένεια, όπως άλλωστε αναφέρθηκε και παραπάνω. Τα γονίδια κληρονομούνται συνήθως ανά ζεύγη, ένα από τον πατέρα και ένα από την μητέρα. Αντιθέτως για την νόσο Huntington χρειάζεται να κληρονομηθεί μόνο το παθολογικό γονίδιο από τον ένα γονέα. Δηλαδή εάν ένας γονέας φέρει το παθολογικό γονίδιο, οι πιθανότητες να κληρονομηθεί από το κάθε του παιδί είναι 50%, για αυτό το λόγο η λέξη κλειδί είναι η πρόληψη. Ένας γενετικός έλεγχος πάντα επιβεβαιώνει την διάγνωση (International Parkinson and Movement Disorder Society,2016; Caron et. al,2018).

## 2.5 Διάγνωση - Προγεννητικός έλεγχος - Διάγνωση μετά τα 60 έτη

Η διάγνωση της νόσου γίνεται με έναν απλό γενετικό έλεγχο και το μόνο που χρειάζεται είναι η θέληση του ατόμου και μία αιμοληψία. Πολλές φορές η πλειοψηφία των ατόμων που βρίσκονται σε κίνδυνο επιλέγουν να μην κάνουν τον έλεγχο, επειδή δεν υπάρχει ίαση για την νόσο και επειδή ένα θετικό αποτέλεσμα μπορεί να τους οδηγήσει σε απώλεια της ασφαλιστικής τους κάλυψης, καθώς και της εργασίας τους, γεγονός που συνεισφέρει αρνητικά στην ψυχολογία τους. Τα σύγχρονα πρωτόκολλα γενετικού ελέγχου αποκλείουν τον έλεγχο στα παιδιά ή στα άτομα με αυτοκτονικές τάσεις, πληροφορούν τα άτομα για τις πιθανές επιπτώσεις που θα έχουν τα αποτελέσματα στο οικογενειακό περιβάλλον και καθορίζουν μελλοντικές πηγές υποστήριξης, προστατεύοντας πάντα την εμπιστευτικότητα. Ο θετικός γενετικός έλεγχος δεν κοστίζει πολύ και επιβεβαιώνει τα άτομα που έχουν αναπτύξει συμπτωματολογία που παραπέμπει στην νόσο και έχουν θετικό ή αρνητικό οικογενειακό ιστορικό. Πέρα από την απλή αιμοληψία υπάρχουν και άλλες μέθοδοι, οι οποίες μπορούν να προσφέρουν χρήσιμες πληροφορίες για την νόσο αλλά και την πορεία της. Η μαγνητική και η αξονική τομογραφία απεικονίζουν μείωση του όγκου του ραβδωτού σώματος και αύξηση του μεγέθους των μετωπιαίων κεράτων των πλάγιων κοιλιών στα ενδιάμεσα έως και τα όψιμα στάδια της νόσου. Ωστόσο, οι απεικονιστικές μέθοδοι δεν βοηθούν συνήθως στη διάγνωση κατά τα αρχικά στάδια της νόσου. Η λειτουργική νευροαπεικόνιση μπορεί να ανιχνεύσει την

ατροφία του ραβδωτού σώματος ακόμη και 11 χρόνια πριν από την έναρξη των συμπτωμάτων, ενώ παράλληλα είναι χρήσιμη στην διάγνωση και παρακολούθηση της εξέλιξης της νόσου.

Ακόμη σημαντικό ρόλο στην πρόληψη της νόσου έχει ο προγεννητικός έλεγχος. Υπάρχουν κάποιες μέθοδοι οι οποίες μπορούν να μειώσουν έως και να αποτρέψουν την πιθανότητα μετάδοσης του παθολογικού γονιδίου, σε οικογένειες που επιθυμούν να έχουν ένα παιδί. Μία από αυτές τις μεθόδους είναι η εξωσωματική γονιμοποίηση, η οποία μπορεί να βεβαιώσει ότι οποιοδήποτε εμφυτευμένο, γονιμοποιημένο ωάριο δεν περιέχει το παθολογικό γονίδιο. Από την άλλη πλευρά εάν μία γυναίκα είναι ήδη έγκυος μπορεί να υποβληθεί σε έναν διαγνωστικό έλεγχο μέσω της λήψης χοριακών λαχνών του πλακούντα κατά την διάρκεια της 10<sup>ης</sup> με 11<sup>ης</sup> εβδομάδας ή μέσω αμνιοκέντησης κατά την διάρκεια της 14<sup>ης</sup> με 18<sup>ης</sup> εβδομάδας. Υπάρχει όμως και ένα ποσοστό πληθυσμού το οποίο έχει καθυστερημένη έναρξη της HD και η διάγνωση γίνεται μετά την ηλικία των 60 ετών. Το ποσοστό αυτό ανέρχεται στο 10% (Nichols-Larsen et.al,1976; Walker,2007; Huntington Society of Canada,2016; Huntington's Disease Society of America,2018; Caron et. al,2018).

## 2.6 Λανθασμένη διάγνωση

Η νόσος του Huntington είναι δύσκολο να διαγνωσθεί στα πρώιμα στάδια της νόσου, ειδικά εάν δεν είναι γνωστό το οικογενειακό ιστορικό. Αυτό συμβαίνει διότι στα πρώτα στάδια της νόσου τα συμπτώματα είναι σύνθετα και διαφέρουν από ασθενή σε ασθενή. Για παράδειγμα, αρχικά συμπτώματα όπως είναι η κατάθλιψη μπορεί να είναι πιο εμφανή από την χορεία, όταν όμως η χορεία εμφανιστεί μπορεί να γίνει μία κλινική εκτίμηση και ένας γενετικός έλεγχος που θα οδηγήσουν στην διάγνωση (International Parkinson and Movement Disorder Society,2016).

## 2.7 Νεανική HD (JHD)

Περίπου το 10% των ατόμων που διαγνώστηκαν με HD έχουν την **νεανική μορφή**. Στη νόσο του **Juvenile Huntington (JHD)**, τα συμπτώματα εμφανίζονται στην παιδική ηλικία ή την εφηβεία (πριν από την ηλικία των 20 ετών) και τείνουν να ακολουθούν ταχύτερη πορεία. Η διάγνωση του JHD είναι πολύ δύσκολη, επειδή τα συμπτώματα του έχουν διαφορετικά χαρακτηριστικά από τη μορφή των ενηλίκων της νόσου. Παρόλα αυτά τα άτομα με νεανική HD αναπτύσσουν την ίδια τριάδα των κινητικών, γνωσιακών και συμπεριφορικών διαταραχών με τα άτομα που η εγκατάσταση της νόσου γίνεται στην ενήλικη ζωή (Nichols-Larsen et.al,1976).

Ωστόσο, η χορεία είναι πολύ λιγότερο χαρακτηριστική και μπορεί να απουσιάζει εντελώς. Τα αρχικά συμπτώματα μπορεί να περιλαμβάνουν τα ακόλουθα:

- **Διαταραχές των εκούσιων κινήσεων** (δηλ. ακαμψία των άκρων και του κορμού, τρόμος μερικές φορές, παθολογική βάδιση, επιβράδυνση ομιλίας, προβλήματα κατάποσης και σιελόρροια)



- **Γνωσιακά ελλείμματα** (δυσκολία στην εκμάθηση στο σχολείο και έλλειψη προσοχής)
- **Διαταραχές συμπεριφοράς και αύξηση των ανταποκρινόμενων συμπεριφορών**
- **Επιληπτικές κρίσεις**

Οι διαταραχές συμπεριφοράς και η πτωχή σχολική απόδοση μπορεί να αποτελέσουν το αρχικό σύμπτωμα σε έναν έφηβο. Ακόμη, κάποια παιδιά αναπτύσσουν αταξία και άλλα παρεγκεφαλιδικά σημεία, καθώς επίσης και βαριά δυστονία στα όψιμα στάδια. Ακόμη συχνότερα παρατηρούνται βραδείες σακκαδικές κινήσεις των οφθαλμών με αντισταθμιστικές σπασμωδικές κινήσεις της κεφαλής για τη στροφή του βλέμματος προς τα πλάγια. Όσο για τις επιληπτικές κρίσεις είναι συνήθως γενικευμένου ή μυοκλονικού τύπου και επηρεάζουν έως και το 25% των παιδιών (Nichols-Larsen et.al,1976; Kirkwood.,2001; Nance et al,2001; Raymund,2010; Caron et. al,2018).

## 2.8 Στάδια της νόσου

Η νόσος του Huntington ανάλογα με την κλινική πορεία της χωρίζεται σε τέσσερα στάδια: το προεκδηλωτικό, το πρώιμο, το ενδιάμεσο και το όψιμο στάδιο. Το προεκδηλωτικό στάδιο αποτελείται από το υγιή στάδιο (δεν υπάρχουν κλινικές ανωμαλίες στο άτομο) και από το προδιαγνωστικό στάδιο (εμφανίζονται μικρές διαταραχές στην προσωπικότητα, την γνωσιακή λειτουργία και τον κινητικό έλεγχο). Έπειτα τα συμπτώματα των ασθενών αναπτύσσονται κάνοντας πλέον εύκολη την διάγνωση της νόσου και αυτόματα κατατάσσουν τον ασθενή σε ένα από τα υπόλοιπα στάδια, σύμφωνα με την κλίμακα αξιολόγησης TFC-Total Functional Capacity (Συνολική Λειτουργική Ικανότητα). Η κλίμακα αξιολόγησης TFC αποτελείται από 14 σημεία και αξιολογεί την αναπηρία και τους περιορισμούς των ασθενών σε σημαντικές ικανότητες της καθημερινής τους ζωής. Στις αξιολογήσεις αυτές λοιπόν περιλαμβάνονται η εργασία (3 βαθμοί), η διαχείριση των οικονομικών (3 βαθμοί), οι οικογενειακές ευθύνες-υποχρεώσεις (2 βαθμοί), οι καθημερινές δραστηριότητες (3 βαθμοί) και ο χώρος που παρέχεται η φροντίδα (3 βαθμοί), όπως φαίνεται και στον **Πίνακα 2.1**. Ακόμη χρησιμοποιείται άλλη μία κλίμακα αξιολόγησης, η UHDRS-Unified Huntington Disease Rating Scale (Ενοποιημένη Κλίμακα Βαθμολόγησης της Νόσου Huntington. Η UHDRS αξιολογεί ποσοτικά τη βαρύτητα της νόσου και παρακολουθεί τις μεταβολές των συμπτωμάτων στο πέρασμα του χρόνου. Πιο συγκεκριμένα αξιολογεί την κινητική λειτουργία, την γνωσιακή λειτουργία, των διαταραχών της συμπεριφοράς και της λειτουργικής ικανότητας. Η αξιολόγηση περιλαμβάνει 15 στοιχεία με βαθμολογία από το 0 έως το 4, με το 0 να είναι το φυσιολογικό και οι υψηλότερες βαθμολογίες να υποδηλώνουν διαταραχή. Η βαθμολογία υπολογίζεται από το άθροισμα των ερωτήσεων κάθε ενότητας και η κλίμακα χαρακτηρίζεται από εγκυρότητα και υψηλή αξιοπιστία, όμως θα πρέπει να γίνεται έπειτα από εκπαίδευση. Τέλος η εξέλιξη της νόσου είναι αργή με μέσο όρο επιβίωσης στα 10 με 20 έτη μετά την έναρξη των συμπτωμάτων, όμως μπορεί να είναι και ταχύτερη όταν η διάγνωση γίνεται σε μικρές ηλικίες, με πρωταγωνιστή αίτιο θνητότητας τις πτώσεις, την υποθρεψία, τις λοιμώξεις και την πνευμονία (Nichols-Larsen et.al,1976; Shoulson et al,1979; Huntington Study Group,1996; Siesling et al,1998; Total Functional Capacity Staging,2014; Caron et. al,2018).

**ΠΙΝΑΚΑΣ 2.1.** Σταδιοποίηση της Συνολικής Λειτουργικής Ικανότητας (Προσαρμοσμένο από Nichols-Larsen et al,1976).

<b>ΠΙΝΑΚΑΣ 2.1</b>		
<b>ΣΤΑΔΙΟ</b>	<b>ΒΑΘΜΟΛΟΓΙΑ ΣΥΝΟΛΙΚΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΗΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΑΣ</b>	<b>ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ</b>
Στάδιο I (πρώιμο)	11-13	Κανένας περιορισμός σε οποιοδήποτε τομέα
Στάδιο II (ενδιάμεσο)	7-10	Ορισμένα προβλήματα με την εργασία και την διαχείριση των οικονομικών, αλλά διατηρείται η ικανότητα ανταπόκρισης στις δουλειές του σπιτιού και ολοκλήρωσης όλων των καθημερινών δραστηριοτήτων
Στάδιο III (ενδιάμεσο)	3-6	Περιορισμένη ικανότητα εργασίας, απαιτείται βοήθεια στα οικονομικά και στις δουλειές του σπιτιού. Κάποιου βαθμού δυσχέρεια με τις καθημερινές δραστηριότητες, ωστόσο ο ασθενής εξακολουθεί να ζει στο σπίτι του.
Στάδιο IV (όψιμο)	1-2	Ο ασθενής δεν εργάζεται πλέον και δεν μπορεί να φροντίσει τα οικονομικά του ή τις δουλειές του σπιτιού. Αυξημένη δυσχέρεια στις καθημερινές δραστηριότητες και πιθανώς ο ασθενής δεν ζει πια στο σπίτι του.
Στάδιο V (όψιμο)	0	Απαιτείται νοσηλεία στο κέντρο χρόνιας φροντίδας, ενώ ο ασθενής δεν μπορεί να φροντίσει τον εαυτό του.

# ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3ο: Κλινική εικόνα και διαχείριση της νόσου

## 3.1 Κλινική εικόνα

Τα συμπτώματα της νόσου συνήθως εξελίσσονται με αργό ρυθμό και διαφέρουν από άτομο σε άτομο, ακόμη και αν αποτελούν μέλη της ίδιας οικογένειας. Τα συμπτώματα αυτά επηρεάζουν την κινητική, γνωσιακή και συμπεριφορική λειτουργία του ατόμου. Κάποια άτομα εμφανίζουν ήπιες ακούσιες κινήσεις (χορεία) και περισσότερα συναισθηματικά-συμπεριφορικά συμπτώματα, ενώ άλλα παρουσιάζουν το αντίθετο, δηλαδή έχουν λιγότερα συναισθηματικά-συμπεριφορικά συμπτώματα και περισσότερη χορεία. Ωστόσο η κλινική εικόνα της HD αφορά τα κινητικά συμπτώματα της νόσου, την κινητική εκμάθηση, πτώσεις, γνωσιακά συμπτώματα, συναισθηματικά-συμπεριφορικά συμπτώματα, αισθηματικές διαταραχές, διαταραχές του λόγου και της κατάποσης, διαταραχές ύπνου, καρδιαγγειακή και αναπνευστική λειτουργία και απώλεια βάρους (Nichols-Larsen et.al,1976).

### 3.1.1 Κινητικά συμπτώματα

Τα κινητικά συμπτώματα της νόσου αφορούν διαταραχές της ακούσιας και της εκούσιας κινητικότητας, καθώς επίσης και διαταραχές μυϊκής απόδοσης, στάσης, τόνου, βάδισης, ισορροπίας, προβλήματα έκκεντρου κινητικού ελέγχου και διαταραχές λεπτής κινητικότητας.

- Οι διαταραχές της **ακούσιας κινητικότητας** περιλαμβάνουν την **χορεία** και την **δυστονία** (παρατεταμένες μυϊκές συσπάσεις που προκαλούν ανώμαλες στάσεις ή στροφικές κινήσεις).

**Χορεία:** Οι χορειακές κινήσεις αρχικά δίνουν την εντύπωση πως το άτομο είναι νευρικό ή ανήσυχο, αλλά καθώς εξελίσσονται επηρεάζουν το πρόσωπο, το κεφάλι, τα χείλη, τη γλώσσα και τον κορμό, προκαλώντας απότομες κινήσεις που ονομάζονται **βαλλισμοί**. Τα άτομα παρουσιάζουν **αταξική** και χορευτική **βάδιση** με αποτέλεσμα πολλές φορές να εκλαμβάνονται ως μεθυσμένα. Ωστόσο στα άτομα που εμφανίζουν την νόσο στην ενήλικη πλέον ζωή, η χορεία άλλοτε επιδεινώνεται με το πέρασμα του χρόνου, ενώ άλλοτε γίνεται λιγότερο εμφανής στα όψιμα στάδια καθώς εκδηλώνονται παρκινσονικά συμπτώματα (ακαμψία, βραδυκινησία). Τέλος η χορεία αποτελεί πτωχό δείκτη βαρύτητας της νόσου και τυπικά δεν επηρεάζει τις λειτουργικές δραστηριότητες του ατόμου εκτός από βαριές περιπτώσεις.

**Δυστονία:** Οι πιο συχνοί τύποι δυστονίας είναι η **έσω στροφή** του **ώμου**, η παρατεταμένη σύγκλιση του χεριού σε **γροθιά**, η **υπερβολική κάμψη** του **γόνατος** και ο **υπτιασμός** του **ποδιού**.

**Άλλες ακούσιες κινήσεις:** Σε αυτές περιλαμβάνονται τα **τικ** (αιφνίδιες, επαναλαμβανόμενες, μη ρυθμικές κινήσεις ή ήχοι που αφορούν διακριτές μυϊκές ομάδες), ο **μυόκλονος** (σύντομες μυϊκές συσπάσεις δίκην ηλεκτροπληξίας) και ο **τρόμος**, ο οποίος μπορεί να παρατηρείται στην ηρεμία, κατά την στάση ή με τις εκούσιες κινήσεις. Ο μυόκλονος και ο τρόμος είναι πολύ συχνότεροι στα παιδιά και στους νέους ενήλικες της νόσου (Nichols-Larsen et.al,1976; Louis et al,1999; Walker,2007; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018).

- Οι διαταραχές της **εκούσιας κινητικότητας** επηρεάζουν την απόδοση των καθημερινών δραστηριοτήτων και περιλαμβάνουν την **βραδυκινησία**, την **ακινησία**, την **απραξία** (απώλεια ή έκπτωση της ικανότητας εκτέλεσης περίπλοκων συντονισμένων κινήσεων χωρίς μυϊκή ή αισθηματική διαταραχή), την **κινητική αστάθεια** (αδυναμία διατήρησης μίας εκούσιας μυϊκής σύσπασης σε σταθερό επίπεδο), την **μείωση ταχέων εναλλασσόμενων κινήσεων** και τις **δυσκολίες στην εκτέλεση ακολουθιών κινήσεων**. Η κινητική αστάθεια εκδηλώνεται με την συχνή πτώση αντικειμένων από τα χέρια, ως εναλλαγή σύσπασης και χαλάρωσης της λαβής κατά τις χειραψίες, ως αδυναμία του ατόμου να κρατήσει τα μάτια κλειστά, ως ατελής μάσηση και ως μη σταθερή ταχύτητα οδήγησης. Τέλος η κινητική αστάθεια είναι ανεξάρτητη από την χορεία και σε αντίθεση με αυτήν καθιστά πιθανό δείκτη της βαρύτητας την νόσου (Nichols-Larsen et.al,1976; Walker,2007; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018) .
- Άλλο ένα κινητικό σύμπτωμα είναι οι **διαταραχές της μυϊκής απόδοσης**, της **στάσης** και του **μυϊκού τόνου**. Η μυϊκή ισχύς δεν είναι ένα από τα πρωταρχικά προβλήματα της νόσου, ωστόσο περιορίζεται κατά την εξέλιξη της, ακόμα και πριν κάνουν την εμφάνιση τους συμπτώματα λειτουργικής ανικανότητας. Μέχρι τώρα δεν είναι γνωστό εάν η **μυϊκή αδυναμία** είναι ανεξάρτητη διαταραχή της νόσου ή δημιουργείται λόγω της μειωμένης κινητικότητας, της δυσχρησίας και της ατροφίας των μυών, που ήδη προϋπάρχουν στην HD. Μέσα από μελέτες όμως διαπιστώθηκε καθυστερημένη αποκατάσταση των επιπέδων ATP στους μύες μετά την άσκηση, λόγω δυσλειτουργίας των μιτοχονδρίων και παθολογικής χρώσης της χαντιγκτίνης στους σκελετικούς μύες, πράγμα που θα μπορούσε να συμβάλει στην μυϊκή αδυναμία της νόσου. Οι ασθενείς με νόσο Χάντινγκτον υιοθετούν μία σκυφτή στάση με υπερβολική θωρακική κύφωση και οπίσθια κλίση λεκάνης, όταν βρίσκονται σε καθιστή θέση. Ακόμη στα όψιμα στάδια, συχνά λαμβάνουν μία γενικότερη στάση κάμψης, με αποτέλεσμα οι **πτωχές συνήθειες στάσης** μαζί με την **δυστονική στάση** και την **ακινησία** να οδηγούν σε ανελαστικότητα μυών και μεταβολές στάσεων. Επίσης οι ασθενείς της νόσου παρουσιάζουν αυξημένα **τένοντια αντανακλαστικά**. Πιο συγκεκριμένα οι ασθενείς με χορεία εμφανίζουν παρατεταμένη φάση χαλάρωσης αντανακλαστικών, η οποία μετά την επίκρουση του τένοντα και την έκλυση του αντανακλαστικού, το άκρο επιστρέφει στην ουδέτερη θέση του αργά και όχι γρήγορα (Nichols-Larsen et.al,1976; Saft et al,2005; Busse et al,2008; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018).
- Οι κινητικές διαταραχές επηρεάζουν αρνητικά την απόδοση των λειτουργικών δραστηριοτήτων. Ένα ακόμη σημαντικό πρόβλημα αποτελούν οι **διαταραχές της βάδισης** και της **ισορροπίας** καθώς και τα **προβλήματα του έκκεντρου κινητικού ελέγχου**, διότι μπορούν να οδηγήσουν σε **πτώσεις**, πράγμα που είναι επικίνδυνο για το άτομο. Οι διαταραχές βάδισης εκδηλώνονται νωρίς και περιλαμβάνουν μικρότερη ταχύτητα βάδισης, μικρότερο-ποικίλο μήκος διασκελισμού, ευρύτερη βάση στήριξης και αυξημένη ταλάντωση κορμού. Οι διαταραχές ισορροπίας εκδηλώνονται κατά τα πρώιμα

έως τα ενδιάμεσα στάδια της νόσου και εμφανίζονται ως καθυστερημένες κινητικές αντιδράσεις σε απροσδόκητες διαταραχές ως δυσκολία κατά την ορθοστάτιση σε θέση tandem, σε μονοποδική στάση, στην βάδιση και ορθοστάτιση με κλειστά μάτια. Τέλος οι υπερβολικές κινήσεις-ταλαντεύσεις που δημιουργούνται από τα προβλήματα με τη ρύθμιση της δύναμης μπορεί να προκαλέσουν απώλεια ισορροπίας, καθώς τα άτομα βγαίνουν από την βάση στήριξης τους ή πηδούν από το κρεβάτι ή την καρέκλα τους (Nichols-Larsen et.al,1976; Tian et al,1992; Hausdorff et al,1998; Grimbergen et al,2008; Rao et al,2008; Kloos,Kegelmeyer et al,2012; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018).

- Ένα τελευταίο κινητικό σύμπτωμα είναι οι **διαταραχές λεπτής κινητικότητας και δεξιότητας των χεριών**. Οι διαταραχές αυτές εμφανίζονται στα πρώιμα στάδια της νόσου και προκαλούν δυσκολίες στην γραφή, την ένδυση, τον τεμαχισμό της τροφής, το χειρισμό των μαχαιροπίρουνων και της επίκρουσης των δακτύλων, πράγμα που οδηγεί στην **απώλεια λειτουργικών δραστηριοτήτων** της καθημερινότητας ενός ατόμου (Nichols-Larsen et.al,1976; Wiesendanger et al,2001; Garcia et al,2002; Saft et al,2005; Busse et al,2008; Biglan et al,2009; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018).

### 3.1.2 Κινητική εκμάθηση

Οι διαταραχές εκμάθησης κινητικών ακολουθιών και ικανοτήτων που απαιτούν ταχύτητα και ακρίβεια αποτελούν άλλο ένα σύμπτωμα της νόσου. Η πιθανή αιτιολογία είναι η βλάβη των μετωποραβδωτών κυκλωμάτων και σύμφωνα με στοιχεία η **συνειδητή εκμάθηση** των κινητικών ακολουθιών διαταράσσεται νωρίτερα από ότι η **ασυνείδητη εκμάθηση**, πράγμα που δείχνει ότι τα μέτρα των αποτελεσμάτων της συνειδητής κινητικής εκμάθησης αποτελούν χρήσιμους βιολογικούς δείκτες για την νόσο. Σε μία μελέτη που έγινε σε ασθενείς με νόσο Huntington χωρίς άνοια, εξέτασαν την επίδραση την νοητικής ανάκλησης των κινήσεων στην αντιγραφή δύο κινέζικων γραμμάτων δύο φορές σε πέντε διαφορετικά μεγέθη. Διαπιστώθηκε λοιπόν ότι οι ασθενείς εμφάνισαν σημαντική βελτίωση στην ισοχρονία των κινήσεων με την εκπαίδευση της νοητικής ανάκλησης των κινήσεων. Το συμπέρασμα ήταν ότι η **νοητική ανάκληση** των κινήσεων επηρεάζεται λιγότερο στα άτομα με νόσο Χάντινγκτον και αυτός είναι ένας παράγοντας που μπορεί να βελτιώσει την **κινητική εκμάθηση** στον συγκεκριμένο πληθυσμό (Nichols-Larsen et.al,1976; Yaquez et al,1999; Feigin et al,2006; Schneider et al,2010; Quinn,Busse,2012; Shabbott et al,2013).

### 3.1.3 Πτώσεις

Οι πτώσεις είναι ένα από τα πιο συχνά φαινόμενα της νόσου και πολλοί είναι οι παράγοντες που τις προκαλούν. Οι **παράγοντες** αυτοί είναι οι ακούσιες κινήσεις (δηλ. χορεία, δυστονία), οι διαταραχές των ακούσιων κινήσεων (βραδυκινησία, διαταραχή της ρύθμισης της δύναμης και διαταραχή του έκκεντρου κινητικού ελέγχου), οι μυοσκελετικές διαταραχές (μείωση της μυϊκής ισχύος και της αντοχής καθώς και η πτωχή στάση), τα προβλήματα ισορροπίας, οι διαταραχές βάδισης (ιδιαίτερα η βραδυκινησία, η ποικιλομορφία διασκελισμού και η υπέρμετρη ταλάντωση του κορμού), τα γνωσιακά ελλείματα (μειωμένη προσοχή και ικανότητα διπλής δραστηριότητας), οι μεταβολές συμπεριφοράς (παρορμητικότητα, διαταραχή της κρίσης που οδηγεί σε μη ασφαλείς συμπεριφορές), οι διαταραχές της όρασης

και τα ελλείματα της οπτικής αντίληψης του χώρου. Οι παραπάνω παράγοντες και οι πτώσεις επηρεάζουν αρνητικά τις καθημερινές δραστηριότητες του ατόμου. Παρόλα αυτά οι πιο συνηθισμένοι παράγοντες, που μπορεί να υπάρχουν σε ένα επεισόδιο πτώσης είναι όταν πραγματοποιούνται **ταυτόχρονα πολλές δραστηριότητες**, όταν ελίσσονται γύρω από **εμπόδια** στο πάτωμα αλλά και κατά την στροφή ή την άνοδο μίας **σκάλας** (Nichols-Larsen et.al,1976; Van Vugt et al,2001; Grimbergen et al,2008; Quinn,Busse,2012; Quinn et al,2012).

### 3.1.4 Γνωσιακά συμπτώματα

Τα γνωσιακά συμπτώματα περιλαμβάνουν την διαταραχή αντίληψης του χρόνου, την μειωμένη ταχύτητα επεξεργασίας, την διαταραχή οπτικής αντίληψης του χώρου, την έκπτωση της βραχυπρόθεσμης μνήμης καθώς και τα ελλείματα εκτελεστικής λειτουργίας. Τα συμπτώματα αυτά ξεκινούν από τα αρχικά στάδια της νόσου και εξελίσσονται σε γενικευμένη άνοια. Αρχικά ο ασθενής παρουσιάζει **πρόβλημα** με την **εκτίμηση του χρόνου** υποτιμώντας το χρόνο που χρειάζεται για να ολοκληρώσει μία δραστηριότητα ή να βρísκεται σε κάποιο ραντεβού. Η **μειωμένη ταχύτητα επεξεργασίας** επηρεάζει την απόδοση των κινητικών ικανοτήτων του ασθενή επιβραδύνοντας και κουράζοντας τον κατά την διάρκεια των καθημερινών του δραστηριοτήτων (έναρξη συζητήσεων και κατανόηση τους). Ακόμη η **διαταραχή της οπτικής αντίληψης του χώρου** δυσκολεύει τον ασθενή στην αλληλεπίδραση του εαυτού του με το περιβάλλον, θέτοντας τον έτσι σε κίνδυνο με την πρόσκρουση του πάνω σε αντικείμενα ή σε πτώσεις. Στα άτομα της νόσου παρόλο που η μακροπρόθεσμη μνήμη τους διατηρείται, παρουσιάζουν προβλήματα με την μάθηση νέων πληροφοριών, αλλά και με την ανάκτηση πληροφοριών που έχουν ήδη μάθει, λειτουργίες που οφείλονται στην **βραχυπρόθεσμη μνήμη**. Τέλος τα **ελλείματα εκτελεστικής λειτουργίας** περιλαμβάνουν την προσοχή, τον σχεδιασμό, την επίλυση προβλημάτων, την λήψη αποφάσεων, την αλληλουχία των σκέψεων, την προσαρμογή σε αλλαγές και την γνωσιακή ευελιξία (δηλαδή την ικανότητα μετάβασης από μία σκέψη σε μία άλλη εντελώς διαφορετική και την ικανότητα ταυτόχρονης σκέψης πολλών εννοιών). Οι παραπάνω παράγοντες εμποδίζουν την απόκτηση νέων κινητικών δραστηριοτήτων. Οι ασθενείς δυσκολεύονται στην εκτέλεση πολλαπλών δραστηριοτήτων λόγω της **διαταραχής της απόδοσης σε διπλές δραστηριότητες**, πόσο μάλλον αν αυτές περιλαμβάνουν ένα γνωσιακό παράγοντα. Παρόλα αυτά οι ασθενείς δεν έχουν επίγνωση των πράξεων και των συναισθημάτων τους, υπερεκτιμώντας συχνά την ικανότητα που έχουν να ελέγχουν την συμπεριφορά και τα συναισθήματα τους καθώς και να πραγματοποιούν τελικά τις καθημερινές τους δραστηριότητες (Nichols-Larsen et.al,1976; Delval et al,2008; Schneider et al,2010; Paulsen,2011; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018).

### 3.1.5 Συναισθηματικά-Συμπεριφορικά συμπτώματα

Τα συναισθηματικά και συμπεριφορικά συμπτώματα έχουν αρνητική επίδραση στην ζωή του ατόμου και της οικογένειάς του. Τα συμπτώματα αυτά κάνουν την εμφάνισή τους στα αρχικά στάδια της νόσου και πολλές φορές εκδηλώνονται πριν από τα κινητικά συμπτώματα και περιλαμβάνουν την κατάθλιψη, το άγχος, την απάθεια, την ευερεθιστότητα, τη δυσαναστολή, την παρορμητικότητα, τις έμμονες ιδέες και την επιμονή.

- **Κατάθλιψη:** Η κατάθλιψη αποτελεί το συχνότερο σύμπτωμα της νόσου. Παρόλα αυτά είναι δύσκολο να διαγνωστεί γιατί η απώλεια βάρους, η απάθεια και η μείωση δραστηριοτήτων αποτελούν χαρακτηριστικά της νόσου. Σχετίζεται όμως με αισθήματα χαμηλής αυτοεκτίμησης, ενοχής και άγχους.
- **Άγχος:** Σχετίζεται με την κατάθλιψη και προέρχεται από την αβεβαιότητα για την έναρξη και την πορεία της νόσου.
- **Απάθεια:** Η απάθεια σχετίζεται με το στάδιο της νόσου, σε αντίθεση με την κατάθλιψη και το άγχος και η διάκριση της από την κατάθλιψη είναι δύσκολη. Εκδηλώνεται ως έλλειμμα ενέργειας και πρωτοβουλίας, πτωχή επιμονή και ποιότητα εργασίας, παθητική συμπεριφορά, κακή κρίση, πτωχή αυτοφροντίδα και συναισθηματική άμβλυση.
- **Ευερεθιστότητα:** Αποτελεί συχνά το πρώτο σύμπτωμα της νόσου και η έκφραση της ποικίλλει από τα αγενή ή ανάρμοστα σχόλια σε σοβαρές διαφωνίες και επιθετικότητα.
- **Δυσαναστολή-Παρορμητικότητα:** Οι ασθενείς εμφανίζουν προβληματικές συμπεριφορές, όπως είναι η ευερεθιστότητα, τα ξεσπάσματα θυμού, η σεξουαλική ανηθικότητα και η δράση χωρίς προηγούμενη σκέψη.
- **Έμμονες ιδέες και επιμονή:** Τα άτομα κολλούν σε μία ιδέα ή δραστηριότητα και δυσκολεύονται να μεταβούν από την μία δραστηριότητα ή ιδέα σε μία άλλη ή να αντιμετωπίσουν μεταβολές της ρουτίνας.
- **Άλλες συναισθηματικές-συμπεριφορικές διαταραχές:** Σε αυτές περιλαμβάνονται η μανία, η διπολική διαταραχή, η εμμονική-παρορμητική διαταραχή, η ψύχωση (εμφανίζεται συνήθως στα όψιμα στάδια της νόσου και εκφράζεται με ψευδαισθήσεις, παράνοια και παραισθήσεις), οι σεξουαλικές διαταραχές (μειωμένη σεξουαλική επιθυμία, αναστολή του οργασμού, υπερσεξουαλικότητα), οι αυτοκτονίες (παρατηρούνται συνήθως στους προσυμπτωματικούς φορείς και στα άτομα με πρώιμα συμπτώματα, ιδιαίτερα κατά την περίοδο του γενετικού ελέγχου ή της απώλειας της ανεξαρτησίας και η συχνότητα τους ανέρχεται στο 5-10% μεγαλύτερη από τον γενικό πληθυσμό) (Nichols-Larsen et.al,1976; Walker,2007; Rosenblatt,2007; Quinn,Busse,2012; Caron et. al,2018).

### 3.1.6 Αισθητικές διαταραχές

Οι ασθενείς με νόσο Huntington εμφανίζουν μυοσκελετικό πόνο, ελλείμματα στην ιδιοδεκτική αισθητική λειτουργία, δυσκολία στην ανίχνευση οσμών και ανωμαλίες στις κινήσεις των οφθαλμών. Ο μυοσκελετικός πόνος οφείλεται στην δυστονία, στις μυϊκές ανισορροπίες, στην ακινησία και σε κακώσεις από πτώσεις ή μη ελεγχόμενες κινήσεις των άκρων. Οι ανωμαλίες στις κινήσεις των οφθαλμών είναι δυνατόν να επηρεάζουν την ικανότητα της βάρδισης και της ισορροπίας και εκφράζονται ως καθυστερημένη έναρξη των κινήσεων, επιβράδυνση των σακκαδικών κινήσεων και σπασμωδικές κινήσεις παρακολούθησης. Ακόμη στα προχωρημένα στάδια της νόσου οι ασθενείς μπορεί να χρησιμοποιούν τις κινήσεις της κεφαλής για την έναρξη των κινήσεων των οφθαλμών. Επιπλέον στα όψιμα στάδια της νόσου έχουν παρατηρηθεί διαταραχές στις αισθήσεις του δέρματος, πιθανόν λόγω βλάβης στην επεξεργασία των σωματοαισθητικών πληροφοριών του φλοιού και τέλος βαρύς κεντρικός πόνος, ο οποίος σχετίζεται με την απώλεια των

κεντρομόλων αισθητικών ερεθισμάτων (Nichols-Larsen et.al,1976; Seiss et al,2003; Hicks et al,2008; Scherder et al,2010; Paulsen,2011; Quinn,Busse,2012).

### 3.1.7 Διαταραχές λόγου και κατάποσης

Οι διαταραχές του λόγου και της δυσφαγίας αναπτύσσονται κατά την διάρκεια της νόσου. Οι διαταραχές του λόγου χαρακτηρίζονται από **μειωμένη απόδοση**, η οποία εμφανίζεται με ανώμαλη άρθρωση (παραγωγή ήχων), προσωδία (τόνο, ένταση, τέμπο, και ρυθμό) και μειωμένο ρυθμό λόγου με μεγάλο αριθμό παύσεων και δυσχέρεια κατά την σταθερή επανάληψη μεμονωμένων συλλαβών. Οι ασθενείς με **δυσφαγία** παρουσιάζουν **ανωμαλίες** σε όλες της **φάσεις πρόσληψης της τροφής**. Αντίστοιχα στην πρώτη φάση (στοματική) υπάρχει αστάθεια στάσης, υπερέκταση κεφαλής και κορμού, ταχεία και παρορμητική κατανάλωση τροφής, πτωχό έλεγχο της γλώσσας, μη συντονισμένη κατάποση, επαναλαμβανόμενη κατάποση και υπολείμματα τροφής στο στόμα μετά την κατάποση. Η δεύτερη φάση (φαρυγγική) χαρακτηρίζεται από βήχα, πνιγμονή και εισρόφηση. Τέλος στην τρίτη φάση (οισοφαγική) υπάρχει διαφραγματική χορεία, καθυστερημένη μεταφορά της τροφής με την γλώσσα, παρατεταμένη υστέρηση της κατάποσης, πνιγμονή και βήχας κατά την διάρκεια των γευμάτων. Οι ασθενείς με τις παραπάνω διαταραχές θα πρέπει να παραπέμπονται σε λογοθεραπευτή για περαιτέρω εκτίμηση και θεραπεία (Nichols-Larsen et.al,1976; Kagel et al,1992; Skodda et al,2014).

### 3.1.8 Διαταραχές ύπνου

Οι ασθενείς με νόσο Huntington συχνά εμφανίζουν διαταραχές στον ύπνο τους. Οι διαταραχές αυτές χαρακτηρίζονται από **αυπνία**, διαταραχή έναρξης και διατήρησης του ύπνου, συχνές αφυπνίσεις κατά την διάρκεια του ύπνου, μειωμένο χρόνο ύπνου και διαταραχές στην επαγωγή του ύπνου ή στην επιστροφή σε αυτόν μετά από μία αφύπνιση εξαιτίας των χορειακών κινήσεων. Τα αίτια της αυπνίας σχετίζονται με την κατάθλιψη, την απάθεια, την έλλειψη διέγερσης κατά την διάρκεια της ημέρας, διαταραχές του κύκλου ύπνου-εγρήγορσης, τα φάρμακα και τις ακούσιες κινήσεις. Η απάθεια συχνά οδηγεί τα άτομα στο να κοιμούνται υπερβολικά ή να περνούν μεγάλα χρονικά διαστήματα στο κρεβάτι. Ωστόσο η **πτωχή υγιεινή του ύπνου** σύμφωνα με τα παραπάνω δεδομένα προκαλεί αύξηση της **υπνηλίας** κατά την διάρκεια της ημέρας. Τέλος τα άτομα με διαταραχές ύπνου πρέπει να παραπέμπονται για μελέτη του ύπνου τους και ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (Nichols-Larsen et.al,1976; Morton,2013; Caron et. al,2018).

### 3.1.9 Καρδιαγγειακή και αναπνευστική λειτουργία

Κατά την διάρκεια της νόσου εμφανίζονται ανωμαλίες στις μεταβολικές και φυσιολογικές αντιδράσεις του οργανισμού κατά την αερόβια άσκηση. Οι ασθενείς κατά την μέγιστης αερόβια άσκηση παρουσιάζουν φυσιολογική καρδιοπνευμονική αντίδραση, με φυσιολογική καρδιακή παροχή και φυσιολογικό αερισμό, αλλά **μειωμένη ικανότητα έργου**, χαμηλότερο αναερόβιο κατώφλι και γρηγορότερη αύξηση γαλακτικού οξέος στο αίμα συγκριτικά με τα υγιή άτομα. Επίσης κατά την διάρκεια μίας υπομέγιστης αερόβιας άσκησης η καρδιακή



συχνότητα ήταν ασταθής, το αναερόβιο κατώφλι ήταν χαμηλό και τα άτομα λειτουργούσαν αναερόβια σε όλη την διάρκεια της άσκησης. Ωστόσο η μειωμένη ικανότητα έργου σε αυτούς του ασθενείς οφείλεται στην μείωση της μυϊκής ισχύος ή της καρδιοαναπνευστικής φυσικής κατάστασης, ενώ το **χαμηλότερο αναερόβιο κατώφλι** οφείλεται σε δυσλειτουργία των μιτοχονδρίων ή σε μειωμένη ικανότητα γλυκονεογένεσης στους σκελετικούς μύες. Ακόμη η διαταραχή των ακούσιων κινήσεων, της ισορροπίας και της βάρδισης οδηγούν τους ασθενείς να ελαττώσουν τις καθημερινές τους δραστηριότητες, με αποτέλεσμα την **έκπτωση της καρδιαγγειακής αντοχής** τους. Από την άλλη οι διαταραχές της αναπνευστικής λειτουργίας συμβάλουν στην **μείωση της αντοχής** και τα άτομα της νόσου εμφανίζουν αποφρακτική και περιοριστική **πνευμονική νόσο**. Παρόλα αυτά δεν αναφέρονται αναπνευστικά συμπτώματα παρά μόνο στα όψιμα στάδια της νόσου και τέλος οι πνευμονίες συμβάλουν στην αύξηση της νοσηρότητας και της θνησιμότητας στους ασθενείς της νόσου (Nichols-Larsen et.al,1976; Van Vugt et al,2001; Seiss et al,2003; Hicks et al,2008; Busse et al,2009; Mehanna et al,2010; Ciammola et al,2011; Dawes et al,2014).

### **3.1.10 Απώλεια σωματικού βάρους**

Η απώλεια σωματικού βάρους στα άτομα με νόσο Huntington φαίνεται να σχετίζεται με την άνοια, την κατάθλιψη, τις δυσκολίες με την μάσηση και την κατάποση, τα στοματοδοντικά προβλήματα, τις κινητικές διαταραχές, τη μυϊκή ατροφία λόγω της μειωμένης δραστηριότητας, την ανεπαρκή πρόσβαση σε τροφή και τις παρενέργειες των φαρμάκων. Υπάρχει σημαντική απώλεια βάρους σε όλα τα στάδια της νόσου και τα άτομα αυτά πρέπει να παραπέμπονται σε διαιτολόγο και διατροφική συμβουλευτική. Τέλος παρακάτω υπάρχουν τα κλινικά χαρακτηριστικά της νόσου ταξινομημένα στο στάδιο που εμφανίζονται (**πιν.3.1.**) (Nichols-Larsen et.al,1976; Djousse et al,2002; Aziz et al,2008).

**Πίνακας 3.1.** Τα κλινικά σημεία της νόσου ανά στάδιο (προσαρμοσμένο από <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/> , Caron et. all,2018).

<p><b>Πρώιμο στάδιο</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Αδεξιότητα</li> <li>● Ταραχή,ακανόνιστες κινήσεις</li> <li>● Ευαισθησία</li> <li>● Απάθεια</li> <li>● Ανησυχία</li> <li>● Παρορμητική συμπεριφορά</li> <li>● Παραληρητικές ιδέες</li> <li>● Ψευδαισθήσεις</li> <li>● Παθολογικές κινήσεις ματιών</li> <li>● Κατάθλιψη</li> <li>● Οσφρητική δυσλειτουργία</li> </ul>
<p><b>Ενδιάμεσο στάδιο</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Δυστονία</li> <li>● Ακούσιες κινήσεις</li> <li>● Προβλήματα με την ισορροπία και την βάδιση</li> <li>● Χορεία,χορειακές κινήσεις-ταλαντεύσεις, αταξικό βάδισμα</li> <li>● Προβλήματα σε δραστηριότητες που χρειάζονται λειτουργικότητα άνω άκρων</li> <li>● Αργές εκούσιες κινήσεις</li> <li>● Δυσκολία στην έναρξη της κίνησης</li> <li>● Αδυναμία ελέγχου της ταχύτητας και της δύναμης της κίνησης</li> <li>● Αργός χρόνος αντίδρασης</li> <li>● Γενική αδυναμία</li> <li>● Απώλεια βάρους</li> <li>● Διαταραχές λόγου</li> <li>● Πείσμα</li> </ul>
<p><b>Όψιμο στάδιο</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Ακαμψία</li> <li>● Βραδυκίνησια (δυσκολία στην έναρξη και στη συνέχεια των κινήσεων)</li> <li>● Σοβαρή χορεία</li> <li>● Σημαντική απώλεια βάρους</li> <li>● Αδυναμία βάδισης</li> <li>● Αδυναμία ομιλίας</li> <li>● Προβλήματα κατάποσης και κίνδυνος πνιγμού</li> <li>● Αδυναμία φροντίδας του εαυτού του</li> </ul>

### 3.2 Επιδημιολογία

Η εμφάνιση της νόσου γίνεται συνήθως στην μέση ηλικία, μεταξύ των 30 με 50 ετών, αν και υπάρχει ένα ποσοστό 5-10% που αφορά άτομα ηλικίας κάτω των 20 ετών (νεανική νόσος Huntington) και περίπου το 25% αφορά άτομα ηλικίας άνω των 59 ετών (όψιμη εκδήλωση). Η νόσος προσβάλλει λίγο συχνότερα το γυναικείο φύλο από ότι το αντρικό και είναι συχνότερη στους λευκούς Δυτικοευρωπαϊκής καταγωγής από ότι στα άτομα Ασιατικής ή Αφρικανικής καταγωγής. Τέλος ο μέσος όρος ζωής των ασθενών μετά την διάγνωση της νόσου κυμαίνεται στα 10 με 30 χρόνια (Nichols-Larsen et al,1976; Walker FO,2007; Huntington's Disease Society of America's Fast Facts,2014).

### 3.3 Διαχείριση της νόσου

Αρχικά παρόλο που οι περισσότεροι ασθενείς απορρίπτουν τον προγεννητικό έλεγχο, οι επαγγελματίες υγείας του χώρου είναι οι πρώτοι που μπορούν να κατευθύνουν τους ασθενείς σχετικά με τον οικογενειακό, οικονομικό και επαγγελματικό προσανατολισμό. Έπειτα οι ομάδες υποστήριξης και η συμβουλευτική υπηρεσία μπορούν να βοηθήσουν τους ασθενείς και τις οικογένειες τους να αντιμετωπίσουν τις δυσκολίες της νόσου. Η **ιατρική αντιμετώπιση** της νόσου περιλαμβάνει την φαρμακευτική θεραπεία και τις χειρουργικές παρεμβάσεις. Η **φαρμακευτική μέθοδος** στοχεύει στην αντιμετώπιση των κινητικών, γνωσιακών και συναισθηματικών-συμπεριφορικών συμπτωμάτων (**πίν 3.2.**). Οι **χειρουργικές παρεμβάσεις** περιλαμβάνουν την εν τω βάθει διέγερση του εγκεφάλου, την μεταμόσχευση εμβρυικών κυττάρων, τη γονιδιακή θεραπεία και τη θεραπεία με βλαστοκύτταρα. Τέλος ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να γνωρίζει τα φάρμακα που χορηγούνται στον ασθενή, καθώς και τις πιθανές τους ανεπιθύμητες ενέργειες (Nichols-Larsen et al,1976; Mason,Barker,2009).

**Πίνακας 3.2.** Φάρμακα που χρησιμοποιούνται για τη θεραπεία της Νόσου Huntington (Προσαρμοσμένο από Nichols-Larsen et al,1976).

Πίνακας 3.2.		
ΤΑΞΗ ΦΑΡΜΑΚΟΥ	ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑΤΑ	ΠΙΘΑΝΕΣ ΑΝΕΠΙΘΥΜΗΤΕΣ ΕΝΕΡΓΕΙΕΣ
<b>Φάρμακα κατά της Χορείας</b>		
Φάρμακα που αποδομούν τη ντοπαμίνη	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Τετραβεναζίνη (Xenazine)</li> </ul>	Κατάθλιψη, εξωπυραμιδικά συμπτώματα, υπνηλία, ακαθήςια
Ατυπα αντιψυχωσικά	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ολανζαπίνη (Zyprexa)</li> <li>• Ρισπεριδόνη (Risperdall)</li> </ul>	Εξωπυραμιδικά συμπτώματα, υπνηλία, ακαθήςια
Νευροληπτικά (αποκλειστές της ντοπαμίνης)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Αλοπεριδόλη (Aloperidin)</li> <li>• Φλουφαιναζίνη</li> </ul>	Εξωπυραμιδικά συμπτώματα, καταστολή, ακαθήςια
<b>Αντικαταθλιπτικά (χρησιμοποιούνται για την κατάθλιψη και ενίοτε για την ευερεθιστότητα και το άγχος)</b>		
Εκλεκτικοί αναστολείς της επαναπρόσληψης της σεροτονίνης (SSRI)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Φλουοξετίνη (Ladose)</li> <li>• Σιταλοπράμη (Seropram)</li> <li>• Σετραλίνη (Zoloft)</li> <li>• Παροξετίνη (Seroxat)</li> </ul>	Αυπνία, γαστρεντερικές διαταραχές, ανησυχία, απώλεια βάρους, ξηροστομία, άγχος, κεφαλαλγία
Τρικυκλικά αντικαταθλιπτικά	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Αμιτριπυλίνη (Saroten)</li> <li>• Νορτριπυλίνη</li> </ul>	Παρόμοιες με τους SSRI
Άλλα φάρμακα	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Βουπροπιόνη (Wellbutrin)</li> <li>• Βενλαφαζίνη (Effexor)</li> </ul>	Αυπνία, κεφαλαλγία
<b>Αντιψυχωσικά (χρησιμοποιούνται για την ψύχωση και ενίοτε για την ευερεθιστότητα ή την καταστολή της χορείας)</b>		
Ατυπα αντιψυχωσικά	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ολανζαπίνη (Zyprexa)</li> <li>• Κουετιαπίνη (Seroquel)</li> <li>• Ζιπρασιδόνη (Geodon)</li> <li>• Αριπιπραζόλη (Abilify)</li> </ul>	Εξωπυραμιδικά συμπτώματα, υπνηλία, ακαθήςια
Νευροληπτικά (αποκλειστές της ντοπαμίνης)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Αλοπεριδόλη (Aloperidin)</li> <li>• Φλουφαιναζίνη</li> </ul>	Εξωπυραμιδικά συμπτώματα, καταστολή, ακαθήςια

### 3.4 Δευτερογενείς επιπλοκές

Υπάρχουν σημαντικές δευτερογενείς επιπλοκές στην HD, οι οποίες μπορεί να οδηγήσουν τους ασθενείς στην ανάγκη για μακροχρόνια υποστηρικτική φροντίδα. Ακόμη υπάρχουν παρενέργειες που σχετίζονται με διάφορες φαρμακολογικές θεραπείες. Οι παρενέργειες των φαρμάκων εξαρτώνται από μια ποικιλία παραγόντων. Οι παράγοντες αυτοί αποτελούν την εμπλεκόμενη ένωση και την δοσολογία που λαμβάνουν οι ασθενείς. Οι παρενέργειες περιλαμβάνουν κατάθλιψη, καταστολή, ναυτία, ανησυχία, κεφαλαλγία, ουδετεροπενία και όψιμη δυσκινησία. Για μερικά άτομα, οι παρενέργειες ορισμένων θεραπειών μπορεί να είναι χειρότερες από τα συμπτώματα. Αυτά τα άτομα θα επωφεληθούν από την απομάκρυνση από τη θεραπεία, τη μείωση της δόσης ή την συχνή αλλαγή της θεραπεία. Τα φάρμακα που χρησιμοποιούνται σήμερα για τη θεραπεία της χορείας είναι ιδιαίτερα επιρρεπή σε σημαντικές παρενέργειες. Τα άτομα με ήπια έως μέτρια χορεία μπορούν να υποβοηθηθούν καλύτερα με μη φαρμακολογικές θεραπείες όπως η κινητική άσκηση μέσω της φυσικοθεραπείας και η λογοθεραπεία. Τέλος η κατάθλιψη αποτελεί μία σημαντική δευτερογενής επιπλοκή της νόσου (Caron et. al,2018).

### 3.5 Αξιολογήσεις μετά την αρχική διάγνωση

Για να διαπιστωθεί η έκταση και η κλινική πορεία της ασθένειας και των αναγκών σε ένα άτομο που διαγνώστηκε με την νόσο Huntington (HD), συνιστώνται συχνές αξιολογήσεις, οι οποίες περιλαμβάνουν:

- **Σωματική εξέταση**
- **Νευρολογική αξιολόγηση**
- **Αξιολόγηση** του πλήρους φάσματος κινητικών, γνωστικών και ψυχιατρικών συμπτωμάτων **με μια σειρά κλιμάκων αξιολόγησης** που έχουν περιγραφεί, η Unified Huntington's Rating Scale Disease-HDRS (Ενοποιημένη Κλίμακα Βαθμολόγησης της Νόσου Huntington) και η TFC-Total Functional Capacity (Συνολική Λειτουργική Ικανότητα), οι οποίες παρέχουν αξιόπιστη και συνεπή αξιολόγηση των κλινικών χαρακτηριστικών και της εξέλιξης του HD
- **Συνεδρία με κλινικό γενετιστή και γενετικό σύμβουλο** (Caron et. al,2018).

### 3.6 Επιτήρηση-Κλίμακες αξιολόγησης

Πρέπει να γίνονται τακτικές αξιολογήσεις για την αντιμετώπιση της εμφάνισης και της σοβαρότητας της χορείας, της δυσκαμψίας, των προβλημάτων βάδισης, της κατάθλιψης, των

συμπεριφορικών αλλαγών και των γνωσιακών συμπτωμάτων. Οι αξιολογήσεις αυτές γίνονται με την βοήθεια **κλιμάκων αξιολόγησης**. Οι κλίμακες αυτές είναι:

- **Η Κλίμακα Παρατήρησης Συμπεριφοράς για την νόσο Huntington** (The Behavior Observation Scale Huntington-**BOSH**) είναι μια κλίμακα που αναπτύχθηκε για την ταχεία και διαχρονική αξιολόγηση των λειτουργικών ικανοτήτων των ατόμων με HD σε ένα νοσηλευτικό περιβάλλον στο σπίτι.
- **Η Ενοποιημένη Κλίμακα Βαθμολόγησης της Νόσου Huntington** (Unified HD Rating Scale-**UHDRS**) αξιολογεί ποσοτικά την κινητική λειτουργία, την γνωσιακή λειτουργία, τις διαταραχές της συμπεριφοράς και της λειτουργικής ικανότητας και παρακολουθεί τις μεταβολές των συμπτωμάτων στο πέρασμα του χρόνου. .
- **Η Κλίμακα Συνολικής Λειτουργικής Ικανότητας** (Total Functional Capacity -**TFC**) χρησιμοποιείται για να περιγράψει την εξέλιξη των ασθενών με HD, το επίπεδο λειτουργικότητας και τις απαιτήσεις για πρόσθετη βοήθεια φροντιστή.
- **Η Χρονομετρημένη Δοκιμασία Έγερσης και Εκκίνησης** (Time up and go-**TUG**) χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της κινητικότητας ενός ατόμου και απαιτεί τόσο στατική όσο και δυναμική ισορροπία. Κατά την διάρκεια της δοκιμασίας ο ασθενής χρειάζεται να σηκωθεί από μια καρέκλα, να περπατήσει τρία μέτρα, να γυρίσει, να περπατήσει πίσω στην καρέκλα και να καθίσει, ενώ παράλληλα χρονομετρείται.
- **Η Δοκιμασία Κινητικότητας Tinetti** (Tinetti Mobility Score-**TMS**) χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της βάδισης και της ισορροπίας και είναι πολύ καλός δείκτης του κινδύνου πτώσης. Η δοκιμασία περιλαμβάνει δύο σκέλη. Το ένα σκέλος αξιολογεί την ικανότητα ισορροπίας σε μια καρέκλα, αλλά και την όρθια στάση. Το άλλο σκέλος αξιολογεί τη δυναμική ισορροπία κατά τη διάρκεια της βάδισης σε ένα διάδρομο. Στο πρώτο σκέλος λοιπόν, ο ασθενής πρέπει να καθίσει σε μια καρέκλα, έπειτα θα κληθεί να σηκωθεί και να παραμείνει στάσιμος. Ο ασθενής θα γυρίσει στη συνέχεια 360 ° και μετά θα καθίσει πάλι πίσω στην θέση του. Ο εξεταστής θα εξετάσει ορισμένα βασικά σημεία, όπως ο τρόπος με τον οποίο ο ασθενής ανεβαίνει και κάθεται στην καρέκλα του, ανεξάρτητα από το αν ο ασθενής παραμένει σε όρθια θέση ενώ κάθεται και στέκεται, τι συμβαίνει όταν τα μάτια των ασθενών κλείνουν ή όταν ο ασθενής παίρνει μια μικρή ώθηση ενάντια στο στέρνο. Στο δεύτερο σκέλος, ο ασθενής θα πρέπει να περπατήσει λίγα μέτρα με κανονική ταχύτητα και στη συνέχεια να καθίσει και πάλι στην θέση του. Όπως και στο πρώτο μέρος της δοκιμής, υπάρχουν ορισμένα σημεία που πρέπει να εξετάσει ο αξιολογητής. Αυτά είναι το μήκος και το ύψος των βημάτων, η συμμετρία, η συνέχεια των βημάτων και ο ευθειασμός του κορμού. Κατά τη διάρκεια αυτής της δοκιμής, ο ασθενής μπορεί να χρησιμοποιήσει οποιεσδήποτε βοηθητικές συσκευές (μπαस्तούνι, πατερίτσες), τις οποίες μπορεί και να χρησιμοποιεί στην καθημερινότητα του.

- **Η Κλίμακα Ισορροπίας Berg (Balance Berg Scale)** χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της ισορροπίας. Πιο συγκεκριμένα αξιολογείται η ισορροπία του ασθενή από καθιστή προς την όρθια θέση, από όρθια θέση σε καθιστή, ορθοστάτιση χωρίς υποστήριξη, καθιστή θέση χωρίς υποστήριξη, μεταφορές, ορθοστάτιση με μάτια κλειστά, ορθοστάτιση με πόδια ενωμένα, ορθοστάτιση με ένα πόδι εμπρός, ορθοστάτιση στο ένα πόδι, τέντωμα προς τα εμπρός με τεντωμένο τον βραχίονα, ανάκτηση αντικειμένου από το πάτωμα, γύρισμα να κοιτάζει πίσω, στροφή 360°, τοποθέτηση ποδιών εναλλάξ σε υποπόδιο (Nichols-Larsen et al,1976; Siesling et al,1998; Timman et al,2005; Caron et. al,2018).

# Κεφάλαιο 4ο: Φυσικοθεραπευτική παρέμβαση

## 4.1 Φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση

Η φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση σε έναν ασθενή με νόσο Huntington περιλαμβάνει την **υποκειμενική αξιολόγηση** και την **νευρολογική εξέταση**, για τον καθορισμό ενός θεραπευτικού πλάνου σύμφωνα με τις ανάγκες και τα ελλείμματα του ασθενή.

- Η **υποκειμενική αξιολόγηση** αφορά ένα λεπτομερή **ιατρικό ιστορικό** του ασθενούς. Το ιστορικό αυτό περιλαμβάνει συλλογή πληροφοριών σχετικά με τα συμπτώματα τα οποία προκαλούν προβλήματα στον ασθενή στην καθημερινότητα του, με σκοπό τον καθορισμό των στόχων του ασθενή με τη φυσικοθεραπεία. Ωστόσο στο ιστορικό θα πρέπει να αναφέρεται το ονοματεπώνυμο του ασθενή, το επάγγελμα του, το οικογενειακό ιστορικό του, τα συμπτώματα του, πότε αυτά εμφανίζονται συνήθως καθώς και αν έχει παρατηρήσει να μειώνονται κατά την διάρκεια της ημέρας και πιθανές πτώσεις του ασθενή είτε κατά το παρελθόν είτε πιο πρόσφατες. Ακόμη θα πρέπει να αναφέρεται η φαρμακολογική θεραπεία του ασθενούς και η δοσολογία της, τυχόν προηγούμενη φυσικοθεραπευτική παρέμβαση, αλλά και πως ανταποκρίθηκε σε αυτήν.
- Η **νευρολογική εξέταση** αποτελεί απαραίτητο στοιχείο της λεπτομερούς κλινικής εξέτασης σε κάθε ασθενή που αντιμετωπίζει ο φυσικοθεραπευτής. Μπορεί να έχει τη μορφή διαλογής, ωστόσο στους ασθενείς που έχουν υποστεί βλάβη σε οποιοδήποτε τμήμα του νευρικού συστήματος, θα πρέπει να είναι λεπτομερής, συστηματική και να ελέγχει τη λειτουργία των νεύρων, τα οποία μεταβιβάζουν αισθητικές πληροφορίες προς τον εγκέφαλο και κινητικές εντολές προς τους μύες και τα όργανα (ΠΝΣ), καθώς και των νευρικών δικτύων που υποστηρίζουν την πολυσυστηματική επεξεργασία και τον συντονισμό της αισθητικοκινητικής λειτουργίας σε ανώτερο επίπεδο (ΚΝΣ). Μία προσεκτική νευρολογική εξέταση μπορεί να βοηθήσει στο να καθοριστούν οι διαταραχές και τα πιθανά αίτια τους, το λειτουργικό έλλειμμα και το επίκεντρο της θεραπείας. Η κλινική εξέταση περιλαμβάνει τον έλεγχο της χορείας, των κινήσεων των οφθαλμών και της κινητικής αστάθειας (**πιν 4.1**), γίνεται με την βοήθεια της κλίμακας αξιολόγησης UHDRS (Unified HD Rating Scale) και πραγματοποιείται με επικέντρωση στον κινητικό έλεγχο και τον κινητικό σχεδιασμό, καθώς αυτές είναι οι λειτουργίες που ελέγχονται από τα βασικά γάγγλια. Η κλινική εξέταση αποτελεί μία διαρκή διαδικασία και συνεχίζεται καθόλη την πορεία της θεραπείας. Αφού ο φυσικοθεραπευτής δημιουργήσει υποθέσεις με βάση την κλινική εξέταση, σχεδιάζει την παρέμβαση για την αντιμετώπιση των παραπάνω υποθέσεων. Μετά τη δοκιμή της παρέμβασης και την παρατήρηση της αντίδρασης, η αρχική υπόθεση τροποποιείται και η επίπτωση στους περιορισμούς των δραστηριοτήτων επανεκτιμάται. Επομένως η εξέταση επηρεάζει την παρέμβαση, η οποία με την σειρά της επηρεάζει την εξέταση (Nichols-Larsen et al,1976; Grimbergen et al,2008; Rao et al,2011; Quinn et al,2013; Asslander,Peterka,2014).



### 4.1.1 Διαλογή

Η διαλογή είναι μία γενική ανασκόπηση των συστημάτων του σώματος και αποτελεί οδηγό για το ποιες περιοχές πρέπει να διερευνηθούν πιο διεξοδικά. Ακόμη καθορίζει την παραπομπή σε άλλο ειδικό ή επηρεάζει το φυσικοθεραπευτικό πλάνο ανάλογα με τις διαταραχές. Σε κάθε τμήμα της εξέτασης καθορίζεται εάν υπάρχει κάποια διαταραχή ή αν η εξέταση βρίσκεται εντός φυσιολογικών ορίων. Η εξέταση κατά συστήματα θα πρέπει κατά ελάχιστο να περιλαμβάνει μία σύντομη εκτίμηση των παρακάτω:

- **Νοητική κατάσταση:** Ελέγχεται εάν ο ασθενής είναι προσανατολισμένος στα άτομα, τον χώρο ή την κατάσταση, εάν θυμάται πρόσφατα γεγονότα, εάν βρίσκεται σε εγρήγορση και εάν μπορεί να επιλύσει απλά προβλήματα.
- **Κρανιακά νεύρα:** Ελέγχονται με την παρατήρηση των κινήσεων των οφθαλμών και του προσώπου.
- **Αισθητικότητα:** Ελέγχεται η επαρκής όραση και ακοή για τη συμμετοχή στις θεραπευτικές δραστηριότητες. Ελέγχεται επίσης η ικανότητα αίσθησης της ελαφράς αφής και της θέσης των άκρων.
- **Καλυπτήριο σύστημα:** Ελέγχεται η παρουσία χειρουργικών τομών, τραυμάτων, εγκαυμάτων και φλεγμονής. Ο έλεγχος του καλυπτήριου συστήματος είναι ιδιαίτερα σημαντικός όταν υπάρχει υποψία ή τίθεται η διάγνωση ενδοκρινικών παθήσεων, λόγω των επιπτώσεων που έχουν στο δέρμα. Επίσης η δυσλειτουργία των πνευμόνων επηρεάζει το καλυπτήριο σύστημα (π.χ. κυάνωση της κοίτης των νυχιών).
- **Καρδιοαναπνευστικό σύστημα:** Ελέγχονται ζωτικά σημεία, σφίξεις, αρτηριακή πίεση και συχνότητα αναπνοών.
- **Μυοσκελετικό σύστημα:** Αποκλείονται αντενδείξεις για περαιτέρω εκτίμηση και θεραπεία. Ελέγχεται εάν ο ασθενής μπορεί να πραγματοποιήσει τις δραστηριότητες της εξέτασης και τα αποτελέσματα αυτών (αδρός έλεγχος της μυϊκής ισχύος και του εύρους κίνησης).
- **Νευρομυϊκό σύστημα:** Ελέγχεται ο μυϊκός τόνος, η ισχύς και η λειτουργική κίνηση, συντονισμός με την παρατήρηση της κινητικότητας καθώς ο ασθενής μπαίνει στο χώρο της εξέτασης (π.χ. βάδιση και μεταφορές) και πραγματοποιεί αδρές κινήσεις. Ελέγχεται ο συντονισμός με τη δοκιμασία του δακτύλου στη μύτη ή της πτέρνας στην κνήμη. Τα εν τω βάθει τενόντια αντανακλαστικά θα πρέπει να ελέγχονται παράλληλα με την παρουσία κλώνου στον καρπό και στην ποδοκνημική και σημείων ανώτερου κινητικού νευρώνα, με τη χρήση των σημείων Babinski και Hofman.
- **Ουρογεννητικό σύστημα:** Ο ασθενής ερωτάται για την παρουσία ακράτειας, έπειξης προς ούρηση και πρόσφατων μεταβολών. Υπάρχουν μεταβολές που σχετίζονται με την ηλικία. Αναζητείται επίσης πιθανό ιστορικό ουρολοιμώξεων που μπορεί να οφείλονται σε ατελή κένωση της ουροδόχου κύστης.
- **Γαστρεντερικό σύστημα:** Ερευνάται η τακτικότητα και η συχνότητα των κενώσεων, η παρουσία ναυτίας, πρόσφατων μεταβολών και οπισθοστερνικό καύσος σε ύπτια θέση.

Στα άτομα με γνωστή νευρολογική πάθηση ή στα άτομα που διαπιστώνονται διαταραχές του νευρομυϊκού συστήματος κατά την εξέταση, ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να προχωρά στη νευρολογική εξέταση εστιάζοντας στις περιοχές ενδιαφέροντος που καθορίζονται κατά τη διαλογία (Nichols-Larsen et al,1976).

#### **4.1.2 Έλεγχος της χορείας**

Ο έλεγχος της χορείας μετράται και καταγράφεται αντικειμενικά όταν ο ασθενής κάθεται ήρεμος, αλλά και κατά την διάρκεια της βάρδισης. Ο φυσικοθεραπευτής παρατηρεί και τα τέσσερα άκρα του ασθενή, το πρόσωπο, τον αυχένα και τον κορμό του. Κάποιες φορές η χορεία είναι αρκετά ορατή και μπορεί να οδηγήσει στην έκπτωση της λειτουργίας. Όταν η χορεία διαταράσσει την λειτουργία ο φυσικοθεραπευτής επικοινωνεί με τον νευρολόγο, έτσι ώστε να βοηθήσει με την έναρξη της φαρμακολογικής αγωγής. Παρόλα αυτά η βάρδιση και η ισορροπία δεν επιδεινώνονται παράλληλα με την εξέλιξη της χορείας. Για αυτό το λόγο θα πρέπει να πραγματοποιείται μία λεπτομερής και τυποποιημένη εκτίμηση της βάρδισης και της ισορροπίας, ώστε να καθοριστεί ο κίνδυνος πτώσεων και να γίνουν προτάσεις για την ασφάλεια του ασθενή. Η εκτίμηση αυτή γίνεται με την βοήθεια της Χρονομετρημένης Δοκιμασίας Έγερσης και Εκκίνησης, την Δοκιμασία Κινητικότητας Tinetti και την Κλίμακα Ισορροπίας Berg. Μέσα από αυτές τις δοκιμασίες διαπιστώνεται ότι οι ασθενείς εμφανίζουν σημαντικά ελλείμματα στην ικανότητα της μονοποδικής στήριξης από τα αρχικά στάδια της νόσου, γεγονός που καθιστά δύσκολο το ανεβοκατέβασμα σκαλοπατιών αλλά και την ικανότητα της βάρδισης. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα, οι περισσότεροι ασθενείς να αναφέρουν ότι οι πτώσεις τους συμβαίνουν κυρίως κατά την διάρκεια διπλών δραστηριοτήτων, κατά την προσπάθεια αποφυγής ενός εμποδίου που βρίσκεται στο πάτωμα και κατά το κατέβασμα σκαλοπατιών (Nichols-Larsen et al,1976; Grimbergen et al,2008; Rao et al,2011; Quinn et al,2013; Asslander,Peterka,2014).

#### **4.1.3 Έλεγχος κινήσεων των οφθαλμών**

Ο έλεγχος κινήσεων των οφθαλμών γίνεται με την βοήθεια ενός αντικειμένου, το οποίο το κατευθύνουμε προς όλες τις κατευθύνσεις (κάθεται, οριζόντια και διαγώνια), περιμένοντας οι οφθαλμοί να παρακολουθούν το αντικείμενο προς όλες τις κατευθύνσεις αντίστοιχα (Nichols-Larsen et al,1976; Grimbergen et al,2008; Rao et al,2011; Quinn et al,2013; Asslander,Peterka,2014).

#### **4.1.4 Έλεγχος κινητικής αστάθειας**

Η κινητική αστάθεια μετράται με δύο τρόπους, ο ένας γίνεται ζητώντας από τον ασθενή να βγάλει έξω την γλώσσα του και κατόπιν να την κρατήσει έξω για δέκα δευτερόλεπτα. Στην πρώτη φάση καταγράφεται η ικανότητα του ασθενή να προβάλλει πλήρως την γλώσσα του

έξω από το στόμα και στην δεύτερη φάση κατά πόσο ο ασθενής μπορεί να εκτελέσει αυτό που του ζητείται, δηλαδή να κρατήσει την γλώσσα του έξω από το στόμα για 10 δευτερόλεπτα. Ο δεύτερος τρόπος μέτρησης γίνεται μέσα από λειτουργικές δραστηριότητες. Για παράδειγμα, μπορεί να ζητηθεί από τον ασθενή να περπατήσει κρατώντας ένα αντικείμενο, με σκοπό να διαπιστωθεί εάν το αντικείμενο αυτό θα πέσει από τα χέρια του ή θα αλλάξει το πρότυπο της βόδισης του. Ακόμη μπορεί να του ζητηθεί να μιλάει καθώς κρατάει και πάλι ένα αντικείμενο, έτσι ώστε να μην έχει το βλέμμα του σε αυτό με σκοπό να διαπιστωθεί εάν θα του φύγει από τα χέρια. Η ύπαρξη κινητικής αστάθειας σε έναν ασθενή με την νόσο μπορεί να επηρεάσει την ικανότητα ισομετρικής σύσπασης αλλά και την εκτέλεση δραστηριοτήτων ισορροπίας ή συντονισμού με τα μάτια κλειστά. Προοδευτικά οι ασθενείς δυσκολεύονται να κρατήσουν τα μάτια τους κλειστά σύμφωνα με τις εντολές, παρόλα αυτά οι προφορικές υπενθυμίσεις είναι δυνατόν να τους βοηθήσουν σε αυτή την προσπάθεια. Ο έλεγχος ενός ασθενή με τα μάτια δεμένα διαφέρει από τον έλεγχο με τα μάτια κλειστά, έτσι ο αποκλεισμός της όρασης με το δέσιμο των ματιών θα πρέπει να αποφεύγεται. Τέλος το νευρικό σύστημα ρυθμίζεται ανάλογα με το αν ο ασθενής προσπαθεί να χρησιμοποιήσει την όραση του και επομένως έχει σημασία να εξασφαλίζεται ότι η όραση αποκλείεται πραγματικά κατά τον έλεγχο της ισορροπίας, αλλά και ότι η όραση είναι διαθέσιμη αλλά ανακριβής όταν ελέγχεται το πόσο καλά το σύστημα ενσωματώνει αισθητικές υποδείξεις για την ισορροπία (Nichols-Larsen et al,1976; Grimbergen et al,2008; Rao et al,2011; Quinn et al,2013; Asslander,Peterka,2014).

**ΠΙΝΑΚΑΣ 4.1** Συνιστώμενη Κλίμακα Εκτίμησης των Διαταραχών που Είναι Χαρακτηριστικές της Νόσου Huntington (Προσαρμοσμένο από Nichols-Larsen et al,1976).

<b>ΠΙΝΑΚΑΣ 4.1</b>	
<b>Παρακολούθηση με τους Οφθαλμούς</b> (ικανότητα των οφθαλμών να παρακολουθούν ένα αντικείμενο προς τα επάνω και προς τα κάτω (κάθετα) ή προς τη μία πλευρά στην άλλη (οριζόντια))	
Κάθετα	Οριζόντια
Απουσία κίνησης για παρακολούθηση	Απουσία κίνησης για παρακολούθηση
Μερική κίνηση	Μερική κίνηση
Ολοκλήρωση της κίνησης	Ολοκλήρωση της κίνησης
<b>Χορεία</b>	
Άνω άκρα	
Δεξιά	Αριστερά
<ul style="list-style-type: none"> <li>● Απουσία</li> <li>● Διαλείπουσα</li> <li>● Συνεχής</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Ήπια (μικρές κινήσεις, δεν παρεμποδίζεται η λειτουργία )</li> <li>● Μέτρια (κινήσεις μικρού έως μεσαίου μεγέθους,είναι δυνατό να παρεμποδίζεται η λειτουργία)</li> <li>● Εκσεσημασμένη (κινήσεις μεσαίου έως μεγάλου μεγέθους και παρεμπόδιση της λειτουργίας)</li> </ul>
Κάτω άκρα	
Δεξιά	Αριστερά
<ul style="list-style-type: none"> <li>● Απουσία</li> <li>● Διαλείπουσα</li> <li>● Συνεχής</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Ήπια (μικρές κινήσεις, δεν παρεμποδίζεται η λειτουργία )</li> <li>● Μέτρια (κινήσεις μικρού έως μεσαίου μεγέθους,είναι δυνατό να παρεμποδίζεται η λειτουργία)</li> <li>● Εκσεσημασμένη (κινήσεις μεσαίου έως μεγάλου μεγέθους και παρεμπόδιση της λειτουργίας)</li> </ul>
Κορμός	
<ul style="list-style-type: none"> <li>● Απουσία</li> <li>● Διαλείπουσα</li> <li>● Συνεχής</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Ήπια (μικρές κινήσεις, δεν παρεμποδίζεται η λειτουργία )</li> <li>● Μέτρια (κινήσεις μικρού έως μεσαίου μεγέθους,είναι δυνατό να παρεμποδίζεται η λειτουργία)</li> <li>● Εκσεσημασμένη (κινήσεις μεσαίου έως μεγάλου μεγέθους και παρεμπόδιση της λειτουργίας)</li> </ul>
Πρόσωπο	
<ul style="list-style-type: none"> <li>● Απουσία</li> <li>● Διαλείπουσα</li> <li>● Συνεχής</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● Ήπια (μικρές κινήσεις, δεν παρεμποδίζεται η λειτουργία )</li> <li>● Μέτρια (κινήσεις μικρού έως μεσαίου μεγέθους,είναι δυνατό να παρεμποδίζεται η λειτουργία)</li> <li>● Εκσεσημασμένη (κινήσεις μεσαίου έως μεγάλου μεγέθους και παρεμπόδιση της λειτουργίας)</li> </ul>

## 4.2 Φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση

Τα στοιχεία όσον αφορά την φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση στην νόσο Huntington είναι ελάχιστα, ωστόσο υπάρχουν μελέτες, οι οποίες αποδεικνύουν την χρησιμότητα της φυσικοθεραπείας στα άτομα της νόσου σε όλα τα στάδια της (πιν 4.2.). Πιο συγκεκριμένα αναφέρεται ότι με μία σειρά από λειτουργικές ασκήσεις και ειδική κινητική εκπαίδευση

μπορούν να επιτευχθούν θετικές προσαρμογές στην λειτουργική απώλεια και βελτίωση της ποιότητας ζωής σε όλη τη διάρκεια της νόσου. Ακόμη ένα πρόγραμμα φυσικοθεραπείας βασισμένο στις ασκήσεις για την βελτίωση της βάδισης, της ισορροπίας και της κόπωσης στα άτομα της νόσου, μπορεί να διατηρήσει ή ακόμη και να βελτιώσει τις ικανότητες των ασθενών. Οι ασκήσεις αντοχής μπορούν να αυξήσουν την μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου, να βελτιώσουν την καρδιαγγειακή λειτουργία και να σταθεροποιήσουν την κινητική λειτουργία των ασθενών με νόσο Huntington. Οι στόχοι που θα οριστούν στο πρόγραμμα φυσικοθεραπείας καθορίζονται με βάση τις διαταραχές και τα λειτουργικά ελλείμματα που έχουν αναγνωριστεί από την αξιολόγηση του κάθε ασθενή ξεχωριστά. Στη συνέχεια το φυσικοθεραπευτικό πρόγραμμα τροποποιείται ανάλογα με τα μοναδικά χαρακτηριστικά της νόσου, όπως η χορεία, οι γνωσιακές μεταβολές, η απάθεια και η δυστονία. Οι μέθοδοι θεραπείας βασίζονται τυπικά σε εκείνες που χρησιμοποιούνται για την νόσο Parkinson, δεδομένου ότι η νόσος οφείλεται σε βλάβη των βασικών γαγγλίων όπως και η νόσος Parkinson. Ωστόσο, η απάθεια και η έλλειψη επίγνωσης όσον αφορά τις διαταραχές του ατόμου επηρεάζουν αρνητικά τη συμμετοχή στις δραστηριότητες και στα προγράμματα ασκήσεων. Επίσης η απάθεια οδηγεί τους ασθενείς σε έναν πολύ καθιστικό τρόπο ζωής και σε απόσυρση από τις κοινωνικές τους δραστηριότητες. Έτσι η απάθεια θα πρέπει να αντιμετωπίζεται μέσω εξατομικευμένων ανταμοιβών και μέσω της οργάνωσης ενός ημερήσιου προγράμματος με σύντομες περιόδους άσκησης. Τέλος ένα πρόγραμμα φυσικοθεραπείας τριών εβδομάδων με νοσηλεία σε κέντρο αποκατάστασης βελτιώνει την ισορροπία, όπως από τη Δοκιμασία Κινητικότητας Tinetti, καθώς και τις βαθμολογίες σωματικής απόδοσης. Ένα πρόγραμμα γυμναστικής με στατικό ποδήλατο και ασκήσεις ενδυνάμωσης βελτιώνει τις βαθμολογίες της δοκιμασίας βάδισης 6 λεπτών και οι βηματισμοί πολλαπλών κατευθύνσεων παίζοντας το βιντεοπαιχνίδι Dance Dance Revolution βελτιώνουν την ικανότητα διατήρησης της μονοποδικής στήριξης για μεγαλύτερα χρονικά διαστήματα κατά τη βάδιση (Nichols-Larsen et al,1976; Zinzi et al,2007; Busse et al,2008; Busse et al,2013; Kloos et al,2013; Dawes et al,2015; Clark et al,2016; Quinn et al,2016; Fritz et al,2017; Quinn, Busse, 2017; Frese et al, 2017; Fritz et al, 2017).

### 4.3 Κινησιοθεραπεία και διατάσεις

Από τα αρχικά στάδια της νόσου οι ασθενείς εμφανίζουν δυστονικές στάσεις, όπως την έσω στροφή του ώμου, την παρατεταμένη σύγκλειση του χεριού σε γροθιά, την υπερβολική κάμψη γόνατος και τον υπτιασμό του άκρου πόδα και συχνά υιοθετούν μία σκυφτή στάση με υπερβολική θωρακική κύφωση και οπίσθια κλίση λεκάνης στην καθιστή θέση. Ακόμη και στα όψιμα στάδια διατηρούν ένα καμπτικό πρότυπο στάσης. Οι πτωχές συνήθειες στάσης, η δυστονική στάση και η ακινησία έχουν ως αποτέλεσμα την ανελαστικότητα των μυών και μεταβολές στάσεων. Για αυτόν το λόγο από τα αρχικά κιάλας στάδια της νόσου χρησιμοποιούνται ενεργητικές ασκήσεις κινησιοθεραπείας (παθητικές όπου ενδείκνυται) και διατάσεις για τον κορμό και τα άνω και κάτω άκρα, με σκοπό την διατήρηση και τη βελτίωση της ευκαμψίας των αρθρώσεων και κατόπιν την παρεμπόδιση των παραπάνω συμπτωμάτων. Επίσης στο πρόγραμμα κινησιοθεραπείας περιλαμβάνονται ειδικές ασκήσεις σταθερότητας κορμού και ασκήσεις ευθυγράμμισης σε κάθε στάση. Σε περίπτωση βράχυνσης ή ρίκνωσης, οι διατάσεις πραγματοποιούνται δύο με τρεις φορές την ημέρα με την χρήση μιας μακράς και βραδείας διάτασης (Nichols-Larsen et al,1976; Louis et al,1999; Quinn, Busse, 2012).

## 4.4 Λειτουργικές ασκήσεις - Ασκήσεις συντονισμού

Στα πρώιμα στάδια της νόσου οι ασθενείς λόγω της χορείας, της δυστονίας και των διαταραχών λεπτής κινητικότητας, όπως είναι η γραφή, η ένδυση, ο τεμαχισμός της τροφής, ο χειρισμός των μαχαιροπίρουνων και η επίκρουση των δακτύλων καθιστούν δύσκολη την εκτέλεση των απλών καθημερινών δραστηριοτήτων τους με αποτέλεσμα να παραιτούνται από αυτές. Έτσι εκτός από την κινησιοθεραπεία και τις διατάξεις στο πρόγραμμα της φυσικοθεραπείας εντάσσονται η επανεκπαίδευση των λειτουργικών δραστηριοτήτων με σκοπό την βελτίωση όλων των παραπάνω και κατόπιν της καθημερινότητας των ασθενών. Επίσης κατά την διάρκεια της νόσου εντάσσονται ασκήσεις με στόχο τον συντονισμό των κινήσεων. Τέλος αυτές οι ασκήσεις έχουν σκοπό να μειώσουν τα συμπτώματα των βαλλιστικών κινήσεων, του τρόμου, του μυόκλονου και να βελτιώσουν τα συμπτώματα της εκούσιας κινητικότητας ( βραδυκινησία, ακινησία, απραξία, κινητική αστάθεια, δυσκολίες στην εκτέλεση ακολουθιών κινήσεων) (Nichols-Larsen et al,1976; Wiesendanger,Serrien,2001; Walker,2007; Quinn,Busse,2012).

## 4.5 Ασκήσεις ενδυνάμωσης

Με την εξέλιξη της νόσου η μυϊκή ισχύς περιορίζεται είτε λόγω της μειωμένης κινητικότητας, της δυσχρησίας και της ατροφίας των μυών, που ήδη προϋπάρχουν στην HD, είτε ως ανεξάρτητη διαταραχή της νόσου. Οι ασκήσεις υψηλής έντασης προκαλούν υπερτροφία των μυϊκών ινών τύπου I και II, μεταπίπτοντας έτσι σε ένα προφίλ μυϊκών ινών που υφίστανται λιγότερο εύκολα κόπωση και αύξηση του μιτοχονδριακού συμπλέγματος. Επιπλέον, οι ασκήσεις ενδυνάμωσης για πάνω από οκτώ εβδομάδες, οι οποίες πραγματοποιούνται στο 60-70% του μέγιστου μιας επανάληψης οδηγούν σε σημαντικές βελτιώσεις της δοκιμασίας βάρδιας 6 λεπτών, του χρόνου καθόδου μιας σκάλας και της μετάβασης από καθιστή σε όρθια θέση και το αντίστροφο. Παράλληλα με τις ασκήσεις ενδυνάμωσης μπορεί να εκτελείται και ένα πρόγραμμα με ασκήσεις αντοχής, το οποίο περιλαμβάνει ένα σετ 8-10 επαναλήψεων, με συχνότητα 2-3 φορές την εβδομάδα και ένταση 65-70% για το άνω μέρος του σώματος και 75-80% για τα κάτω μέρη του σώματος. Το παραπάνω πρόγραμμα αντοχής μπορεί να αυξήσει την μέγιστη πρόσληψη οξυγόνου, να βελτιώσει την καρδιαγγειακή λειτουργία και να σταθεροποιήσει την κινητική λειτουργία των ασθενών με νόσο Huntington. Τέλος τόσο οι σύγκεντρες όσο και οι έκκεντρες ασκήσεις είναι ασφαλείς για τους ασθενείς της νόσου, υποστηρίζεται όμως ότι οι έκκεντρες ασκήσεις ελαχιστοποιούν την κατανάλωση οξυγόνου και μεγιστοποιούν την ενδυνάμωση (Nichols-Larsen et al,1976; Dibble et al,2006; Busse et al,2008; Quinn,Busse,2012; Lima et al,2013; Kelly et al,2014).

## 4.6 Ασκήσεις ισορροπίας

Οι ασκήσεις ισορροπίας εξατομικεύονται ανάλογα με τα ελλείμματα που διαπιστώνονται κατά την αξιολόγηση και θα πρέπει να περιλαμβάνουν ασκήσεις για την πρόληψη των πτώσεων, τη διατήρηση του ορθοστατικού ελέγχου σε μία ποικιλία από διαφορετικά

περιβάλλοντα και αυξομείωση του επιπέδου δυσκολίας, αλλά και τη βελτίωση της κλίμακας ισορροπίας Berg. Οι ασκήσεις ισορροπίας μπορούν να γίνονται στατικά ή δυναμικά, σε στενή ή ευρεία επιφάνεια, σε μαλακή ή σκληρή επιφάνεια, σε σταθερή ή ασταθής επιφάνεια, διποδικά, μονοποδικά ή ακόμη και σε θέση tandem. Ακόμη είναι σημαντικό να διδάχτεί στους ασθενείς να εστιάζουν την προσοχή τους στην ισορροπία τους κατά την διάρκεια μίας δραστηριότητας ή ακόμη και κατά την διάρκεια διπλών δραστηριοτήτων, καθώς εκεί συμβαίνουν συνήθως οι περισσότερες πτώσεις. Επίσης χρήσιμη έχει φανεί πως είναι και η διδασκαλία ορθοστάτισης μετά από μία πτώση, καθώς οι ασθενείς αντιμετωπίζουν πέρα από τον φόβο πτώσης και τον φόβο ορθοστάτισης μετά από αυτήν. Ωστόσο η αξιολόγηση των υποδημάτων είναι και αυτή αρκετά χρήσιμη καθώς τα ανατομικά υποδήματα με στήριξη αστραγάλου φαίνεται να προσφέρουν μεγαλύτερη σταθερότητα. Υπάρχουν μελέτες οι οποίες δείχνουν ότι η επαναλαμβανόμενη εξάσκηση σε σκαλοπάτι (step) με τη χρήση οπτικών υποδείξεων βελτιώνει το χρόνο αντίδρασης, τη μέγιστη διαδρομή των ορίων σταθερότητας και την ταχύτητα κίνησης. Η χρήση βιντεοπαιχνιδιών είναι δημοφιλής και μπορεί να βελτιώσει τη συμμόρφωση προς τις ασκήσεις. Για παράδειγμα, η χρήση της σανίδας φυσικής κατάστασης Wii για την εξάσκηση των μετατοπίσεων του βάρους βελτίωσε τις βαθμολογίες στην Κλίμακα Βαθμολογίας Berg αλλά δεν είχε κάποια κλινικά σημαντική διαφορά. Η δόνηση όλου του σώματος είναι μία νέα τεχνική που δεν υποστηρίζεται ακόμη από επιστημονικά δεδομένα (Nichols-Larsen et al,1976; Allen et al,2010; Smania et al,2010; Goodwin et al,2011; Del Pozo-Cruz,2012; Quinn,Busse,2012; Li et al,2012; Mhatre et al,2013; Canning et al,2014).

## **4.7 Ασκήσεις κινητικότητας - Μεταφορές - Βάδιση - Σκάλες**

### **4.7.1 Μεταφορές**

Τα άτομα με νόσο Huntington αντιμετωπίζουν δυσκολίες με την μεταφορά τους από την καθιστή προς την όρθια στάση και αντίστροφα, καθώς έχουν την τάση να διατηρούν το βάρος τους μετατοπισμένο προς τα πίσω. Επιπλέον, ξεκινούν να κάθονται προτού ευθυγραμμιστούν με την επιφάνεια που σχεδιάζουν να καθίσουν. Επομένως όσο πιο χαμηλή είναι η επιφάνεια του καθίσματος, τόσο πιο δύσκολη είναι και η διαδικασία μεταφοράς. Η εκπαίδευση στις μεταφορές επιτυγχάνεται με τη χρήση των αρχών της κινητικής εκμάθησης και τις εξάσκησης των δραστηριοτήτων σε διάφορες επιφάνειες, για την επίτευξη μακροπρόθεσμων αποτελεσμάτων. Μία μέθοδος για την ενθάρρυνση της πρόσθιας μετατόπισης του βάρους κατά την μεταφορά από την καθιστή στην όρθια θέση, είναι να ζητηθεί από τον ασθενή να τοποθετήσει τα χέρια του πάνω στα γόνατα του και να γείρει προς τα εμπρός διατηρώντας τη κεφαλή του ψηλά και την σπονδυλική του στήλη σε ευθυτενή στάση ωθώντας προς τα πάνω. Με τον τρόπο αυτό ο ασθενής αναγκάζεται να κάμψει τα ισχία του διατηρώντας το κέντρο βάρους του ευθυγραμμισμένο πάνω από τα πόδια του. Επιπλέον, παρέχεται κατάλληλη στήριξη με τα άνω άκρα που διευκολύνει αντί να εμποδίζει τη σωστή μηχανική του σώματος. Κατά την μετάβαση από την όρθια στην καθιστή θέση, η τοποθέτηση των χεριών στους μηρούς και η ολίσθηση τους προς τα γόνατα ενθαρρύνει την κάμψη των ισχίων για την έναρξη της μεταφοράς και συμβάλει στην διατήρηση του κέντρου βάρους πάνω από τα πόδια παρέχοντας στήριξη με τα άνω άκρα. Χρησιμοποιούνται υποδείξεις με απλές οδηγίες τριών

βημάτων για την ενθάρρυνση του ασθενή να βαδίζει προς την καρέκλα, να στρίψει προτού χαμηλώσει το σώμα του και να καθίσει, καθώς έχει αποδειχθεί ότι η ομαδοποιημένη εξάσκηση αυτής της δραστηριότητας με πολλές επαναλήψεις είναι αποτελεσματική στην εκπαίδευση της συγκεκριμένης μεταφοράς. Ακόμη ζητείτε από τον ασθενή να σκεφτεί και να πει «στρίψε», «άγγιξε την καρέκλα», «βάλε τώρα τα χέρια πάνω στους μηρούς και κάθισε». Στους ασθενείς που χρησιμοποιούν βοηθητική συσκευή και δεν είναι δυνατόν να θυμηθούν τις υποδείξεις, μπορεί να κατασκευαστεί μία κάρτα υποδείξεων, η οποία αναρτάται στο κάθισμα του τροχήλατου περπατητήρα. Επίσης δίνονται οδηγίες στα άτομα που φροντίζουν τον ασθενή, να χρησιμοποιούν μία ζώνη βάδισης και να βοηθούν παρέχοντας υποβοήθηση στα ισχία. Τέλος εάν η χορεία των άνω άκρων εμποδίζει τα άτομα που φροντίζουν τον ασθενή κατά την μεταφορά μπορεί να ζητηθεί από τον ασθενή να αγκαλιάσει τον εαυτό του (Nichols-Larsen et al,1976; Quinn,Busse,2012).

#### 4.7.2 Βάδιση

Η τυπική φυσικοθεραπεία περιλαμβάνει λειτουργική εξάσκηση της βάδισης. Η εξάσκηση της βάδισης πραγματοποιείται με βάση τις διαταραχές που διαπιστώνονται και αφορά την εξάσκηση μεγαλύτερων βημάτων, στροφών, βάδιση σε ανώμαλες επιφάνειες και ταχύτερη βάδιση. Οι παραπάνω ασκήσεις οδηγούν σε βελτίωση της απόδοσης αλλά είναι δύσκολο να επιτευχθεί, καθώς το άτομο θα πρέπει να πραγματοποιεί πολλές επαναλήψεις του σωστού προτύπου κίνησης για μεγάλο χρονικό διάστημα, ώστε να επιτευχθούν μόνιμες μεταβολές της απόδοσης. Τα διαρκή οφέλη επιτυγχάνονται με 45-60 λεπτά εξάσκησης ανά συνεδρία, με συχνότητα 2-3 φορές την εβδομάδα για τουλάχιστον 8 εβδομάδες. Τα οφέλη αυτά είναι η βελτίωση της ταχύτητας βάδισης, της δοκιμασίας βάδισης 2 ή 6 λεπτών, του μήκους των βημάτων, της Χρονομετρημένης Δοκιμασίας Έγερσης και Εκκίνησης (TUG), της Δοκιμασίας Λειτουργικής Πρότασης, της Κλίμακας Ισορροπίας Berg και των κινητικών βαθμολογιών UPDRS. Παράλληλα η προπόνηση στο διάδρομο βελτιώνει την ταχύτητα βάδισης, το μήκος του διασκελισμού, της αντοχής και της καρδιαγγειακής φυσικής κατάστασης, ενώ ταυτόχρονα οδηγεί σε νευροπλαστικότητα των οδών ντοπαμινεργικής σηματοδότησης. Ακόμη ο διάδρομος είναι εξίσου αποτελεσματικός χωρίς την στήριξη του σωματικού βάρους, επομένως η χρήση του μάντα συνιστάται μόνο όταν είναι απαραίτητος για λόγους ασφάλειας. Η προπόνηση στο διάδρομο ξεκινά με την ταχύτητα βάδισης που είναι άνετη για τον ασθενή ή ελαφρά μικρότερη και κατόπιν αυξάνεται με πολύ αργό ρυθμό. Αυτή η προπόνηση είναι γνωστή ως εξαρτώμενη από την ταχύτητα και είναι ένας αποτελεσματικός τρόπος για τη βελτίωση της ταχύτητας βάδισης και του μήκους διασκελισμού. Είναι σημαντικό κατά την προπόνηση των ασθενών να χρησιμοποιείται βάδιση και όχι τρέξιμο, καθώς δεν αποτελούν την ίδια κινητική ικανότητα και η εξάσκηση της μίας δεν αποτελεί βελτίωση της άλλης. Αυτού του είδους η προπόνηση γίνεται για 35-40 λεπτά, για 2-3 φορές την εβδομάδα και για τουλάχιστον 8 εβδομάδες και ακολουθείται από προπόνηση στο έδαφος για την ενίσχυση των βελτιώσεων που έχουν επιτευχθεί. Παρόλα αυτά η προπόνηση στον διάδρομο δεν βελτιώνει την μυϊκή ισχύ ή το εύρος της κίνησης, αλλά έχει μεγάλη αποτελεσματικότητα σε έναν ασθενή ο οποίος χρειάζεται βελτίωση της ταχύτητας βάδισης και της φυσικής του κατάστασης. Τα άτομα με νόσο Huntington ανταποκρίνονται καλά στις υποδείξεις για την αύξηση του πλάτους και της ταχύτητας κίνησης. Ωστόσο, τόσο οι οπτικές όσο και οι



ακουστικές υποδείξεις είναι αποτελεσματικές. Οι τυπικές μέθοδοι περιλαμβάνουν την χρήση οπτικών υποδείξεων στο πάτωμα που υποδεικνύουν το σωστό μήκος βήματος, τη χρήση λέιζερ ή άλλων υποδείξεων που κινούνται κατά τη βάδιση και τη χρήση μουσικής ή μέτρησης για τον καθορισμό του ρυθμού των βημάτων. Η τοποθέτηση αυτοκόλλητης ταινίας ή άλλων οπτικών ερεθισμάτων στο πάτωμα είναι αποτελεσματική όσον αφορά τη βελτίωση του μήκους βήματος, αλλά έχει ως μειονέκτημα ότι δεν είναι διαθέσιμη στο φυσικό περιβάλλον και ότι απαιτεί από το άτομο να κοιτάζει συνέχεια προς τα κάτω, γεγονός που αυξάνει τη στάση κάμψης. Για να ξεπεραστούν αυτά τα προβλήματα, είναι δυνατόν να προσαρτηθούν λέιζερ πάνω σε περπατητήρες και βακτηρίες. Οι ακουστικές υποδείξεις είναι αρκετά αποτελεσματικές και υποστηρίζονται από πολλές μελέτες, που έχουν δείξει βελτίωση του δυναμικού δείκτη βάδισης, της δοκιμασίας κινητικότητας Tinetti και του Ερωτηματολογίου Παγώματος της Βάδισης (FOGQ). Η χρήση εξωτερικών ακουστικών υποδείξεων είναι επίσης δύσκολη, για αυτό και έχει επιχειρηθεί η εφαρμογή εσωτερικών υποδείξεων. Δυστυχώς, οι βελτιώσεις από τις εσωτερικές υποδείξεις δε διατηρούνται. Τέλος οι υποδείξεις αποτελούν μία εφαρμόσιμη στρατηγική, ωστόσο μέχρι σήμερα δεν έχουν συνδεθεί με μακροπρόθεσμη αποτελεσματικότητα και με εφαρμογή στο περιβάλλον της κοινότητας (Nichols-Larsen et al,1976; Quinn,Busse,2012; Ellis,Motl,2013; Cholewa et al,2013; Fisher et al,2013; Shulman et al,2013;Mehrholtz et al,2015).

### 4.7.3 Σκάλες

Στα άτομα που υπολείπονται στην μετακίνηση σε κράσπεδα και σκάλες οι φυσικοθεραπευτές, θα πρέπει να διενεργούν με βάση την ασφάλεια. Οι ασθενείς αναφέρουν πτώσεις στις σκάλες τόσο στο ανέβασμα όσο και στο κατέβασμα της σκάλας. Επίσης αναφέρουν ότι δυσκολεύονται να τοποθετήσουν το πόδι τους. Η παρατήρηση των ασθενών στις σκάλες αποκαλύπτει την τάση να παραπατούν ενώ ανεβαίνουν μία σκάλα και να τοποθετούν με μη ασφαλή τρόπο το πόδι τους ενώ κατεβαίνουν μία σκάλα. Παρά το γεγονός ότι οι ίδιοι αναφέρουν ιστορικό πτώσεων και γνωρίζουν ότι δεν είναι ασφαλείς στις σκάλες, οι ασθενείς εξακολουθούν να κατεβαίνουν τις σκάλες γρήγορα χωρίς να σταματούν σε κάθε σκαλοπάτι, ενώ ίσως δεν χρησιμοποιούν την κουπαστή ακόμη και όταν υπάρχει και είναι απαραίτητη. Έτσι η φυσικοθεραπεία εστιάζει στην εκπαίδευση του ασθενή να σταματά προτού ξεκινήσει τις σκάλες και να σκεφτεί πως θα τις χρησιμοποιήσει με ασφάλεια, να πιάνει την κουπαστή και στη συνέχεια να ξεκινά την άνοδο ή την κάθοδο. Οι ασθενείς πρέπει επίσης να μάθουν να κατεβαίνουν αργά τις σκάλες. Στα ενδιάμεσα και όψιμα στάδια της νόσου, οι ασθενείς εμφανίζουν διαταραχή της βραχυπρόθεσμης μνήμης και της γνωσιακής λειτουργίας, με αποτέλεσμα την αδυναμία συνειδητής εκμάθησης των βημάτων και την ασφαλή μετακίνηση στις σκάλες. Παρόλα αυτά οι ασθενείς μένουν ικανοί για κινητικοί εκμάθηση και για εκμάθηση νέων συνηθειών μέσω της επανάληψης. Στα ενδιάμεσα στάδια της νόσου είναι δυνατόν να διδαχθεί ένα νέο πρότυπο μετακίνησης, με τη χρήση της επανάληψης και την τήρηση κάθε φορά που χρησιμοποιούνται οι σκάλες. Στα όψιμα στάδια όμως, τόσο η γνωσιακή όσο και η κινητική εκμάθηση εμφανίζουν βαριά διαταραχή. Έτσι η εκπαίδευση στην ασφάλεια κατά την χρήση μίας σκάλας πρέπει να ξεκινά στα αρχικά στάδια της νόσου, ώστε να εξασφαλιστεί ότι θα γίνει μία επίκτητη συνήθεια πριν ο ασθενής φτάσει στα όψιμα στάδια. Τέλος εκπαιδεύονται επίσης και τα άτομα που φροντίζουν τους ασθενείς για να τους υπενθυμίζουν να σταματούν, να σκέφτονται και να πιάνουν την κουπαστή πριν από την

χρήση της σκάλας και παράλληλα ενθαρρύνονται να χρησιμοποιούν μία ζώνη βάρδισης όταν βοηθούν τον ασθενή στη σκάλα (Nichols-Larsen et al,1976; Quinn,Busse,2012).

## 4.8 Βελτίωση της ασφάλειας - Μείωση των πτώσεων

Για την βελτίωση της ασφάλεια και τη μείωση των πτώσεων πέρα από τις ασκήσεις ισορροπίας, βάρδισης, διπλών δραστηριοτήτων και επανεκπαίδευσης στις σκάλες χορηγούνται βοηθητικές συσκευές. Οι ασθενείς με νόσο Huntington αντιμετωπίζουν δυσκολίες στις μεταφορές, τις στροφές και τις διπλές δραστηριότητες. Η χρήση μίας βοηθητικής συσκευής είναι και αυτή μία διπλή δραστηριότητα, επομένως θα μπορούσε να αποτελεί πρόβλημα στα άτομα με νευρολογικές παθήσεις που αφορούν τα βασικά γάγγλια, όπως η νόσος Huntington. Ακόμη, πολλές βοηθητικές συσκευές (βακτηρίες, τυπικός περπατητήρας, περπατητήρες με δύο τροχούς και μπαστούνια) απαιτούν από το χρήστη να τις σηκώσει κατά τις στροφές και τους ελιγμούς γεγονός που δημιουργεί μία δύναμη αποσταθεροποίησης και αφαιρεί τη στήριξη ή την υποβοήθηση. Έτσι οι συσκευές που είναι δυνατόν να περιστραφούν χωρίς να απαιτείται η ανύψωση τους από το έδαφος είναι πιθανότητα ασφαλέστερες κατά τη διάρκεια των δραστηριοτήτων στροφής. Οι τετράτροχοι περπατητήρες επιτρέπουν στους ασθενείς να επιτύχουν την μέγιστη ταχύτητα βάρδισης, να παραπατούν σπανιότερα, να έχουν λιγότερες πτώσεις κατά τις στροφές και να έχουν πιο σταθερό τύπο βηματισμών. Από την άλλη οι δίτροχοι περπατητήρες οδηγούσαν σε δυσκολίες και σε προβλήματα με την ασφάλεια κατά τις στροφές, καθώς και σε μεγαλύτερες διακυμάνσεις της ταχύτητας βάρδισης. Ο τροχήλατος περπατητήρας με ανάστροφα φρένα βοηθά τους ασθενείς με νόσο Huntington να διατηρούν καλύτερο έλεγχο του περπατητήρα κατά τη βάρδιση, ενώ σε περίπτωση απώλειας της ισορροπίας τείνουν να αφήνουν τα φρένα, παρά να τα πιέζουν. Έτσι τα ανάστροφα φρένα των τροχήλατων περπατητήρων ταιριάζουν καλύτερα σε αυτούς τους ασθενείς. Παρόλα αυτά κατά την χορήγηση μίας βοηθητικής συσκευής, θα πρέπει να λαμβάνονται υπόψη η κινητοποίηση στο σπίτι, το εξωτερικό περιβάλλον καθώς και οι ικανότητες τόσο του ασθενούς, όσο και των ατόμων που τον φροντίζουν. Η πρόληψη των πτώσεων αποτελεί συνήθη στόχο στα άτομα της νόσου, αλλά είναι δύσκολο να μετρηθεί και να επιτευχθεί, όμως η κατάλληλη φυσικοθεραπεία μπορεί να μειώσει τον κίνδυνο πτώσεων. Επίσης έχει διαπιστωθεί ότι η ομαδική ή ατομική εξάσκηση δύσκολων δραστηριοτήτων ισορροπίας υπό επίβλεψη μειώνει τις πτώσεις, δεν υπάρχουν επαρκή στοιχεία για το ότι τα προγράμματα ασκήσεων στο σπίτι μειώνουν ή προλαμβάνουν τις πτώσεις, η κινητικότητα και η σωματική δραστηριότητα είναι δυνατό να βελτιωθούν χωρίς την αύξηση των πτώσεων και οι παρεμβάσεις θα πρέπει να προσαρμόζονται στο επίπεδο του κινδύνου πτώσεων, στο ιστορικό των πτώσεων και στους υπάρχοντες παράγοντες κινδύνου (Nichols-Larsen et al,1976; Van Vugt et al,2001; Bloem et al,2006; Ashburn et al,2007; Grimbergen et al,2008; Allen et al,2010; Quinn et al,2012; Quinn,Busse,2012; Kegelmeyer et al,2013).

### 4.8.1 Αναπνευστικές ασκήσεις

Οι διαταραχές της αναπνευστικής λειτουργίας συμβάλουν στην **μείωση της αντοχής** και τα άτομα της νόσου εμφανίζουν αποφρακτική και περιοριστική **πνευμονική νόσο**. Παρόλα αυτά δεν αναφέρονται αναπνευστικά συμπτώματα παρά μόνο στα όψιμα στάδια της νόσου. Ακόμη η διαταραχή των ακούσιων κινήσεων, της ισορροπίας και της βάρδισης οδηγούν τους ασθενείς

να ελαττώσουν τις καθημερινές τους δραστηριότητες, με αποτέλεσμα την **έκπτωση** της καρδιοαναπνευστικής τους ικανότητας και αντοχής. Επίσης οι πνευμονίες συμβάλουν στην αύξηση της νοσηρότητας και της θνησιμότητας στους ασθενείς της νόσου. Έτσι ανάλογα με τις αναπνευστικές ανάγκες κάθε ασθενή χρησιμοποιείται μία ποικιλία από αναπνευστικές ασκήσεις. Οι ασκήσεις αυτές είναι η εκπαίδευση των αναπνευστικών θέσεων για την διαχείριση της αναπνοής και την πλήρη έκπτυξη των πνευμόνων, οι τεχνικές καθαρισμού των αεραγωγών από πλεονάζουσες τραχειοβρογχικές εκκρίσεις και ασκήσεις χαλάρωσης (Nichols-Larsen et al,1976; Quinn,Busse,2012).

## **4.9 Ομαδικές ασκήσεις**

Οι ασθενείς με νευρολογικά προβλήματα υιοθετούν ένα καθιστικό τρόπο ζωής, χάνοντας την κοινωνικοποίηση τους και αποκτώντας μία χαμηλή φυσική κατάσταση σε σύγκριση με τους συνομήλικους τους. Εάν ερωτώνται γιατί δεν συμμετέχουν σε προγράμματα άσκησης, αναφέρουν ότι έχουν χαμηλές προσδοκίες από την άσκηση, έλλειψη χρόνου και φόβο πτώσης κατά την άσκηση. Ο φυσικοθεραπευτής θα πρέπει να αντιμετωπίζει αυτούς τους φραγμούς με την ενημέρωση των ασθενών για τα οφέλη της άσκησης. Έτσι δημιουργούνται εξατομικευμένα ομαδικά προγράμματα άσκησης (ομαδικά προγράμματα χορού, ομαδικές ασκήσεις σε πισίνα) με την καθοδήγηση από τον φυσικοθεραπευτή, με σκοπό οι ασθενείς να ξεπεράσουν τον φόβο των πτώσεων και να διατηρήσουν την κοινωνικοποίηση τους. Καθώς επίσης και να αντιμετωπίσουν το ζήτημα της έλλειψης χρόνου σε συνεργασία με τον φυσικοθεραπευτή (Nichols-Larsen et al,1976; Quinn,Busse,2012).

## **4.10 Φυσικοθεραπευτικές παρεμβάσεις στα όψιμα στάδια**

Στα όψιμα στάδια της νόσου, οι ασθενείς έχουν συνήθως σημαντικού βαθμού χορεία και δυστονική στάση, με αποτέλεσμα τις συνεχές πτώσεις από το κρεβάτι, το μπάνιο και τη μείωση της κινητοποίησης. Ο φυσικοθεραπευτής σε αυτό το στάδιο της νόσου προτείνει εργονομικές μεθόδους για την μείωση των πτώσεων και την διευκόλυνση της κινητοποίησης των ασθενών. Πιο συγκεκριμένα για την μείωση των πτώσεων από το κρεβάτι προτείνεται το χαμήλωμα του κρεβατιού, η επένδυση του με πλευρικά κάγκελα και η απομάκρυνση των επίπλων γύρω από το κρεβάτι για την μείωση των τραυματισμών. Η ασφάλεια στο μπάνιο αποτελεί επίσης ένα συχνό πρόβλημα των ασθενών, καθώς αναφέρονται πτώσεις όταν κλείνουν τα μάτια τους, όταν προσπαθούν να μπουν ή να βγουν από την μπανιέρα και κατά την χρήση της τουαλέτας. Για αυτό το λόγο συνιστάται η αλλαγή της μπανιέρας σε ντουζιέρα, αλλά αν αυτό δεν είναι εφικτό η τοποθέτηση ενός πάγκου μέσα στην μπανιέρα θα μπορούσε να φανεί αρκετά χρήσιμη. Ακόμη η τοποθέτηση μίας μπάρας ή ενός μικρού τραπεζιού δίπλα στην λεκάνη θα μπορούσε να βοηθήσει. Επιπλέον στα όψιμα στάδια οι ασθενείς ανταποκρίνονται αργά σε όλες τις δραστηριότητες λόγω της βραδυκινησίας και των δυσκολιών στην ευόδωση. Έτσι ο φυσικοθεραπευτής ενημερώνει το οικογενειακό περιβάλλον των ασθενών για αυτές τους τις δυσκολίες, έτσι ώστε να τους δίνουν περισσότερο χρόνο για να ανταποκριθούν και διδάσκονται ασφαλείς τρόπους για την πραγματοποίηση των μεταφορών των ασθενών, που περιλαμβάνουν την κάμψη των γονάτων και τη χρήση μίας ζώνης βάρδισης για να βοηθήσουν τον ασθενή στο επίπεδο των ισχίων. Ο φυσικοθεραπευτής προτείνει επίσης την χρήση ενός κατάλληλου αναπηρικού αμαξιδίου για την διευκόλυνση

των μεταφορών των ασθενών. Το αμαξίδιο θα πρέπει να διαθέτει μία ζώνη ασφαλείας, η οποία τοποθετείται στην πύελο του ασθενή, διατηρώντας τα ισχία στο πίσω μέρος του καθίσματος, δίνοντας του την δυνατότητα να κάθεται σε ευθυτενή θέση και να παραμένει λειτουργικός. Ακόμη το αμαξίδιο θα πρέπει να έχει το κατάλληλο μέγεθος έτσι ώστε ο ασθενής να διατηρεί τα πόδια του στο πάτωμα για την προώθηση του, δεδομένου ότι ο ασθενής δυσκολεύεται να χρησιμοποιήσει τα άνω του άκρα, λόγω των διαταραχών του συντονισμού του. Τέλος το αμαξίδιο θα πρέπει να έχει ψηλά υποπόδια, καθώς βοηθούν στην τοποθέτηση του ατόμου αποτρέποντας την ολίσθηση του, ενώ ταυτόχρονα είναι απαραίτητα καθώς το άτομο θα κινείται προοδευτικά όλο και λιγότερο (Nichols-Larsen et al,1976; Quinn,Busse,2012).

#### **ΠΙΝΑΚΑΣ 4.2** Σύνοψη ερευνών για την φυσικοθεραπευτική αποκατάσταση της HD.

Ερευνητές (χρονολογία)	Χαρακτηριστικά συμμετεχόντων	Τύπος παρέμβασης	Διάρκεια,συχνότητα, επαναληψιμότητα του προγράμματος	Αποτελέσματα
Dibble et al,2006	19 ασθενείς 2 ομάδες Ομάδα παρέμβασης =10 Ομάδα ελέγχου = 9	Έκκεντρες ασκήσεις Ασκήσεις ενδυνάμωσης Ασκήσεις αντοχής	12 εβδομάδες 3 φορές/εβδομάδα	↑ της δύναμης ↑ της κινητικότητας μυϊκή υπερτροφία
Ashburn et al,2007	142 ασθενείς 2 ομάδες Ομάδα παρέμβασης =70 Ομάδα ελέγχου = 72	Ασκήσεις για την μείωση των πτώσεων στο σπίτι Ασκήσεις ισοροπίας Επανεκπαίδευση βάρδισης και διπλών δραστηριοτήτων	6 εβδομάδες	↓ πτώσεων ↓ ατυχημάτων ↑ ποιότητα ζωής
Zinzi et al,2007	40 ασθενείς	Αναπνευστικές ασκήσεις Φυσικοθεραπεία Λογοθεραπεία Εργοθεραπεία	3 εβδομάδες	Διατήτηση κινητικότητας και λειτουργικότητας

Allen et al,2010	48 ασθενείς 2 ομάδες	Ασκήσεις ενδυνάμωσης των κάτω άκρων  Ασκήσεις ισορροπίας	6 μήνες 3 φορές/εβδομάδα	↑ μυϊκής δύναμης ↓ φόβου των πτώσεων ↓ των πτώσεων Βελτίωση της βάδισης
Smania et al,2010	64 ασθενείς 2 ομάδες  Ομάδα παρέμβασης = 33  Ομάδα ελέγχου = 31	Ασκήσεις ισορροπίας	21 συνεδρίες των 50 λεπτών	Βελτίωση ισορροπίας και ποιότητας ζωής
Goodwin et al,2011	130 ασθενείς 2 ομάδες  Ομάδα παρέμβασης = 64  Ομάδα ελέγχου = 66	Ασκήσεις ενδυνάμωσης  Ασκήσεις ισορροπίας  Ασκήσεις για το σπίτι	10 εβδομάδες	Βελτίωση της ισορροπίας  ↓ πτώσεων
Shulman et al,2013	67 ασθενείς	Βάδιση σε διάδρομο  Ασκήσεις αντίστασης  Ασκήσεις αντοχής  Διατάσεις	3 μήνες 3 φορές/εβδομάδα  2 σετ/ 10 επαναλήψεις η κάθε άσκηση	Βελτίωση ταχύτητας βάδισης  Βελτίωση μυϊκής δύναμης  Βελτίωση καρδιαγγειακής ικανότητας
Fisher et al,2013	4 ασθενείς	Επανεκπαίδευση βάδισης	8 εβδομάδες 3 φορές/εβδομάδα	Νευροπλαστικότητα στην ντοπαμινεργική σηματοδότηση  Βελτίωση της λειτουργικότητας

Kloos et al,2013	18 ασθενείς 7♂ 11♀ Μέση ηλικία 50,7	Παιχνίδι Dance dance revolution με πίβλεψη και χωρίς	6 εβδομάδες 45 λεπτά, 2 φορές την εβδομάδα	↓ ποσοστού διπλής στήριξης ↓ βάση στήριξης στα πέλματα κατα την βάδιση προς τα εμπρός
Mhatre et al,2013;	10 ασθενείς 4♂ 6♀ Μέση ηλικία 67,1	Παιχνίδι Nintendo Wii Fit με επίβλεψη (υποδρομία, σκι και rafting).	8 εβδομάδες 3 φορές/εβδομάδα για 30λ η συνεδρία	Βελτίωση της ισορροπίας Βελτίωση του δείκτη δυναμικής ευθυγράμμισης Βελτίωση στάσης σώματος Βελτίωση βάδισης
Busse et al,2013	31 ασθενείς 16♂ 15♀ Μέση ηλικία 50,4 2 ομάδες Ομάδα παρέμβασης =16 Ομάδα ελέγχου = 15	Ασκήσεις με αντίσταση Στατικό ποδήλατο Περίπατος	1 φορά/εβδομάδα ασκήσεις 2 φορές/εβδομάδα περίπατος	Βελτίωση καθημερινότητας Βελτίωση ψυχικής υγείας
Kegelmeyer et al,2013	27 ασθενείς	Ερευνα για την επίδραση των περπατητικών συσκευών τόσο σε ομαλό και ανώμαλο έδαφος αλλά και με εμπόδια	8 συνεδρίες	Οι τετράτροχοι περπατητήρες: Βελτίωσαν την μέγιστη ταχύτητα βάδισης ↓ τη συχνότητα παραπατήματος ↓ πτώσεις κατά τις στροφές Βελτίωσαν σταθερό βηματισμό

Cholewa et al,2013	70 ασθενείς 2 ομάδες Ομάδα παρέμβασης = 40 Ομάδα ελέγχου = 30	Κινησιοθεραπεία και διατάσεις Ασκήσεις ισορροπίας Επανεκπαίδευση βάρδισης	12 εβδομάδες 2 φορές/εβδομάδα για 60λ	Βελτίωση ισορροπίας Βελτίωση ευκινησίας Βελτίωση βάρδισης Βελτίωση ποιότητας ζωής
Dawes et al,2015	50 συμμετέχοντες 2 ομάδες Άτομα με HD: 30 Υγιή άτομα: 20	Ασκήσεις αποκατάστασης και ασκήσεις για το σπίτι συμπεριλαμβανόμενου της βάρδισης	12 εβδομάδες	Ένα ειδικά διαμορφωμένο πρόγραμμα αποκατάστασης μπορεί να βελτιώσει την ποιότητα ζωής και να αποτρέψει τυχόν ανεπιθύμητες αντιδράσεις της άσκησης.
Mehrholz et al,2015	633 συμμετέχοντες	Επανεκπαίδευση βάρδισης	18 συνεδρίες	Βελτίωση ταχύτητας βηματισμού ↑ μήκους βήματος ↓ υποκινησίας
Clark et al,2016	3 συμμετέχοντες 2 με HD 1 με πιθανότητα εκδήλωσης HD	Ασκήσεις ισορροπίας Ασκήσεις ενδυνάμωσης Ασκήσεις καρδιαγγειακής ικανότητας	8 εβδομάδες 1 φορά/εβδομάδα	Βελτίωσης ισορροπίας Ενδυνάμωση Βελτίωση καρδιαγγειακής ικανότητας ↑ μεγιστης πρόσληψης οξυγόνου

Quinn et al,2016	29 ασθενείς Ομάδα παρέμβασης = 14 Ομάδα ελέγχου = 13	Αερόβια άσκηση (στατικό ποδήλατο) Ασκήσεις ενδυνάμωσης του κορμού	12 εβδομάδες 3 φορές/εβδομάδα	↑ κινητικότητας Ενδυνάμωση Βελτίωση καρδιαγγειακής ικανότητας ↑ μεγιστης πρόσληψης οξυγόνου Βελτίωση ποιότητας ζωής
Fritz et al,2017	2 ασθενείς	Ασκήσεις στο σπίτι Ασκήσεις ισορροπίας Επανεκπαίδευση βάρδισης Ασκήσεις για την βελτίωση των πτωσεων και των μεταφορών και εκπαίδευση φροντιστών	8 εβδομάδες	Βελτίωση ισορροπίας Βελτίωση βάρδισης ↓ πτώσεων Διευκόλυνση μεταφορών ↑ κινητοποίησης Βελτίωση ποιότητας ζωής
Frese et al,2017	24 ασθενείς ♂ 2 ομάδες Ομάδα παρέμβασης = 12 Ομάδα ελέγχου = 12	Ασκήσεις αντοχής	26 εβδομάδες	↑ μέγιστης πρόσληψης οξυγόνου ↑ καρδιαγγειακής λειτουργίας Σταθεροποίηση κινητικής λειτουργίας



## ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Ο George Huntington το 1872 περιέγραψε μία κληρονομική, νευροεκφυλιστική ασθένεια στην οποία έδωσε το όνομα του, την νόσο του Huntington ή αλλιώς Χορεία του Huntington, μιας και η χορεία αποτελεί την κυριότερη κλινική εκδήλωση την νόσου. Η νόσος οφείλεται σε μία αυτοσωματική επικρατική μετάλλαξη ενός γονιδίου που ονομάζεται Χαντιγκτίνη. Το αποτέλεσμα αυτής της μετάλαξης είναι η εκφύλιση αλλά και η απώλεια νευρώνων των βασικών γαγγλίων του εγκεφάλου. Η απώλεια αυτών των νευρώνων προκαλούν με την σειρά τους μία σειρά από κινητικές, γνωσιακές και ψυχιατρικές διαταραχές. Προοδευτικά οι διαταραχές αυξάνονται με αποτέλεσμα να δυσχαιρένουν την καθημερινότητα των ασθενών της νόσου. Οι ασθενείς παραιτούνται από τις καθημερινές και κοινωνικές τους δραστηριότητες και υιοθετούν ένα πιο καθιστικό τρόπο ζωής, γεγονός που συμβάλει αρνητικά στην υγεία τους. Έτσι σύμφωνα με την προοδευτικότητα και την κλινική εικόνα των ασθενών η νόσος διακρίνεται σε διάφορα στάδια. Ωστόσο από ιατρικής πλευράς δεν έχει βρεθεί μέχρι τώρα κάποια μέθοδος η οποία να δίνει ίαση στην νόσο. Σημαντικό ρόλο παίζει η πρόληψη της νόσου, μέσω του προγενετικού αλλά και του γενετικού ελέγχου. Η ιατρική αντιμετώπιση περιλαμβάνει την φαρμακολογική παρέμβαση, με σκοπό τον περιορισμό των συμπτωμάτων και τις χειρουργικές παρεμβάσεις. Πολλές φορές όμως η φαρμακολογικές παρεμβάσεις είναι δυνατόν να δημιουργήσουν παρενέργειες στους ασθενείς και αυτό έχει ως αποτέλεσμα μερικοί ασθενείς να αναφέρουν ότι οι παρενέργειες ορισμένων θεραπειών μπορεί να είναι χειρότερες από τα συμπτώματα τους. Κάπως έτσι γεννήθηκε και η ανάγκη για αναζήτηση άλλων θεραπειών, πέρα της φαρμακολογικής παρέμβασης για την αντιμετώπιση των συμπτωμάτων. Μέσα από μία σειρά ερευνών και ανασκοπήσεων εξετάστηκε και αποδείχθηκε η χρησιμότητα της φυσικοθεραπευτικής παρέμβασης στους ασθενείς της νόσου. Η φυσικοθεραπευτική παρέμβαση λοιπόν περιλαμβάνει δύο τμήματα, την αξιολόγηση και την αποκατάσταση. Οι φυσικοθεραπευτές αρχικά αξιολογούν τους ασθενείς με την βοήθεια διαφόρων κλιμάκων αξιολόγησης και έπειτα αφού έχουν συλλέξει τις απαραίτητες πληροφορίες για τις κινητικές διαταραχές των ασθενών τους, αλλά και τα προβλήματα που αντιμετωπίζουν στην καθημερινότητα τους δημιουργούν το κατάλληλο πρόγραμμα αποκατάστασης. Το πρόγραμμα αυτό είναι πάντοτε σχεδιασμένο αποκλειστικά για τον κάθε ασθενή και έχει σκοπό να μειώσει τα κινητικά συμπτώματα του, να βελτιώσει την καθημερινότητα του και τον τρόπο ζωής του, αλλά και να τον κάνει να πιστέψει στις κοινωνικές του δραστηριότητες όσο αυτό είναι δυνατόν. Πράγματι τα αποτελέσματα που προέκυψαν από κάθε έρευνα υπέδειξαν την αναγκαιότητα της φυσικοθεραπείας για την βελτίωση τόσο των κινητικών και λειτουργικών συμπτωμάτων των ασθενών, όσο και των ψυχολογικών. Είναι σχεδόν ξεκάθαρο ότι μετά την εφαρμογή των προγραμμάτων φυσικοθεραπείας οι ασθενείς παρουσίασαν σημαντικές βελτιώσεις όσο αφορά την ικανότητα ανοχής στην άσκηση, την ισορροπία, τη βάρδιση, τις μεταφορές-μετακινήσεις, την στάση του σώματος, την μείωση των πτώσεων, την συμμετοχή σε ομαδικά προγράμματα αλλά και την εκτέλεση των καθημερινών τους δραστηριοτήτων. Επισημαίνεται επίσης, πως απαραίτητη προϋπόθεση για την επίτευξη των επιθυμητών αποτελεσμάτων της άσκησης αποτελεί η σωστή εκμάθηση των ασκήσεων, ώστε να γίνουν κατανοητά τα οφέλη που προκύπτουν μέσα από τη φυσικοθεραπεία. Στόχος της συγκεκριμένης πτυχιακής εργασίας ήταν να

αναγνωριστούν και να επισημανθούν τα οφέλη της φυσικοθεραπείας στους ασθενείς με νόσο Huntington. Τέλος η φυσικοθεραπεία έχει κυρίαρχη θέση, όχι μόνο σε ασθενείς με νόσο Huntington, αλλά και σε άλλες νευρολογικές παθήσεις, καθώς μέσα από αυτήν οι ασθενείς αντλούν τα κατάλληλα εφόδια για έναν καλύτερο τρόπο ζωής.

# ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ-ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

## ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Τζόνσον, Ε., Ο., 2012. Νευροανατομία, 1<sup>η</sup> έκδοση, Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας, σελ.49-53.

## ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Adams, R., D., Victor, M., Ropper, A., H., 1976. Adams and Victor's NEUROLOGY. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Δαλάκας, Μ, USA: Ιατρικές Εκδόσεις Π.Χ Πασχαλίδης, pp. 87-98.
2. Nichols-Larsen, D., S., Kegelmeyer, D., A., Buford, J., A., Kloos, A., D., Heathcock, J.,C., Basso, D., M., 1976. Neurologic Rehabilitation: Neuroscience and Neuroplasticity in Physical Therapy Practice. Μετάφραση-Επιμέλεια από τα Αγγλικά από Μπακαλίδου, Δ., Τριανταφυλλόπουλος, Γ, Αθήνα: Ιατρικές Εκδόσεις Κωνσταντάρας, pp. 3-20, 77-95, 155-158, 367-412.

## ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΑΡΘΡΟΓΡΑΦΙΑ

1. Shoulson, I., & Fahn, S. 1979, Huntington's disease: clinical care and evaluation. Neurology,29: 1-3.
2. Tian, J., Herdman, SJ., & Folstein, SE. 1992, Postural stability in patients with Huntington's disease. Neurology, 42(6):1232-1238.
3. Kagel, MC., & Leopold NA. 1992, Dysphagia in Huntington's disease: a 16-year retrospective. Dysphagia, 7:106-114.
4. Huntington Study Group. 1996, Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. Mov Disord, 11:136-142.
5. Mink, JW. 1996, The basal ganglia: focused selection and inhibition of competing motor programs. Prog Neurobiol,50(4):381-425.
6. Sielsing, S., van Vugt, JP., Zwinderman, KA., Kieburts, K., & Roos, RA. 1998, Unified Huntington's disease rating scale: a follow up. Mov Disord, 13(6):915-991.
7. Hausdorff, JM., Cudkowicz, ME., Firlion, R., Wei, JY., & Goldberger, AL. 1998, Gait variability and basal ganglia disorders: stride-to-stride variation of gait cycle timing in Parkinson's disease and Huntington's disease. Mov Disord, 13(3):428-437.

8. Louis, ED., Lee, P., Quinn, L., & Marder, K. 1999, Dystonia in Huntington's disease prevalence and clinical characteristics. *Mov Disord*, 14(1):95-101.
9. Yaquez, L., Canavan, A., Lange, HW., & Homberg, V. 1999, Motor learning by imagery is differentially affected in Parkinson's and Huntington's disease. *Behav Brain Res*, 102:115-127.
10. Kirkwood, SC., Su, JL., Connealy, P., & Faoroud, T. 2001, Progression of symptoms in the early and middle stages of Huntington's disease. *Arch Neurol*, 58(2):273-278.
11. Wiesendanger, M., & Serrien, DJ. 2001, Neurological problems affecting hand dexterity. *Brain Res Rev*, 36(2-3):161-168.
12. Nance, MA., & Myers, RH. 2001, Juvenile onset Huntington's disease-clinical and research perspectives. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*, 7(3):153-7.
13. Van Vugt, JP., Siesling, S., & Piet, KK. 2001, Quantitative assesment of daytime motor activity provides a responsive measure of functional decline in patiens with Huntington's disease. *Mov Disord*, 16:481-488.
14. Garcia Ruiz, PJ., Hernandez, J., Cantarero, S., et al. 2002, Bradykinesia in Huntington's disease. A prospective, follow-up study. *J Neurol*, 249(4):437-440.
15. Djousse, L., Knowlton, B., Cupples, LA., Marder, K., Shoulson, I., & Myers, RH. 2002, Weight loss in the early stages of Huntington's disease. *Neurology*, 59:1325-1330.
16. Mink, JW. 2003, The basal ganglia and involuntary movements: impaired inhibition of competing motor patterns. *Arch Neurol*, 60(10):1365-1368.
17. Seiss, E., Praamstra, P., Hesse, CW., & Rickards, H. 2003, Proprioceptive sensory function in Parkinson's disease and Huntington's disease: evidence from proprioception-related EEG potentials. *Exp Brain Res*, 148:308-319.
18. Huntington, G. 2003, On chorea. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*, 15:1.
19. Saft, CS., Zange, J., Andrich, J., et al. 2005, Mitochondrial impairment in patients and asymptomatic mutation carriers of Huntington's disease. *Mov Disord*, 20:674-679.
20. Timman, R., Claus, H., Slingerland, H., Van der Schalk, M., Demeulenaere, S., Roos, RA., & Tibben, A. 2005, Nature and development of Huntington disease in a nursing home population: The behavior Observation Scale Huntington (BOSH). *Cogn Behav Neurol*, 18(4):215-22.
21. Dibble, LE., Hale, TF., Marcus, RL., Droge, J., Gerber, JP., & La Stayo, PC. 2006, High-intensity resistance training amplifies muscle hypertrophy and functional gains in persons with Parkinson's disease. *Mov Disord*, 21(9):1444-52.
22. Feigin, A., Ghilardi, M-F., Huang, C., et al. 2006, Preclinical Huntington's disease: compensatory brain responses during learning. *Ann Neurol*, 59:53-59.
23. Bloem, BR., Grimbergen, YA., van Dijk, JG., & Munneke, M. 2006, The posture second strategy: a review of wrong priorities in Parkinson's disease. *J Neurol Sci*, 248(1-2):196-204.

24. Ashburn, A., Fazakarley, L., Ballinger, C., Pickering, R., McLellan, LD., & Fitton, C. 2007, A randomised controlled trial of a home based exercise programme to reduce the risk of falling among people with Parkinson's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 78(7):678-684.
25. Walker, FO. 2007, Huntington's disease. *Lancet*, 369:218-228.
26. Zinzi, P., Salmaso, D., De Grandis, R., Graziani, G., Maceroni, S., Bentivoglio, A., Zappata, P., Frontali, M., & Jacopini, G. 2007, Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clin Rehabil*, 21(7):603-13.
27. Rosenblatt, A. 2007, Neuropsychiatry of Huntington's disease. *Dialogues Clin Neurosci*, 9(2):191-197.
28. Busse, ME., Khalil, H., Quinn, L., & Rosser, AE. 2008, Physical therapy intervention for people with Huntington disease. *Phys Ther*, 88(7):820-31.
29. Busse, ME., Hughes, G., Wiles, CM., & Rosser, AE. 2008, Use of hand-held dynamometry in the evaluation of lower limb muscle strength in people with Huntington's disease. *J Neurol*, 255:1534-1540.
30. Grimbergen, YA., Knol, MJ., Bloem, BR., Kremer, BP., Roos, RA., Munneke, M. 2008, Falls and gait disturbances in Huntington's disease. *Mov Disord*, 23(7):970-976.
31. Rao, AK., Mutatori, L., Louis, ED., Moskowitz, CB., & Marder KS. 2008, Spectrum of gait impairments in presymptomatic and symptomatic Huntington's disease. *Mov Disord*, 23(8):1100-1107.
32. Delval, A., Kristkowiak, P., Delliaux, M., et al. 2008, Role of attentional resources on gait performance in Huntington's disease. *Mov Disord*, 23(5):684-689.
33. Hicks, SL., Robert, MP, Golding, CV., Tabrizi, SJ., Kennard, C. 2008, Oculomotor deficits indicate the progression of Huntington's disease. *Prog Brain Res*, 171:555-558.
34. Aziz, NA., van de Marck, MA., Rikkert, MG., et al. 2008, Weight loss in neurodegenerative disorders. *J Neurol*, 255:1872-1880.
35. Biglan, KM., Ross, CA., Langbehn DR., et al. 2009, PREDICT-HD Investigators of the Huntington Study Group. Motor abnormalities in premanifest persons with Huntingtons disease: the PREDICT-HD study. *Mov Disord*, 24:1763-1772.
36. Busse, ME., Wiles, CM., & Rosser, AE. 2009, Mobility and falls in people with Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 80:88-90.
37. Mason, SL., & Barker, RA. 2009, Emerging drug therapies in Huntington's disease. *Expert Opin Emerg Drugs*, 14:(2):273-297.
38. Allen, NE., Canning, GG., Sherrington, C., et al. 2010, The effects of an exercise program in fall risk factors in people with Parkinson's disease: a randomized controlled trial. *Mov Disord*, 25(9):1217-1225.

39. Smania, N., Corato, E., Tinazzi, M., et al. 2010, Effect of balance training on postural instability in patients with idiopathic Parkinson's disease. *Neurorehabil Neural Repair*, 24(9):826-834.
40. Schneider, SA., Wilkinson, L., Bhatia, KP., Henley, SMD., Rothwell, JC., Tabrizi, SJ., & Jahansahi, M. 2010, Abnormal explicit but normal implicit sequence learning in premanifest and early Huntington's disease. *Mov Disord*, 25:1343-1349.
41. Scherder, E., & Statema, M. 2010, Huntington's disease. *The Lancet*, 376:1464.
42. Mehama, R., & Jankovic, J. 2010, Respiratory problems in neurologic movement disorders. *Parkinsonism Relat Disord*, 16:626-638.
43. Roos, RA. 2010, Huntington disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis*, 5:40.
44. Κλάδη, Α., Καραδήμα, Γ., Βάσσο, Ε., Καρφάκης, Ν., Βασιλόπουλος, Δ., & Πάνας, Μ. 2011, Η χορεία του Huntington Γενετική και επιδημιολογική μελέτη στον ελληνικό πληθυσμό. *ΑΡΧΕΙΑ ΕΛΛΗΝΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ*, 28(6):785-793.
45. Goodwin, VA., Richards, SH., Henley, W., Ewings, P., Taylor, AH., & Campbell, JL. 2011, An exercise intervention to prevent falls in people with Parkinson's disease: a pragmatic randomised controlled trial. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 82(11):1232-1238.
46. Heemskerk, A-W., & Roos, RAC. 2011, Dysphagia in Huntington's disease: a review. *Dysphagia*, 26:62-66.
47. Paulsen, JS. 2011, Cognitive impairment in Huntington's disease: diagnosis and treatment. *Neurol Neurosci Rep*, 11(5):474-483.
48. Sitek, EJ., Soltan, W., Woeczorek, D., et al. 2011, Unawareness of deficits in Huntington's disease. *J Int Neuropsychol Soc*, 17:788-795.
49. Ciammola, A., Sassone, J., Sciacco, M., et al. 2011, Low anaerobic threshold and increased skeletal muscle lactate production in subjects with Huntington's disease. *Mov Disord*, 26:130-136.
50. Rao, AK., Mazzoni, P., Wasserman, P., & Marder, K. 2011., Longitudinal change in gait and motor function in pre-manifest Huntington's disease. *PLoS Curr*, 3:RRN1268.
51. Del Pozo-Cruz, B., Adsuar, JC., del Pozo Cruz, JA., Olivares, PR., Gusi, N. 2012, Using whole-body vibration training in patients affected with common neurological diseases: a systematic literature review. *J Altern Complement Med*, 18(1):29-41.
52. Li, F., Harmer, P., Fitzgerald, K., et al. 2012, Tai chi and postural stability in patients with Parkinson's disease. *N Engl J Med*, 366(6):511-519.
53. Kloos, AD., Kegelmeyer, DK., White, S., & Kostyk, S. 2012, The impact of different types of assistive devices on gait measures and safety in Huntington's disease. *PLoS One*, 7(2):e30903.
54. Quinn, L., & Busse, M. 2012, On behalf of the members of the European Huntington's Disease Network Physiotherapy Working Group. Physiotherapy clinical guidelines for Huntington's disease. *Neurodegenerer Dis Manag*, 2(1):21-31.

55. Busse, M., Quinn, L., Debono, K., Jones, K., Collet, J., Playle, R., Kelly, M., Simpson, S., Backx, K., Wasley, D., Dawes, H., & Rosser, A. 2013, A randomized feasibility study of a 12-week community-based exercise program for people with Huntington's disease. *J Neurol Phys Ther*, 37(4):149-58.
56. Shabbott, B., Ravindran, R., Schumacher, JW., Wasserman, PB., Marder, KS., & Mazzoni, P. 2013, Learning fast accurate movements requires intact frontostriatal circuits. *Front Hum Neurosci*, 7:752.
57. Lima, LO., Scianni, A., & Rodrigues-de-Paula, F. 2013, Progressive resistance exercise improves strength and physical performance in people with mild to moderate Parkinson's disease: a systematic review. *J Physiother*, 59(1):7-13.
58. Mhatre, PV., Vilares, I., Stibb, SM., et al. 2013, Wii fit balance board playing improves balance and gait in Parkinson's disease. *PMR*, 4(9):769-777.
59. Ellis, T., & Motl, RW. 2013, Physical activity behavior change in persons with neurologic disorders: overview and examples from Parkinson disease and multiple sclerosis. *J Neurol Phys Ther*, 37(2):85-90.
60. Cholewa, J., Boczarska-Jedynak, M., & Opala, G. 2013, Influence of physiotherapy on severity of motor symptoms and quality of life in patients with Parkinson disease. *Neurol Neurochir Pol*, 47(3):256-262.
61. Fisher, BE., Li, Q., Nacca, A., et al. 2013, Treadmill exercise elevates striatal dopamine D2 receptor binding potential in patients with early Parkinson's disease. *Neuroreport*, 24(10):509-514.
62. Shulman, LM., Katzel, LI., Ivey, FM., et al. 2013, Randomized clinical trial of 3 types of physical exercise for patients with Parkinson disease. *JAMA Neurol*, 70(2):183-190.
63. Kegelmeyer, DA., Parthasarathy, S., Kostyk, SK., White, SE., & Kloos, AD. 2013, Assistive devices alter gait patterns in Parkinson disease: advantages of the four-wheeled walker. *Gait Posture*, 38(1):20-24.
64. Morton, AJ. 2013, Circadian and sleep disorder in Huntington's disease. *Exp Neurol*, 243:34-44.
65. Quinn, L., Khalil, H., Dawes, H., et al. 2013, Reliability and minimal detectable change of physical performance measures in individuals with pre-manifest and manifest Huntington's disease. *Phys Ther*, 93(7):942-956.
66. Kloos, AD., Fritz, NE., Kostyk, SK., Young, GS., & Kegelmeyer, DA. 2013, Video game play (Dance Dance Revolution) as a potential exercise therapy in Huntington's disease: a controlled clinical trial. *Clin Rehabil*, 27(11):972-982.
67. Kelly, NA., Ford, MP., Standaert, DG., et al. 2014, Novel, high-intensity exercise prescription improves muscle mass, mitochondrial function, and physical capacity in individuals with Parkinson's disease. *J Appl Physiol*, 116(5):582-592.
68. Canning, CG., Paul, SS., & Nieuwboer, A. 2014, Prevention of falls in Parkinson's disease: a review of fall risk factors and the role of physical interventions. *Neurodegener Dis Manag*, 4(3):203-221.

69. Skoda, S., Schlegel, U., Hoffmann, R., & Saft, C. 2014, Impaired motor speech performance in Huntington's disease. *J Neural Transm*, 121:399-407.
70. Total Functional Capacity Staging. 2014, Διαθέσιμο από: <https://www.promotingexcellence.org/tools/pe1094.html>.
71. Asslander, L., & Peterka, R.J. 2014, Sensory reweighting dynamics in human postural control. *J Neurophysiol*, 11(9):1852-1864.
72. Mehrholz, J., Friis, R., Kugler, J., Twork, S., Storch, A., & Pohl, M. 2015, Treadmill training for patients with Parkinson's disease. *Cochrane Database Syst Rev*, (1):CD007830.
73. Dawes, H., Collett, J., Debono, K., Quinn, L., Jones, K., Kelson, M.J., Simpson, S.A., Ployle, R., Backx, K., Wasley, D., Nemeth, A.H., Rosser, A., Izardi, H., & Busse, M. 2015, Exercise testing and training in people with Huntington's disease. *Clin Rehabil*, 29(2):196-206.
74. Kalyan, B. 2016, The story of George Huntington and his disease. *Ann Indian Acad Neurol*, 19(1):25-28.
75. Clark, D., Danzi, M.M., & Ulanowski, E. 2016, Development of a community-based exercise program for people diagnosed and at-risk for Huntington's disease: A clinical report. *Physiother Theory Proct*, 32(3):232-9.
76. Quinn, L., Hamana, K., Kelson, M., Dawes, H., Collet, J., Townson, J., Roos, R., van der Ploss, A.A., Reilmann, R., Frich, J.C., Rickards, H., Rosser, A., & Busse, M. 2016, A randomised controlled trial of a multi-modal exercise intervention in Huntington's disease. *Parkinsonism Relat Disord*, 31:46-52.
77. International Parkinson and Movement Disorder Society. 2016, Διαθέσιμο από: <https://www.movementdisorders.org/MDS-Files1/Education/Patient-Education/Huntingtons-Disease/pat-Handouts-Huntington-Greek-v2.pdf>.
78. Huntington Society of Canada. 2016, Διαθέσιμο από: <https://www.huntingtonsociety.ca/learn-about-hd/what-is-huntingtons/>.
79. Fritz, N.E., Busse, M., Jones, K., Khalil, H., & Quinn, L. 2017, A classification System to Guide Physical Therapy Management in Huntington Disease: A case series. *J Neurol Phys Ther*, 41(3):156-163.
80. Frese, S., Pedersen, J.A., Ligon-Auer, M., Mueller, S.M., Mihaylova, V., Gehrig, S.M., Kana, V., Rushing, E.J., Unterburger, E., Kagi, G., Burgender, J.M., Toigo, M., & Jung, H.H. 2017, Exercise effects in Huntington disease. *J Neurol*, 264(1):32-39.
81. Quinn, L., & Busse, M. 2017, The role of rehabilitation therapy in Huntington disease. *Handb Clin Neurol*, 144:151-165.
82. Fritz, N. E., Rao, A.K., Kegelmeyer, D., Kloos, A., Busse, M., Hartel, L., Carrier, J., & Quinn, L. 2017, Physical Therapy and Exercise Interventions in Huntington's Disease: A Mixed Methods Systematic Review. *J Huntington's Dis*, 6(3):217-235.



83. Huntington's Disease Society of America. 2018, Διαθέσιμο από:  
<http://hdsa.org/what-is-hd/>.
84. Caron, N. S., Wright, F. EB.& Hayden, M. R. 2018, Huntington Disease.  
GeneReviews-NCBI Bookshelf.