

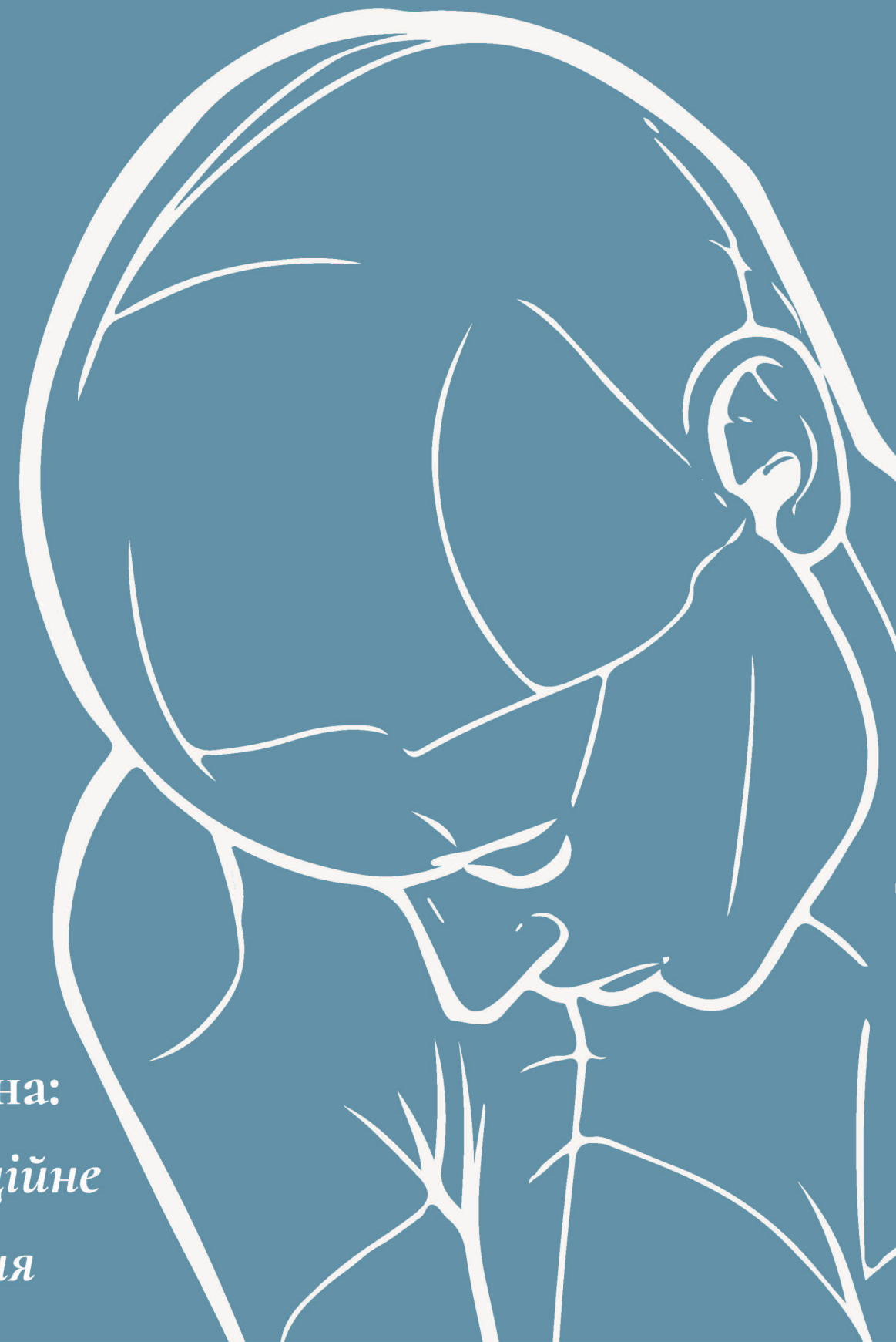


Ольга БАС – кандидат наук з фізичного виховання та спорту зі спеціальності «Фізична реабілітація», доцент кафедри фізичної терапії та ерготерапії Львівського державного університету фізичної культури імені Івана Боберського. Член громадської організації «Українська асоціація фізичної терапії». Член робочої групи ЛДУФК ім. Івана Боберського з реалізації проєкту «Innovative Rehabilitation Education – Introduction of new master degree programs in Ukraine (REHAB)», голова правління громадської організації «Львівська обласна організація активної реабілітації неповносправних осіб "Стимул"». Фізичний терапевт Львівського онкологічного регіонального лікувально-діагностичного центру.



Андрій МОТРУК – магістр фізичної терапії, ерготерапії (випуск 2021 року); член робочої групи Львівського державного університету фізичної культури імені Івана Боберського з реалізації проєкту «Innovative Rehabilitation Education – Introduction of new master degree programs in Ukraine (REHAB)», фізичний терапевт у Центрі реабілітації хребта та суглобів «Аксіс» м. Хмельницький.

Хвороба Гантінгтона: реабілітаційне обстеження



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union



У рамках проєкту міжнародної технічної допомоги
Європейського Союзу програми Еразмус+
№ 598938-ERP-1-2018-1-LV-ERPKA2-SVHE-JP
«Інноваційна реабілітаційна освіта – Впровадження
нових магістерських програм в Україні REHAB»

*This project has been funded with support from the European
Commission. This publication reflects the views only of the
author, and the Commission cannot be held responsible for any
use which may be made of the information contained therein*



REHAB



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union

Ольга БАС
Андрій МОТРУК

ХВОРОБА ГАНТІНГТОНА: реабілітаційне обстеження

Навчально-методичний посібник

This project has been funded with support from the European Commission. This publication reflects the views only of the author, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein

Львів
ЛДУФК ім. Івана Боберського
2022

УДК 616.8-009:575(075.8)

Б27

Рецензенти:

*доктор біологічних наук, провідний науковий співробітник
відділення діагностики спадкової патології*

Г. В. Макух

(ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України»);

*кандидат наук з фізичного виховання та спорту, доцент
кафедри фізичної терапії та ерготерапії*

Б. Р. Крук

*(Львівський державний університет
фізичної культури імені Івана Боберського)*

*Рекомендувала до друку вчена рада
Львівського державного університету фізичної культури
імені Івана Боберського
(протокол № 6 від 22 червня 2021 р.)*

Б27 Бас О.

Хвороба Гантінгтона: реабілітаційне обстеження :
навч.-метод. посіб. / Ольга Бас, Андрій Мотрук. – Львів :
ЛДУФК ім. Івана Боберського, 2022. – 116 с.

ISBN 978-617-7336-84-5

Посібник розроблено згідно із затвердженою програмою викладання дисциплін «Методи обстеження у фізичній терапії».

У посібнику детально висвітлено етіологію, патогенез і клінічні прояви хвороби Гантінгтона, подано набір методів клінічного та реабілітаційного обстеження у разі хвороби Гантінгтона. Також систематизовано теоретичний і практичний матеріал для освоєння практичних навичок проведення реабілітаційного обстеження на основі МКФ, подано алгоритми реабілітаційного обстеження та реабілітаційних втручань. Практично орієнтований посібник допоможе набути базових знань у сфері фізичної терапії.

Для студентів закладів вищої освіти, які навчаються за спеціальністю «Фізична терапія та ерготерапія», адресований студентам, викладачам та працівникам-практикам реабілітаційного профілю.

УДК 616.8-009:575(075.8)

ISBN 978-617-7336-84-5

© Бас О.А., Мотрук А., 2022

© Львівський державний університет
фізичної культури імені Івана Боберського, 2022



Co-funded by the
Erasmus+ Programme
of the European Union

РЕНАВ 

Розробили:

Бас О. А., канд. наук з фіз. виховання та спорту,
доц. каф. фіз. терапії та ерготерапії,

Мотрук А. А. магістрант каф. фіз. терапії та ерготерапії
(Львівський державний університет фізичної
культури імені Івана Боберського)

у рамках реалізації проекту міжнародної технічної
допомоги Європейського Союзу

програми Еразмус+ № 598938-EPP-1-2018-1-LV-EPPKA2-SBHE-JP

«Інноваційна реабілітаційна освіта – Впровадження
нових магістерських програм в Україні РЕНАВ».

Ці матеріали є надбанням проекту РЕНАВ.

Видано за кошти проекту.

© 2022 фізична терапія. РЕНАВ. **Усі права захищено.**

Жодна частина цього видання не може бути відтворена
у будь-якій формі і будь-якими засобами без дозволу
правовласника. У разі використання матеріалів
посилання на автора та першоджерело є обов'язкове.

e-mail: info@ldufk.edu.ua

Зміст

FOREWORD / ПЕРЕДМОВА	6
ПЕРЕЛІК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ	8
ВСТУП	9
РОЗДІЛ 1	
ЗАГАЛЬНИЙ ОГЛЯД ХВОРОБИ ГАНТІНГТОНА.	12
1.1. Історія номенклатури хвороби Гантінгтона.	12
1.2. Загальні відомості про хворобу Гантінгтона	15
1.3. Диференційне діагностування хвороби Гантінгтона	27
1.4. Діагностування та лікування хвороби Гантінгтона	31
РОЗДІЛ 2	
РЕАБІЛІТАЦІЙНЕ ОБСТЕЖЕННЯ У РАЗІ ХВОРОБИ ГАНТІНГТОНА	36
2.1. Класифікація клінічних інструментів обстеження на основі рівнів Міжнародної класифікації функціонування для роботи із пацієнтами з хворобою Гантінгтона.	36
2.2. Загальні відомості про Міжнародну класифікацію функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я.	53
РОЗДІЛ 3	
ОСОБЛИВОСТІ ФІЗИЧНОЇ ТЕРАПІЇ У РАЗІ ХВОРОБИ ГАНТІНГТОНА	76
3.1. Загальні відомості про фізичну терапію у разі хвороби Гантінгтона.	76
3.2. Роль фізичної терапії у разі хвороби Гантінгтона	80
3.3. Рекомендації щодо фізичної терапії у разі хвороби Гантінгтона.	84
СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ.	86
ДОДАТКИ.	105

FOREWORD



The purpose of this book is to provide theoretical and practical educational material related to the rare genetic Huntington's disease, which causes progressive damage to the nervous system at the age of 35-50 years.

According to the WHO, Huntington's disease is a degenerative brain disorder in which patients lose the ability to walk, talk and think.

The authors selected and systematized functional tests and scales that can fully assess the physical and psychosocial condition of a patient with Huntington's disease according to the International Classification of Functioning (ICF), separated clinical research methods for a comprehensive reha-

bilitation examination of patients with Huntington's disease. The book provides comprehensive material on the etiology, clinical characteristics and assessment of the patient with Huntington's disease, and ready-made algorithms for rehabilitation interventions during rehabilitation.

Physical therapy and exercise, in particular, can improve patients' overall mobility, walking speed and balance, as well as provide additional physical and social benefits that will help the patient to be active on a daily basis.

This book is outcome of the unique international project "Innovative Rehabilitation Education - Introduction of new master degree programs in Ukraine" (REHAB) (nr.598938-EPP-1-2018-1-LV-EPPKA2-CBHE-JP) financed by the Erasmus+ CBHE action during 2018-2021. European experts in physiotherapy from Latvia, Finland, Ireland, Lithuania and Poland have been working in close collaboration with colleagues of the four higher education institutions in Ukraine to develop professional capacity of the academic and research staff, produce new teaching resources, and create specific educational infrastructure needed to provide the innovative professional study program of physiotherapy in Ukraine. The content of this book has been developed referencing to professional literature and teaching sources acquired in the REHAB project.

The information provided can be used by physical therapists in their practice and / or teachers to conduct classes, as this book is available online from the I. Boberskyj Lviv State University of Physical Culture repository page <http://repository.ldufk.edu.ua/>

I thank all partners of the REHAB project for their active participation and support throughout project implementation process.

*Prof. Aija Klavina, PhD
Coordinator of the REHAB project*

ПЕРЕДМОВА

Метою цієї книги є надання теоретичного та практичного навчального матеріалу, пов'язаного з рідкісною генетичною хворобою Гантінгтона, яка спричинює прогресувальні ураження нервової системи у віці 35–50 років. За даними ВООЗ, хвороба Гантінгтона є дегенеративним розладом мозку, у разі якого пацієнти втрачають здатність ходити, говорити та думати.

Автори дібрали та систематизували функціональні тести та шкали за допомогою яких можна повною мірою оцінити фізичний та психо-соціальний стан пацієнта із хворобою Гантінгтона відповідно до міжнародної класифікації функціонування (МКФ), опрацювали клінічні методи дослідження для всебічного реабілітаційного обстеження пацієнтів із хворобою Гантінгтона. У книзі подано вичерпний матеріал про етіологію, клінічні характеристики та оцінювання стану пацієнта у разі хвороби Гантінгтона та готові алгоритми реабілітаційних втручань на час реабілітації.

Фізична терапія та фізичні вправи, зокрема, можуть поліпшити загальну рухливість пацієнтів, швидкість ходьби та рівновагу, а також надати додаткові фізичні та соціальні переваги, що допоможуть пацієнтові бути повсякденно активним.

Ця книга є результатом унікального міжнародного проєкту «Інноваційна реабілітаційна освіта – впровадження нових магістерських програм в Україні» (RENAB) (nr. 598938-EPP-1-2018-1-LV-EPPKA2-SVHE-JP), який фінансує програма Erasmus+ «Розвиток потенціалу вищої освіти» упродовж 2018–2021 років. Європейські фахівці фізичної терапії з Латвії, Фінляндії, Ірландії, Литви та Польщі тісно співпрацювали з колегами чотирьох закладів вищої освіти України над розвитком професійного потенціалу академічного та науково-дослідного персоналу, створенням нових навчальних ресурсів та спеціальної інфраструктури, потрібної для забезпечення інноваційної освітньо-професійної програми з фізичної терапії в Україні. Зміст цієї книги було розроблено з посиланнями на професійну літературу та навчальні джерела, отримані в рамках проєкту RENAB.

Подану інформацію мають змогу використовувати фізичні терапевти у своїй практичній діяльності та/або викладачі для проведення занять, оскільки ця книжка доступна за онлайн-джерелом на сторінці репозитарію ЛДУФК <http://repository.ldufk.edu.ua/>.

Я вдячна усім партнерам проєкту RENAB за активну участь та підтримку під час реалізації проєкту.

*Професор Айя Клавіна, PhD
Координатор проєкту RENAB*

ПЕРЕЛІК УМОВНИХ СКОРОЧЕНЬ

ABC – види діяльності, які є визначальними для рівноваги (Activities of Balance Confidence)

CAG – тринуклеотидний фрагмент цитозин, аденін, гуанін (cytozyn, adenin, guanin)

Cis – чинні елементи, ділянки ДНК або РНК, що регулюють експресію генів, які розташовані на тій самій молекулі (зазвичай хромосомі)

HSG – дослідницька група Гантінгтона (Huntington study group)

HTT (IT 15, ГХГ) – ген хвороби Гантінгтона

HVLT-R – навчальний вербальний тест Гопкінса (Hopkins Verbal Learning Test-Revised)

LOMARS – Лопес – Масіель – Родан синдром (Lopes – Maciel – Rodan syndrome)

PPT – тест фізичної працездатності (Physical Performance Test)

RMI – індекс мобільності Рівермід (Rivermead Mobility Index)

TUG – тест «Встань та йди» («TIME Up & Go»)

UHDRS – єдина рейтингова шкала хвороби Гантінгтона (Unified Huntington's Disease Rating Scale)

Гаплотип – (скор. від «гаплоїдний генотип») – сукупність алелей на локусах однієї хромосоми, зазвичай успадкованих разом

MPT – магнітно-резонансна томографія

ПА – проміжні алелі

РС – розсіяний склероз

ХГ – хвороба Гантінгтона

ХП – хвороба Паркінсона

ЮХГ – ювенільна хвороба Гантінгтона

ВСТУП

Актуальність. За даними науковців лише 8% пацієнтів із хворобою Гантінгтона (ХГ) відвідують фізичного терапевта. Однією з причин є незначна кількість досліджень в українській медичній літературі, які оцінюють ефективність вправ, що сприяють відтермінуванню наслідків хвороби. У цьому і полягає актуальність роботи [144].

Хвороба Гантінгтона вражає приблизно від 3 до 7 осіб на 100 000 населення європейського походження. Порушення є менш поширеним у деяких інших групах населення, зокрема в японців, китайців та африканців.

Хорея Гантінгтона (хвороба Гантінгтона) – рідкісне генетичне спадкове захворювання, яке спричинює прогресувальні ураження нервової системи у віці 35–50 років унаслідок зміни в гені IT-15, що призводить до атрофії стріатума, а на пізній стадії – до атрофії кори головного мозку. Від появи перших симптомів тривалість життя становить близько 15–20 років. Смерть зазвичай настає не через саму хворобу Гантінгтона, а внаслідок її ускладнень.

За даними ВООЗ, хвороба Гантінгтона є дегенеративним розладом мозку, у разі якого пацієнти втрачають здатність ходити, говорити та думати. Вони легко піддаються депресії, у них погіршується короткочасна пам'ять, а також хворі можуть відчувати брак концентрації та зосередженості. Ця хвороба розвивається у віці від 30 до 45 років, і кожна людина, яка має ген захворювання, врешті-решт страждатиме від цієї хвороби. Хвороба Гантінгтона – це аутосомно-домінантний генетичний розлад, який означає, що якщо один із батьків має ген Гантінгтона, то у його нащадків є 50% шанс імовірності успадкувати це захворювання [72].

У кожної людини є ген, відповідальний за хворобу Гантінгтона, але тільки в тих, хто успадковує розширення цього гена, може розвинутися симптоматика та є ризик передавання наступному поколінню.

Канадська редактор наук про життя Дженет Стюарт зазначає: «Під час дворічного дослідження було висвітлено комплексний підхід до лікування, що констатувало корисність фізичної терапії. Цей підхід

допоміг пацієнтам зберегти пізнавальні функції та здатність до функціонування. Водночас дослідження не було переконливим через відсутність контрольних груп пацієнтів та загальної картини, яка б ілюструвала процес відтермінування наслідків хвороби в результаті застосування терапії».

Згодом було проведено інше дослідження, у якому взяли участь 12 пацієнтів із хворобою Гантінгтона, що впродовж шести тижнів займалися фізичною терапією, зосереджуючись на поставі та ходьбі; використовували те, що вчені вважали об'єктивними заходами для визначення можливостей руху. Дослідники використовували килимок GAITRite, що оцінює ходьбу та силову платформу, вимірюючи силу, з якою людина приземляється, коли стрибає на неї. Іншими оцінювальними засобами були єдина шкала оцінювання хвороби Гантінгтона, яка визначає загальний бал мобільності, що свідчить про ступінь важкості порушень руху, тест «Встань та йди», який оцінює ризик падіння, і шкала Берга, що оцінює рівновагу.

Зауважено значне поліпшення фізичного стану пацієнтів після заходів фізичної терапії із використанням килимка, який оцінює ходу (GAITRite). Позитивні зміни виявлено також у тесті «Встань та йди» та у шкалі рівноваги Берга. Вимірювання на основі силової платформи та загальний руховий бал не змінилися. Результати вказують, що фізична терапія поліпшує ходьбу пацієнтів. Науковці вважають, що потрібно проводити масштабні дослідження, використовуючи об'єктивні методи для підтвердження результатів.

Огляд досліджень про переваги фізичної терапії та фізичних вправ свідчить, що вони можуть поліпшити загальну рухливість пацієнтів, швидкість ходьби та рівновагу, а також надати додаткові фізичні та соціальні переваги, що актуалізує тему цього дослідження [144].

Таким чином, важливим є обстеження пацієнтів із ХГ, оскільки це дає можливість вчасно надати фізичну терапію, що відтермінує наслідки хвороби. В українській медичній науковій літературі дуже мало досліджень, спрямованих на реабілітаційне обстеження пацієнтів із ХГ. Більше уваги приділено лікуванню таких хворих. Значна кількість досліджень натомість наявна в закордонній медичній науковій

літературі, написана різними мовами. Мовний бар'єр і відсутність вільного доступу до цих джерел обмежують якість надання фізіотерапевтичних послуг хворим на хворобу Гантінгтона.

Отже, в Україні наша робота є дуже актуальною, оскільки розроблено алгоритм обстеження хворих та картку реабілітаційного обстеження з добором і групуванням методів на основі МКФ, що допоможе всебічно оцінити стан пацієнта та проводити наочний моніторинг і контроль за зміною отриманих результатів. Методичні рекомендації дадуть змогу фізичним терапевтам в Україні більш якісно здійснювати реабілітаційне обстеження та надавати реабілітаційні послуги пацієнтам із хворобою Гантінгтона.

РОЗДІЛ

ЗАГАЛЬНИЙ ОГЛЯД ХВОРОБИ ГАНТІНГТОНА

1.1. Історія номенклатури хвороби Гантінгтона

Кандидат медичних наук С. А. Ключников зазначає, що уперше було згадано про незвичайне захворювання, назване нині хворобою Гантінгтона (ХГ) у західноєвропейських історичних документах XVI–XVIII століть. Переважно було звернуто увагу на найяскравіші зовнішні прояви захворювання: мимовільні рухи рук, ніг, тулуба хворого, які віддалено нагадують танець. Неврологи називають такий вид неконтрольованих рухів хореею, звідки і поширилася назва «хорея Гантінгтона». Із глибокого середньовіччя до наших днів дійшла ще одна назва захворювання – «танець святого Віта» (рис. 1).



Рис. 1. «Танець святого Віта» [10]

Святий Віт був історичною особою і жив на острові Сицилії за занепаду Римської імперії. Цього юного християнина убили римляни 303 року під час гонінь на християн, які розгорнув імператор Діоклетіан. Через 1200 років (із XVI століття) його ім'я стало асоціюватися з «танцем». Тоді з невідомих причин по всій Німеччині поширилося повір'я, що кожен, хто затанцює перед статуєю святого Віта в його день (15 червня), отримає заряд бадьорості на весь рік. Тисячі людей юрбилися навколо статуї святого в цей день, і їхні танці нерідко були дуже експресивними та емоційними. Зрештою, хорею почали називати «танцем святого Віта» і навіть просили допомоги цього святого для лікування [93].

Сучасний науковий етап у вивченні ХГ починає свій відлік із 1872 року, коли на засіданні Медичного наукового товариства штату Огайо (США) Джордж Гантінгтон (George Huntington) представив детальний клінічний опис захворювання, заснований на аналізі багатьох власних спостережень. Невипадково спадкова хорея була названа ім'ям цього американського лікаря. Наступні десятиліття стали періодом накопичення клінічних фактів і результатів аналізу родоходів, спробами їхньої систематизації. У 1983 році ХГ названо першим спадковим неврологічним захворюванням, за якого було встановлено, на якій хромосомі локалізується патологічний ген. Через 10 років учені змогли розшифрувати структуру патологічного гена захворювання. Одночасно було розроблено методи ДНК-діагностування, що дали змогу встановлювати перенесення патологічного гена ХГ задовго до безпосередньої появи симптомів хвороби [93].

За поширеністю ХГ є одним із найбільш частих спадкових захворювань нервової системи: у середньому 5–7 випадків на 100 000 населення. Це спадкове прогресувальне захворювання головного мозку, що починається переважно у віці близько 40 років і його основним зовнішнім клінічним проявом є мимовільні рухи рук, ніг, тулуба, нерідко мимічних м'язів обличчя, так звані хореїчні гіперкінези. На початку захворювання вони ледь помітні, «випадкові». Нерідко на ранніх стадіях захворювання явних гіперкінезів не видно, але вловлюється деяке рухове занепокоєння людини, їй «не сидиться на місці». Згодом, у міру розвитку захворювання, хореїчні гіперкінези посилюються, задіюють щоразу нові і нові групи м'язів. Постійна м'язова активність забирає у хворих багато сил, що часто проявляється характерною скаргою пацієнтів на загальну слабкість. У разі багаторічного перебігу захворювання інтенсивність гіперкінезів нерідко знижується і надлишкову рухову активність замінює загальна загальмованість, що нагадує хворобу Паркінсона. Характерними проявами захворювання є також порушення пам'яті, інтелектуальної діяльності, тобто когнітивні порушення (або розлади пізнавальної функції

консультування – особливої спеціалізованої медичної допомоги, спрямованої на запобігання появі повторних випадків спадкових захворювань. Медико-генетичне консультування дає змогу встановити точний діагноз, генетичний ризик, зокрема точно визначити генетичний статус за допомогою прогностичного тестування, прогноз для потомства, також за допомогою пренатального ДНК-діагностування плоду на ранніх термінах вагітності, допомогти сім'ї у розв'язанні інших питань, що стосуються планування життя, репродуктивної поведінки і можливості дітонародження, психологічної підтримки, соціальної адаптації [93].

Загальні відомості 1.2. про хворобу Гантінгтона

Хвороба Гантінгтона (хорея Гантінгтона) – генетичне захворювання нервової системи, що уражає людину у віці 35–50 років унаслідок змін у гені IT-15 і призводить до атрофії стріатума, а на пізній стадії – до атрофії кори головного мозку.

Цей стан описують як дегенеративне захворювання, що характеризується появою гіперкінезів, психічних розладів та прогресуванням деменції. Захворювання описав американський психіатр Дж. Гантінгтон 1872 року. Тип успадкування – аутосомно-домінантний. Генетичний дефект локалізується на короткому плечі хромосоми 4 гена IT-15 та пов'язаний зі збільшенням кількості повторень тринуклеотидного фрагмента цитозин-аденін-гуанін (CAG) у зоні ДНК, яка кодує білок гантінгтин (див. рис. 2).

У здорових людей кількість повторів тринуклеотиду CAG не перевищує 33, тоді як за хвороби Гантінгтона їхня кількість становить від 38 до 121. Що більшою є кількість повторів тринуклеотиду, то раніше проявляється хвороба. Темпи розвитку рухових та психічних розладів не залежать від кількості тринуклеотидних повторів. За статистикою частота виникнення цього стану варіює від 4 до 10 випадків на 100 тисяч осіб. Перші симптоми захворювання зазвичай виявляють у віці 30–50 років. Якщо патологічний ген успадковують від матері, то захворювання проявляється у пізнішому віці (перші симптоми вдвічі частіше виявляють після 50 років, ніж у разі успадкування захворювання від батька). Смертність у середньому розвивається через 15–20 років від початку захворювання внаслідок аспіраційної пневмонії або інтеркурентних інфекцій [85, 10, 66, 12].

симптоми [29]. Результати проведених комплексних систематичних оглядів щодо симптоматичного лікування ХГ виявили недостатню доказову базу для лікування нейропсихіатричних симптомів [130].

Незважаючи на те, що ХГ є невиліковною патологією, психоневрологічні симптоми піддаються корекції. Дані клінічного досвіду підтверджують, що наявні на сьогодні втручання можуть сприяти полегшенню стану пацієнта з ХГ. Проте за браком доказових досліджень експертні думки фахівців можуть стати інструментом для вдосконалення чинних настанов із клінічної практики [40].

Ген, відповідальний за розвиток хвороби Гантінгтона, є домінантним. Тож дитина, один з батьків якої страждає від цієї хвороби, успадковує її з імовірністю 50% [55].

Менш поширеною є форма хвороби Гантінгтона, відома як юнацька, що починається в дитинстві або підлітковому віці, на яку вказують проблеми з рухами, психічні та емоційні зміни. До додаткових ознак юнацької форми належать повільні рухи, незграбність, часті падіння, нечітка мова і слюзотеча. Шкільна успішність знижується разом із здатністю до мислення. Судоми виникають у 30–50% дітей у такому стані. Юнацька хвороба Гантінгтона переважно прогресує швидше, ніж форма дорослої людини; уражені особи зазвичай живуть 10–15 років після появи ознак та симптомів [3].

Етіологія захворювання. Захворювання спричинює дуплікація кодона CAG у гені IT-15. Ген такого типу (не мутантного) у різних людей демонструє різну кількість CAG-повторів, хвороба ж розвивається тоді, коли їхня кількість перевищує 36. Діти пацієнтів із хворобою Гантінгтона в 50% випадків не успадковують дефектного гена. Мутантний ген було виявлено 1993 року, але на сьогодні є тільки одні ліки, що лише частково полегшують фізичний стан хворого [125].

Мутація НТТ, яка спричинює хворобу Гантінгтона, містить сегмент ДНК, відомий як повторення тринуклеотидів CAG. Цей сегмент складається з серії з трьох будівельних блоків ДНК (цитозину, аденіну та гуаніну), які з'являються кілька разів поспіль. Зазвичай сегмент CAG повторюється 10–35 разів усередині гена. У людей із хворобою Гантінгтона сегмент CAG повторюється від 36 до 120 разів. У тих людей, у яких кількість повторів становить від 36 до 39 CAG, є імовірність розвитку ознак та симптомів хвороби Гантінгтона, водночас люди з 40 або більшою кількістю повторів майже завжди мають прояви хвороби [3].

Особи, у яких ще не проявляються симптоми, перебувають у преманіфестній фазі ХГ. Особи, у яких діагностовано хорею та/або інші валідовані ознаки розладу, мають маніфестну фазу ХГ [82].

Генетично пов'язані розлади. Відомо, що біалельні варіанти патогенної помилки у разі ХГ спричиняють аутосомно-рецесивний розлад нейророзвитку синдрому Лопеса – Масієля – Родана (Lopes – Maciel – Rodan – LOMARS). Особи з LOMARS, який був у дитинстві, мають синдром Ретта за фенотипом та інтелектуальні вади [56].

LOMARS – це аутосомно-рецесивний нейрогенний розлад, що характеризується регресією розвитку в грудному віці, затриманням психомоторного розвитку, вираженою інтелектуальною недостатністю та мозковою атрофією. Наявна дистонія, брадикінезія, проблеми з ковтанням. У деяких пацієнтів є судоми [136].

Диференційне діагностування 1.3. хвороби Гантінгтона

Хвороба Гантінгтона (ХГ) підпадає під диференційну діагностику хореї, деменції та психіатричних порушень. Зокрема, дослідники М. Давіс та ін. (M. Davis et al.) повідомляють «про спільне виникнення хвороби Альцгеймера та ХГ» [149]. У табл. 2 запропоновано ознайомитися зі спільними та відмінними рисами ХГ від інших захворювань, які проявляються аналогічним симптомокомплексом.

Таблиця 2

Спадкові стани, які слід брати до уваги під час диференційного діагностування хвороби Гантінгтона [82]

Розлад	Спільне з ХГ	Відмінне від ХГ
Фронтотемпоральна деменція та/або латеральний аміотрофічний склероз	розлади руху; деменція; психіатричні порушення	міоклонус; тремор; кривошия
Хорея-акантоцитоз	прогресувальний розлад руху; прогресивні когнітивні та поведінкові зміни	міопатія; акантоцитоз; судоми; середній вік настання – приблизно 30 років

Паліативну допомогу у разі хвороби Гантінгтона потрібно надавати тоді, коли встановлено діагноз ХГ. Оскільки здатність пацієнта до спілкування зменшується під час хвороби, то від початку потреба в інформуванні про ХГ є дуже важливим аспектом роботи. У майбутньому можна обговорити і скласти плани на пізніші етапи хвороби, коли потреба в паліативній допомозі збільшиться. Згодом медичний працівник паліативної допомоги може координувати догляд відповідно до уподобань пацієнта та бути готовим розв'язувати проблеми до виникнення криз. Команда клініцистів працюватиме над поліпшенням догляду та якості життя, наголошуючи на безперервності догляду, спілкування, керування симптомами, запобігання кризам. Раннє запровадження паліативної допомоги, безперервне надання послуг поступово зростаючої інтенсивності є вкрай необхідним [124].

Діагностування та лікування 1.4. хвороби Гантінгтона

Діагностування хвороби Гантінгтона ґрунтується на характерних для захворювання симптомах за наявності сімейного анамнезу і підтверджується генетичним тестуванням, яке вимірює кількість повторень CAG (для інтерпретації результатів див. табл. 4) [44].

До процесу діагностування належить клінічний огляд, результати якого потрібно підтвердити генетичним тестуванням, а також нейротомографія (комп'ютерна томографія або магнітно-резонансна томографія).

Генетичне тестування (див. табл. 4) – це вид медичного тестування, який визначає зміни в хромосомах, генах або білках. Результати генетичного тестування можуть підтвердити або відхилити підозрюваний генетичний стан або допомогти визначити шанс розвитку або перенесення генетичного порушення.

Для генетичного тестування можна використовувати такі методи:

- **Молекулярно-генетичні тести** (або генетичні) вивчають поодинокі гени або короткі ділянки ДНК для виявлення варіацій або мутацій, що призводять до генетичного розладу [2].

РОЗДІЛ

РЕАБІЛІТАЦІЙНЕ ОБСТЕЖЕННЯ У РАЗІ ХВОРОБИ ГАНТІНГТОНА

2.1. Класифікація клінічних інструментів обстеження на основі рівнів Міжнародної класифікації функціонування для роботи із пацієнтами з хворобою Гантінгтона

Міжнародна класифікація функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я, відома частіше як МКФ, є класифікацією здоров'я та пов'язаних із здоров'ям галузей. Оскільки функціонування та втрата працездатності людини відбувається залежно від певних обставин, то МКФ також містить перелік чинників навколишнього середовища, щоб по максимуму врахувати ці обставини.

Міжнародна класифікація функціонування – це основа ВООЗ для вимірювання стану здоров'я та обмежень життєдіяльності як на рівні однієї людини, так і на рівні популяції. Міжнародна класифікація функціонування була офіційно схвалена усіма 191 державою – членом ВООЗ на п'ятдесят четвертій Всесвітній асамблеї охорони здоров'я 22 травня 2001 р. (Резолюція WHA 54.21) як міжнародний стандарт для опису та вимірювання стану здоров'я та обмежень життєдіяльності [102].

У МКФ взято до уваги контекстуальні чинники (як екологічні, так і особистісні), які позначаються на житті людини та формують його, окрім того, вони впливають на функції та структури організму, діяльність та участь. Міжнародна класифікація функціонування може бути використана як модель для клінічного суб'єктивного та фізичного обстеження для забезпечення цілісного оцінювання стану пацієнтів із хворобою Гантінгтона.

Первинний огляд є важливим етапом реабілітаційного обстеження у разі ХГ.

Повноцінне реабілітаційне обстеження повинне містити обов'язковий збір **суб'єктивної та об'єктивної інформації** щодо стану пацієнта [71].

Суб'єктивне оцінювання стану пацієнта визначається на основі інформації зібраної зі слів самого пацієнта, опікунів та родичів.

Об'єктивне оцінювання здійснюють на основі результатів обстежень, які провів фахівець з фізичної терапії.

Реабілітаційне обстеження проводять на основі попереднього аналізу історії хвороби, даних анамнезу, набору тестів та вимірювань, що дають змогу об'єктивно оцінити фізичний, функціональний і психоемоційний стан, наявність ускладнень, показань та протипоказів до фізичної терапії, загальні скарги пацієнтів [71].

Першим етапом суб'єктивного обстеження є збір анамнезу, опитування та анкетування. Пацієнтові буде поставлено кілька запитань, як-от:

- Які обмеження ви відчуваєте і як вони впливають на ваше життя?
- Вам боляче? Якщо так, то що полегшує і погіршує больову симптоматику?
- Чи виникають у вас проблеми з побутовою діяльністю, такою як купання, одягання чи приймання їжі?
- Які захоплення у Вас є і чи можете Ви брати в них участь?
- Ви відчуваєте втому чи слабкість?
- Чого ви сподіваєтеся досягти за допомогою фізичної терапії?

Окрім того, можна проводити конкретні види фізичних оглядів та оцінок. Також фізичний терапевт може перевірити амплітуду рухів, силу м'язів або нервову функцію, перевірити ділянки тіла на наявність набряків і запалень [71]. Збір анамнезу повинен ураховувати інформацію про усі особливості, методи та нюанси лікування, ускладнення,

загальний анамнез життя, супутні хвороби, симптоми до початку лікування, психоемоційний стан, історію рухового порушення, наявність додаткової (супутньої) терапії, наявність у пацієнта алергічних реакцій. На основі інформації, отриманої з опитування пацієнтів, виявляють наявні ускладнення, дискомфорти та побажання самих пацієнтів щодо їх рухової активності, умінь, навичок та потреб, які враховують об'єктивно оцінюючи пацієнта [71].

Об'єктивне обстеження містить:

- перевірка інформації, отриманої зі слів пацієнта шляхом аналізу історій хвороби / виписки, даних обстежень;
- візуальний огляд – положення кінцівки (активне, пасивне, вимушене), патологічні пози та положення, постава, стан шкірних покривів;
- пальпація (набряків, рубців, лімфовузлів);
- антропометричні вимірювання (довжини та обводи кінцівок і грудної клітки);
- ортопедичне обстеження (амплітуда, сила);
- неврологічне тестування (чутливість, рефлекс, тонус, специфічні неврологічні тести);
- оцінювання болю, слабкості та рівня втоми;
- визначення рівня якості життя, психоемоційного стану і мобільності та функціональності (шкали та опитувальники);
- контроль за усіма важливими життєвими показниками;
- визначення асиметрії тіла (сплощення чи округлення фізіологічних вигинів хребта, наявність сколіозу первинно визначають за допомогою спостереження, звертаючи увагу на симетричність надпліч, кутів лопаток, трикутників талії, сідничних складок. Додатково можна використовувати сколіометр. Для більш детального та точного оцінювання постави скеровують пацієнта на рентген);
- обстеження рухливості хребта (визначають амплітуду рухів відділів хребта, використовуючи сантиметрову стрічку) [71].

аномалії мимовільних рухів, ригідність та спастичність проявляються на початку захворювання, а не пізніше, а також є міоклонії і приблизно у 30% спостерігають судоми)» [4].

Під час обстеження пацієнтів із ХГ доречно застосувати опитувальники, щоб оцінювати їхній стан. Далі різнобічно подаємо кілька опитувальників, які довели свою ефективність у роботі з пацієнтами із ХГ, і їх широко використовують фізичні терапевти та лікарі-практики, які спеціалізуються з цієї патології.

Шкала депресії PHQ

Опитувальник здоров'я пацієнтів «Patient Health Questionnaire» (PHQ) (табл. 5) розробила для діагностування п'яти різних розладів команда фахівців у рамках освітнього гранту компанії «Pfizer Inc». У створенні PHQ брали участь лікарі Л. Шпіцер (L. Spitzer), Дж. Вільямс (J. Williams), К. Кронке (K. Kroenke) та ін.

Методика виявилася досить гнучкою і набула поширення. А згодом кластер «Patient Health Questionnaire», що стосується виявлення депресивних симптомів, було виокремлено як опитувальник, нині відомий як PHQ-9 або шкала депресії PHQ.

Таблиця 5

Шкала депресії PHQ

Призначення	визначення наявності та/або важкості депресії
Опис	для скринінгу депресії у пацієнтів на початку використовують PHQ-2. Він містить 2 запитання, відповідь «так» або «ні». У разі позитивної відповіді хоча б на одне з них пацієнтові пропонують заповнити розгорнутий опитувальник депресії PHQ-9
PHQ-2	чи часто у вас був знижений настрій або почуття безнадійності впродовж останнього місяця? чи часто ви зауважували відсутність інтересу або задоволення від речей, які зазвичай вас цікавили або приносили вам задоволення протягом останнього місяця?

Загальні відомості про 2.2. Міжнародну класифікацію функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я

Загальна мета класифікації МКФ – визначити уніфіковану та стандартизовану мову та схеми опису станів здоров'я та тих станів, що пов'язані зі здоров'ям. Вона впроваджує визначення компонентів здоров'я та деяких пов'язаних із здоров'ям складників добробуту (зокрема, освіти та праці). Тож домени, що містяться в МКФ, можна трактувати як домени охорони здоров'я та домени, пов'язані з охороною здоров'я. Ці домени описують з погляду організму, особи та суспільства у двох основних переліках: 1) функції та структури організму; 2) діяльність та участь. Оскільки МКФ забезпечує класифікацію, вона системно групує різні домени для особи в певному стані здоров'я (наприклад, вказує, що робить або здатна робити людина з хворобою чи розладом). Функціонування є загальним терміном, який охоплює усі функції, види діяльності та участі; аналогічно, термін обмеження життєдіяльності слугує загальним терміном для порушень, обмежень діяльності або обмежень участі. Міжнародна класифікація функціонування також містить перелік чинників навколишнього середовища, які взаємодіють з усіма цими категоріями. Таким чином, вона допомагає користувачеві фіксувати важливі профілі функціонування, обмеження життєдіяльності та здоров'я особи в межах різних доменів [102].

Міжнародна класифікація функціонування належить до виду міжнародних класифікацій, які розробила Всесвітня організація охорони здоров'я (ВООЗ) для застосування до різних аспектів здоров'я. Міжнародні класифікації ВООЗ забезпечують загальні правила для кодування широкого спектра інформації, пов'язаної зі здоров'ям (наприклад, діагностування, функціонування та обмеження життєдіяльності для звертання за медичною допомогою), і використовують стандартизовану загальнодоступну мову, що допомагає спілкуватися на теми,

пов'язані зі здоров'ям та охороною здоров'я у всьому світі в різних дисциплінах і галузях науки [102].

Відповідно до доменів МКФ було погруповано серію опитувальників та шкал, які дають змогу терапевтам поліпшити діагностування ХГ.

Клінічні інструменти, що визначають рівень обмеження участі згідно з МКФ:

Опитувальник **SF-36 (The Short Form-36)** – це неспецифічний опитувальник для оцінювання якості життя пацієнта, широко використовуваний під час дослідження якості життя у країнах Європи і в США. Його було встановлено для оцінювання якості життя в Італії, Франції, Австралії та США. У країнах Європи і в США проведено дослідження певних груп людей і отримано результати за нормами для здорового населення і для хворих із різними хронічними захворюваннями (із розподілом на групи відповідно до віку і статі) (див. табл. 14) [23].

Результати представлено у вигляді 8 шкал (більш висока оцінка вказує на більш високий рівень якості життя): фізичне функціонування (Physical Functioning – PF), рольове функціонування, зумовлене фізичним станом (Role-Physical Functioning – RP), інтенсивність болю (Bodily pain – BP), загальний стан здоров'я (General Health – GH), життєва активність (Vitality – VT), соціальне функціонування (Social Functioning – SF), рольове функціонування, зумовлене емоційним станом (Role-Emotional – RE), психічне здоров'я (Mental Health – MH).

Шкали групують за двома показниками: РН («фізичний компонент здоров'я») і МН («психологічний компонент здоров'я»):

1. Фізичний компонент здоров'я (Physical health – РН).

Складники шкали: фізичне функціонування, рольове функціонування, зумовлене фізичним станом, інтенсивність болю, загальний стан здоров'я.

2. Психологічний компонент здоров'я (Mental Health – МН).

Складники шкали: психічне здоров'я, рольове функціонування, зумовлене емоційним станом, соціальне функціонування, життєва активність [23].

Таблиця 14
The Short Form-36

Призначення	анкета оцінювання якості життя
Характеристика	опитувальник відображає загальне благополуччя і рівень задоволеності тими сторонами життєдіяльності людини, на які впливає стан її здоров'я
Опис	SF-36 складається з 36 запитань, згрупованих у вісім шкал: фізичне функціонування, рольова діяльність, фізичний біль, загальне здоров'я, життєздатність, соціальне функціонування, емоційний стан і психічне здоров'я. Показники кожної шкали складено таким чином: що вище значення показника (від 0 до 100), то ліпша оцінка за обраною шкалою. З них формують два параметри: психологічний і фізичний компоненти здоров'я
Переваги	застосовують для оцінювання якості життя у разі будь-яких захворювань; оцінює якість життя хворих комплексно (зокрема, соціальні та психологічні порушення)
Недоліки	опитувальник містить 36 запитань, 8 шкал, час, потрібний хворим для заповнення становить 10–15 хв; важкість підрахунку та інтерпретації даних; немає єдиного показника для визначення мінімальних клінічно значущих змін за стандартизованими шкалами; необхідна ліцензія на комерційне використання
Надійність	за даними учених Т. Стеффена, М. Сеней та ін. (T. Steffen & M. Seney et al., 2008), «ICC >0,8 (крім соціального функціонування, підшкала якого становила 0,71 у пацієнтів із хворобою Паркінсона). Мінімальні зміни виявляють у 19–45% пацієнтів із хворобою Паркінсона» [145]

Короткий опитувальник ВООЗ для оцінювання якості життя (WHOQOL-BREF)

Проект опитувальника Всесвітньої організації охорони здоров'я з оцінювання якості життя (WHOQOL) створено 1991 року. Його метою було розроблення міжнародної методики для оцінювання якості життя. Ця методика оцінює відчуття певних людей у контексті їхньої культури й системи цінностей, а також їхньої особистої мети, стандартів та інтересів (табл. 15). Методики WHOQOL розроблено завдяки спільним зусиллям низки центрів у різних країнах світу і широко протестовано на місцях [13].

Таблиця 15

Короткий опитувальник ВООЗ для оцінювання якості життя «WHOQOL-BREF»

Призначення	оцінювання якості життя
Опис	оцінює відчуття певних людей у контексті їхньої культури і системи цінностей, а також їхньої особистої мети, стандартів та інтересів
Характеристика	складається із 26 пунктів, які людині пропонують оцінити, як вони ставляться до свого здоров'я та самопочуття, за 5-бальною шкалою (від 1 – не зовсім добре до 5 – дуже добре). Його затверджено в багатьох країнах, і він доступний різними мовами
Надійність	за даними дослідників Е. Наумана та Е. Бирне (E. Naumann & E. Byrne, 2004), «ICC – 0,919 у людей похилого віку з депресією» [145]

Інструменти, які оцінюють обмеження функціональної активності відповідно до МКФ

Міжнародна класифікація функціонування забезпечує багатопрофільний підхід до класифікації функціонування та обмеження життєдіяльності як інтерактивного, так і еволюційного процесу. Це забезпечує складові елементи для користувачів, які бажають створювати моделі та вивчати різні аспекти цього процесу.

Наведений далі приклад описує застосування концепції МКФ на рівні порушення функціональної активності. Людину з тетраплегією не

можна найняти на роботу, оскільки порушення перешкоджає виконанню певних вимог до працівника (наприклад, використання комп'ютера із ручною клавіатурою). Робоче місце не має потрібних адаптацій, щоб полегшити виконання цих вимог (наприклад, програмне забезпечення для розпізнавання голосу, яке замінює ручну клавіатуру).

Клінічні інструменти, які допомагають оцінити порушення функціональної активності відповідно до МКФ:

- тест шестихвилинної ходьби;
- десятиметровий тест ходьби;
- тест «Встань та йди»;
- тест фізичної працездатності (Physical Performance Test – PPT);
- індекс мобільності Рівермід (Rivermead Mobility Index);
- шкала / індекс Бартела (BI);
- ABC – види діяльності, які є визначальними для рівноваги (Activities of Balance Confidence);
- функціональний статус єдиної рейтингової шкали ХГ (UHDRS).

Тест шестихвилинної ходьби (SMWT) було розроблено для пацієнтів похилого віку (60–90 років), яких скеровують до геріатричної лікарні. Однак тест застосовували в разі різних хронічних захворювань у дорослих та педіатричних групах [145].

Головною метою тесту було найперше перевірити стерпність до фізичних вправ у разі хронічних респіраторних захворювань та серцевої недостатності. Відтоді тест використовували як показник функціональних можливостей у різних групах населення, зокрема здорових людей похилого віку, людей, які перенесли ендопротезування колінного та кульшового суглобів, фіброміалгію та склеродермію. Його також використовували для тестування дітей [145].

Шестихвилинний тест ходьби розробив Бальке 1963 року для оцінювання функціональної спроможності. Були випробувані різні варіанти цього дослідження, ураховуючи його легку відтворюваність та простоту ведення, його рекомендують до використання (див. табл. 16). Пізніші дослідження підтвердили, що тимчасові прогулянки менше

Клінічні інструменти, які дають змогу оцінити порушення функцій організму відповідно до МКФ:

- рухова сфера єдиної рейтингової шкали ХГ;
- шкала балансу Берга (Berg Balance Scale – BBS);
- тест Тінетті (Tinetti Test);
- індекс динамічної ходьби (Dynamic Gait Index).

Один із інструментів, який використовують для оцінювання функціональних обмежень відповідно до МКФ, – розділ єдиної рейтингової шкали ХГ, який оцінює рухову сферу (табл. 24).

Оцінювання рухової функції. Містить 31 пункт із 5-бальною порядковою шкалою від 0 до 4, де найвищий бал свідчить про те, що обстежуваний нездатний виконати рухове завдання.

Таблиця 24

Оцінювання функцій організму відповідно до МКФ

Рухова сфера UHDRS – єдина рейтингова шкала хвороби Гантінгтона (Huntington Study Group, 1996)	
Призначення	оцінювання рухової функції
Опис	у напрямках оцінювання рухової функції деякі пункти (зокрема, хорею та дистонію) потрібно класифікувати окремо для кожної кінцівки, обличчя, мовного апарату та тулуба
Характеристика частин тесту	частина 1 – оцінювання рухової функції;
	частина 2 – когнітивна функція. Містить 3 пункти, у яких найвищий бал вказує на ліпші когнітивні функції;
	частина 3 – оцінювання поведінки. Містить 10 пунктів із 5-бальною порядковою шкалою від 0 до 4, де найвищий бал вказує на поведінкові проблеми. Цей розділ містить 4 пункти, які відповідають так / ні. Відповіді будуть вказуватимуть на наявність сплутаної свідомості, деменції, депресії та потреби фармакотерапії;

РОЗДІЛ

ОСОБЛИВОСТІ ФІЗИЧНОЇ ТЕРАПІЇ У РАЗІ ХВОРОБИ ГАНТІНГТОНА

3.1. Загальні відомості про фізичну терапію у разі хвороби Гантінгтона

Роль фізичного терапевта у разі хвороби Гантінгтона виникає у відповідь на клінічну потребу впродовж тривалого перебігу хвороби.

Керування фізичною терапією має бути адаптоване до стадії захворювання, до конкретних ознак та симптомів, що впливають на функціональну ефективність та участь у житті; на основі лікування можуть бути використані класифікації для ліпшого орієнтування у проблемах пацієнта та керування конкретними фізіотерапевтичними втручаннями.

Керування фізичною терапією має розпочатися одразу після встановлення діагнозу, акцентуючи на заохочення до активного способу життя, максимізацію та підтримку фізичного функціонування.

Вчасне звернення дає змогу лікарям визначити базовий рівень для хворого.

На ранній та середній стадіях захворювання фізіотерапевтичне оцінювання має містити заходи, що сприяють ухваленню клінічних рішень, зокрема виявленню загальних порушень, наприклад брадикінезії, дистонії та порушень постави.

Терапевтам слід дослідити можливість вживати відповідні клінічні заходи, щоб допомогти оцінити результати та ризик падінь, використовуючи такі інструменти, як шкала балансу Берга, шкала рухливості Тінетті, тест «Timed Up and Go» та вимірювання швидкості ходи.

Дослідники А. Круйкшанк та ін. (A. Cruikshank et al.) проводили дослідження в цій галузі та були зосереджені насамперед на впливі фізичних вправ на когнітивні функції. Дослідження шукали взаємозв'язок когнітивних функцій та фізичних вправ [116, 94]. Ці ж науковці виявили зміни в обсязі сірої речовини у хвостатому ядрі і дорсолатеральній префронтальній корі через 9 місяців занять фізичними вправами по 4 години на тиждень та когнітивною терапією впродовж години через тиждень [94]. Крім того, відбулися значні поліпшення у словесному навчанні та пам'яті, виміряні за допомогою HVLT-R (Hopkins Verbal Learning Test-Revised – навчальний вербальний тест Гопкінса).

Упродовж короткої програми із аеробним навантаженням було виявлено поліпшення моторики без суттєвих змін когнітивних функцій, виміряних за когнітивною шкалою UHDRS [94].

3.2. Роль фізичної терапії у разі хвороби Гантінгтона

Завдання на ранній стадії: поліпшення фізичної форми, вправи для зміцнення цільових м'язів, вправи для поліпшення рівноваги та координації, тренування ходьби, поліпшення стабільності м'язів кору (що також буде виконувати завдання – поліпшувати дихання і зміцнювати корсет м'язів) [117].

Завдання на середній стадії: зберегти рівень рухливості пацієнта, підтримувати функції та якість життя, сприяти стратегії розслаблення, гарантуючи безпеку переміщень, посилити обізнаність, функціональне тренування (зокрема, переміщення, навчання доглядальника чи опікуна, користування обладнанням) [117].

Завдання на пізній стадії: запобігати падінням, підвищувати комфорт, змінювати навколишнє середовище пацієнта, встановити режим дня, консультувати опікуна чи доглядальника, організування дозвілля [117].

3.3. Рекомендації щодо фізичної терапії у разі хвороби Гантінгтона

Проблеми з диханням можуть розвинутися на будь-якій стадії захворювання, але найчастіше вони виникають на середній та пізній стадіях захворювання, оскільки рухливість стає більш обмеженою. Фізичні терапевти мають працювати спільно з логопедами для розв'язання питань ковтання та дихання. Респіраторні втручання, такі як глибокі дихальні вправи, положення тіла для оптимізації вентиляції-перфузії, модифікований постуральний дренаж та методи очищення дихальних шляхів, можуть знадобитися для конкретних проблем із диханням. Опікунів, родичів та доглядальників можна навчити допоміжних методів кашлю, а також слід забезпечити відсмоктувальний апарат людям із ХГ, яким важко самотійно очищати дихальні шляхи від виділень. Важливо також навчати доглядальників самотійно очистити дихальні шляхи, а також того, як виконувати маневр Хеймліха [145].

Особливості застосування вправ для людей із хворобою Гантінгтона

Кожній людині із ХГ, що планує можливість участі у фізичній терапії, слід мати створений профіль її фізичного стану, у якому було б враховано її медичний діагноз, але фокусувався би на функціональній діяльності, якої пацієнт потребує. Це визначатиме точний режим призначених вправ, зокрема частоту, тривалість, інтенсивність та їхній режим. Частота та тривалість залежать від стану серцево-судинної системи людини та будь-яких супутніх небажаних чинників. Режим вправ залежить від навичок пацієнта і від них уже формуватиметься режим вправ із функціональною активністю, що є оптимальним підходом. Це спрямовано на тренування конкретних навичок, які хоче поліпшити людина з ХГ.

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Биологический энциклопедический словарь [Электронный ресурс] // Академик. – 2009. – URL: https://dic.academic.ru/dic.nsf/dic_biology/4138/%D0%9F%D0%
2. Болезнь Гентингтона [Электронный ресурс] // Msdmanuals. – 2010. – URL: <https://www.msdmanuals.com/ru/%D0%B4%D0%BE%D0%BC%D0%>
3. Болезнь Хантингтона [Электронный ресурс] // Справочник MSD. – 2011. – URL: <https://www.msdmanuals.com/ru/%D0%BF%D1%80%D0%BE%D1%84%D0%>
4. Краткий опросник ВОЗ для оценки качества жизни (WHOQOL-BREF) [Электронный ресурс] // WHO (World health organization). – 2015. – URL: https://www.who.int/substance_abuse/research_tools/whoqolbref/ru/.
5. Международная классификация функционирования, ограничений жизнедеятельности и здоровья: МКФ – Женева : Всемирная организация здравоохранения, 2013. – 342 с. – (Всемирная организация здравоохранения).
6. Мументалер. Неврология / Мументалер, Маттле. // МЕДпресс-информ. – 2007. – №4. – С. 250–257.
7. Нейрогенетика для диагностики неврологической патологии, нейрогенетика и наследственные заболевания [Электронный ресурс] // Autoimmun. – 2019. – URL: <http://autoimmun.ru/index.php>.
8. Пляска святого Витта [Электронный ресурс] // Neurology. – 2018. – URL: <https://www.neurology.ru/nauchno-populyarnye-stati/plyaska-svyatogo-vitt%D0>
9. Реабілітаційне обстеження пацієнтів [Електронний ресурс] // Study ldufk. – 2020. – URL: http://study.ldufk.edu.ua/pluginfile.php/48411/mod_resource/content/

10. Хорея или пляска святого вита [Электронный ресурс] // fakt. – 2021. – URL: <https://i-fakt.ru/xoreya-ili-plyaska-svyatogo-vita/>.
11. Шкала депресії PHQ [Електронний ресурс] // mozok.ua. – 2020. – URL: <https://mozok.ua/depressiya/testy/item/2712-shkala-depres-PHQ>.
12. Яхно. 158. Болезни нервной системы: Руководство для врачей / Яхно. // Медицина. – 2007. – №4. – С. 127–136.
13. 10 Metre Walk Test [Electronic resource] // Physiopedia. – 2020. – URL: https://www.physiopedia.com/index.php?title=10_Metre_Walk_Test&oldid=262560
14. 22 Years of predictive testing for Huntington's disease: the experience of the UK Huntington's Prediction Consortium [Electronic resource] / Baig, Strong, Rosser et al. // European journal of human genetics. – 2016. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5027682/>.
15. 36-Item Short Form Survey (SF-36) [Electronic resource] // Rand corporation. – 2018. – URL: https://www.rand.org/health-care/surveys_tools/mos/36-item-short-form.html.
16. A genetic association study of glutamine-encoding DNA sequence structures, somatic CAG expansion, and DNA repair gene variants, with Huntington disease clinical outcomes [Electronic resource] / Ciosi, Maxwell, Cumming et al. // EBioMedicine. – 2019. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6838430/>.
17. A new model for prediction of the age of onset and penetrance for Huntington's disease based on CAG length [Electronic resource] / Langbehn, Brinkman, Falush et al. // Clinical genetics. – 2004. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15025718/>.
18. A novel pathogenic pathway of immune activation detectable before clinical onset in Huntington's disease [Electronic resource] / Björkqvist, Wild, Thiele et al. // The Journal of experimental medicine. – 2008. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2525598/>.

19. A randomized, controlled trial of a multi-modal exercise intervention in Huntington's disease [Electronic resource] // ScienceDirect. – 2016. – URL: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1353802016302437>.
20. Absence of behavioral abnormalities and neurodegeneration in vivo despite widespread neuronal huntingtin inclusions / Slow, Graham, Osmand et al. // Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America. – 2005. – №102. – P. 11402–11407.
21. Activities-specific Balance Confidence Scale (ABC Scale) [Electronic resource] // Stroke Engine. – 2017. – URL: <https://strokengine.ca/en/assessments/activities-specific-balance-confidence-scale-abc-scale/>.
22. Adherence to Use of a Home-Based Exercise DVD in People With Huntington Disease: Participants' Perspectives [Electronic resource] // OXFORD academic. – 2014. – URL: <https://academic.oup.com/ptj/article/92/1/69/2735166>.
23. American College of Rheumatology. Six Minute Walk Test (6MWT) [Electronic resource] / American College of Rheumatology // rheumatology.org. – 2015. – URL: <https://www.rheumatology.org/I-Am-A/Rheumatologist/Research/Clinician-Researchers/Six-Minute-Walk-Test-SMWT>.
24. Assessment of cortical and striatal involvement in 523 Huntington disease brains [Electronic resource] / Hadzi, Hendricks, Latourelle et al. // Neurology. – 2012. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23035064/>.
25. Assessment of the nutrition status of patients with Huntington's disease / Trejo, Tarrats, Alonso et al. // Nutrition (Burbank, Los Angeles County, Calif.). – 2004. – №20. – P. 192–196.
26. Baliko. Suicide in Hungarian Huntington's disease patients [Electronic resource] / Baliko, Csala, Czopf // Neuroepidemiology. – 2004. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15316254/>.

27. Barthel Index [Electronic resource] // Physiopedia. – 2019. – URL: https://www.physio-pedia.com/index.php?title=Barthel_Index&oldid=222910.
28. Basal ganglia atrophy in prodromal Huntington's disease is detectable over one year using automated segmentation [Electronic resource] / Majid, Aron, Thompson et al. // Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society. – 2011. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5615846/>.
29. Bates. Huntington's Disease [Electronic resource] / Bates, Tabrizi, Jones // Oxford University Press. – 2014. URL: https://books.google.com.ua/books?id=_ifAgAAQBAJ&pg=PT75&lpg=PT75&d
30. Berg Balance Scale (BBS) [Electronic resource] // Stroke Engine. – 2010. – URL: <https://strokengine.ca/en/assessments/berg-balance-scale-bbs/>.
31. Biological and clinical changes in premanifest and early stage Huntington's disease in the TRACK-HD study: the 12-month longitudinal analysis / Tabrizi, Scahill, Durr et al. // The Lancet. Neurology. – 2011. – №10. – P. 31–42.
32. Biological and clinical manifestations of Huntington's disease in the longitudinal TRACK-HD study: cross-sectional analysis of baseline data / Tabrizi, Langbehn, Reilmann et al. // The Lancet. Neurology. – 2009. – №8. – P. 791–801.
33. Body weight is a robust predictor of clinical progression in Huntington disease / van der Burg, Gardiner, Ludolph et al. // Annals of neurology. – 2017. – №82. – P. 479–483.
34. Brain imaging and cognitive dysfunctions in Huntington's disease / Montoya, Price, Menear, Lepage. // Journal of psychiatry & neuroscience. – 2006. – №31. – P. 21–29.
35. CAG expansion in the Huntington disease gene is associated with a specific and targetable predisposing haplogroup / Warby, Montpetit,

Hayden et al. // American journal of human genetics. – 2009. – №84. – P. 351–366.

36. CAG Repeat Not Polyglutamine Length Determines Timing of Huntington's Disease Onset [Electronic resource] // Cell. – 2019. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6700281/>.
37. CAG size-specific risk estimates for intermediate allele repeat instability in Huntington disease / Semaka, Kay, Doty et al. // Journal of medical genetics. – 2013. – №50. – P. 696–703.
38. CAG-repeat length and the age of onset in Huntington disease (HD): a review and validation study of statistical approaches [Electronic resource] / Langbehn, Hayden, Paulsen et al. // American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric genetics : the official publication of the International Society of Psychiatric Genetics. – 2010. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3048807/>.
39. Caron. Huntington Disease [Electronic resource] / Caron, Wright, Hayden // GeneReviews. – 1998. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/#huntington.Diagnosis>.
40. Caron. Huntington Disease [Electronic resource] / Caron, Wright, Hayden // GeneReviews. – 1993. URL: <http://europepmc.org/article/med/20301482>.
41. Cell loss in the motor and cingulate cortex correlates with symptomatology in Huntington's disease / Thu, Oorschot, Tippet et al. // Brain : a journal of neurology. – 2010. – №133. – P. 1094–1110.
42. Chao. Risk factors for the onset and progression of Huntington disease [Electronic resource] / Chao, Hu, Pringsheim // Neurotoxicology. – 2017. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28111121/>.
43. Characterization of the Huntington intermediate CAG repeat expansion phenotype in PHAROS [Electronic resource] / Killoran, Biglan, Jankovic et al. // Neurology. – 2013. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3716408/>.

44. Chorea (Morbus Huntington) [Electronic resource] // Deutsche Gesellschaft für Neurologie. – 2017 – URL: <https://dgn.org/leitlinien/2017-chorea-morbus-huntington/>.
45. Christina Mo. Environmental factors as modulators of neurodegeneration: Insights from gene-environment interactions in Huntington's disease [Electronic resource] / Christina Mo, H. Anthony, R. Thibault // Neuroscience & Biobehavioral Reviews. – 2015. – URL: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0149763415000731>.
46. Clinical manifestations of intermediate allele carriers in Huntington disease [Electronic resource] / Cubo, Ramos-Arroyo, Martinez-Horta et al. // Neurology. – 2016. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27402890/>.
47. Cognitive impairment and behavioural difficulties in patients with Huntington's disease [Electronic resource] / Bourne, Clayton, Murch, Grant // PubMed. – 2006. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16722121/>.
48. Cortical interneuron loss and symptom heterogeneity in Huntington disease [Electronic resource] / Kim, Thu, Tippett et al. // Annals of neurology. – 2014. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24771513/>.
49. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease / Paulsen, Hoth, Nehl, Stierman // The American journal of psychiatry. – 2005. – №162. – P. 725–731.
50. Daytime somnolence and nocturnal sleep disturbances in Huntington disease / Videnovic, Leurgans, Fan et al. // Parkinsonism & related disorders. – 2009. – №15. – P. 471–474.
51. Depression and Huntington's disease: prevalence, clinical manifestations, etiology, and treatment / J. R. Slaughter, Martens, K. A. Slaughter et al. // CNS spectrums. – 2001. – №6. – P. 306–326.
52. Depression and suicidal ideation after predictive testing for Huntington's disease: a two-year follow-up study [Electronic resource] / Lars-

- son, Luszcz, Bui et al. // Journal of genetic counseling. – 2006. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16967331/>.
53. Detection of Huntington's disease decades before diagnosis: the Predict-HD study / Paulsen, Langbehn, Stout et al. // Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry. – 2008. – №79. – P. 874–880.
 54. Development of physiotherapy guidance and treatment-based classifications for people with Huntington's disease [Electronic resource] // Future Medicine. – 2012. – URL: <https://www.futuremedicine.com/doi/full/10.2217/nmt.11.67>.
 55. Differential susceptibility to excitotoxic stress in YAC128 mouse models of Huntington disease between initiation and progression of disease [Electronic resource] / Graham, Pouladi, Joshi et al. // The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience. – 2009. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19228972/>.
 56. Disease – Lopes-Maciel-Rodan syndrome [Электронный ресурс] // Uniprot. – 2017. – URL: <https://www.uniprot.org/diseases/DI-04988>.
 57. Duan. Metabolism in HD: still a relevant mechanism?. Movement disorders [Electronic resource] / Duan, Jiang, Jin // official journal of the Movement Disorder Society. – 2014. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25124273/>.
 58. Dynamic Gait Index [Electronic resource] // Physiopedia. – 2021. – URL: https://www.physiopedia.com/index.php?title=Dynamic_Gait_Index&oldid=268563.
 59. Eddy. Changes in mental state and behaviour in Huntington's disease [Electronic resource] / Eddy, Parkinson, Rickards // The lancet. Psychiatry. – 2016. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27663851/>.
 60. Effects of aerobic exercise on mild cognitive impairment: a controlled trial [Electronic resource] / Baker, Frank, Foster-Schubert et al. // Archives of neurology. – 2010. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20065132/>.

61. Effects of exercise training on fitness, mobility, fatigue, and health-related quality of life among adults with multiple sclerosis: a systematic review to inform guideline development [Electronic resource] / Latimer-Cheung, Pilutti, Hicks et al. // Archives of physical medicine and rehabilitation. – 2013. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23669008/>.
62. Energy balance in early-stage Huntington disease [Electronic resource] / Gaba, Zhang, Marder et al. // The American journal of clinical nutrition. – 2005. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15941884/>.
63. Epidemiology of Huntington's disease in Finland / Sipilä, Hietala, Siitonen et al. // Parkinsonism & related disorders. – 2015. – №21. – P. 46–49.
64. Executive dysfunction in early stages of Huntington's disease is associated with striatal and insular atrophy: a neuropsychological and voxel-based morphometric study / Peinemann, Schuller, Pohl et al. // Journal of the neurological sciences. – 2005. – №239. – P. 11–19.
65. Exercise-enhanced neuroplasticity targeting motor and cognitive circuitry in Parkinson's disease / Petzinger, Fisher, McEwen et al. // The Lancet. Neurology. – 2013. – №12. – P. 716–726.
66. FDA Approves First Drug for Treatment of Chorea in Huntington's Disease [Electronic resource] // Neurology Today. – 2008. – URL: [https://journals.lww.com/neurotodayonline/fulltext/2008/09180/FDA_Approves_First_Drug_For_Chorea_in_Huntington.3.aspx#:~:text=In%20August%2C%20the%](https://journals.lww.com/neurotodayonline/fulltext/2008/09180/FDA_Approves_First_Drug_For_Chorea_in_Huntington.3.aspx#:~:text=In%20August%2C%20the%20)
67. Fisher. Multisource ascertainment of Huntington disease in Canada: prevalence and population at risk [Electronic resource] / Fisher, Hayden // Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society. – 2014. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24151181/>.
68. Frank. Advances in the pharmacological management of Huntington's disease [Electronic resource] / Frank, Jankovic // Drugs. – 2010. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20329804/>.

69. Frich. Participants', caregivers', and professionals' experiences with a group-based rehabilitation program for Huntington's disease: a qualitative study [Electronic resource] / Frich, Røthing, Berge // BMC health services research. – 2014. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4171563/>.
70. Functional Differences Between Direct and Indirect Striatal Output Pathways in Huntington's Disease [Electronic resource] / Galvan, André, Wang et al. // Journal of Huntington's disease. – 2012. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25063187/>.
71. Functional Independence Measure (FIM) [Electronic resource] // Physiopedia. – 2020. – URL: [https://www.physio-pedia.com/Functional_Independence_Measure_\(FIM\)?utm_source=physiopedia&utm_medium=search&utm_campaign=ongoing_internal](https://www.physio-pedia.com/Functional_Independence_Measure_(FIM)?utm_source=physiopedia&utm_medium=search&utm_campaign=ongoing_internal)
72. Genes and human diseases [Electronic resource] // World Health Organization. – 2020. – URL: <https://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>
73. Genome-wide significance for a modifier of age at neurological onset in Huntington's disease at 6q23-24: the HD MAPS study [Electronic resource] / Li, Hayden, Warby et al. // BMC medical genetics. – 2006. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1586197/>.
74. Globus pallidus degeneration and clinicopathological features of Huntington disease / Singh-Bains, Tippett, Hogg et al. // Annals of neurology. – 2016. – №80. – P. 185–201.
75. Gonzalez-Alegre. Clinical characteristics of childhood-onset (juvenile) Huntington disease: report of 12 patients and review of the literature [Electronic resource] / Gonzalez-Alegre, Afifi // Journal of child neurology. – 2006. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16901424/>.
76. Goodman. How vital is sleep in Huntington's disease? [Electronic resource] / Goodman, Barker // Journal of neurology. – 2010. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20333394/>.

77. Gusella. Huntington's disease: the case for genetic modifiers [Electronic resource] / Gusella, MacDonald // *Genome medicine*. – 2009. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2768966/>.
78. High frequency of intermediate alleles on Huntington disease-associated haplotypes in British Columbia's general population / Semaka, Kay, Doty et al. // *American journal of medical genetics*. – 2013. – №162. – P. 864–871.
79. Higher sedentary energy expenditure in patients with Huntington's disease / Pratley, Salbe, Ravussin et al. // *Annals of neurology*. – 2000. – №47. – P. 64–70.
80. HTT haplotypes contribute to differences in Huntington disease prevalence between Europe and East Asia / Warby, Visscher, Collins et al. // *European journal of human genetics : EJHG*. – 2011. – №19. – P. 561–566.
81. Huntington aggregates may not predict neuronal death in Huntington's disease [Electronic resource] / Kuemmerle, Gutekunst, Klein et al. // *Annals of neurology*. – 1999. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10589536/>.
82. Huntington Disease [Electronic resource] // *Medline Plus*. – 2019. – URL: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/huntington-disease/>.
83. Huntington disease reduced penetrance alleles occur at high frequency in the general population [Electronic resource] / Kay, Collins, Miedzybrodzka et al. // *Neurology*. – 2016. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4955276/>.
84. Huntington's disease [Electronic resource] // *Oxford University Press*. – 2002. – URL: <https://books.google.com.ua/books?id=hLooAwAAQBAJ&pg=PA34&lpg>
85. Huntington's disease [Electronic resource] // *Lancet*. – 2007. – URL: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(07\)60111-1/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(07)60111-1/fulltext).

86. Identification of an oculomotor biomarker of preclinical Huntington disease [Electronic resource] / Golding, Danchaivijitr, Hodgson et al. // *Neurology* Aug. – 2006. – URL: <https://n.neurology.org/content/67/3/485.long>.
87. Identification of Genetic Factors that Modify Clinical Onset of Huntington's Disease [Electronic resource] // *Cell*. – 2015. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4524551/>.
88. Identification of genetic variants associated with Huntington's disease progression: a genome-wide association study / Moss, Pardiñas, Langbehn et al. // *The Lancet. Neurology*. – 2017. – №16. – P. 701–711.
89. Inclusion body formation reduces levels of mutant huntingtin and the risk of neuronal death [Electronic resource] / M. 2. Arrasate, S. Mitra, E. Schweitzer et al. // *PubMed*. – 2004. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15483602/>.
90. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) [Electronic resource] // *World Health Organization*. – 2019. – URL: <https://www.who.int/standards/classifications/international-classification-of-functioning-disability-and-health>.
91. Jean Paul. Huntington Disease [Electronic resource] / Jean Paul, Vonsattel, Difiglia // *Journal of Neuropathology & Experimental Neurology*. – 1998. – URL: <https://doi.org/10.1097/00005072-199805000-00001>.
92. Juvenile Huntington's disease: does a dosage-effect pathogenic mechanism differ from the classical adult disease / Squitieri, Frati, Ciarmiello et al. // *Mechanisms of ageing and development*. – 2006. – №127. – P. 208–212.
93. Juvenile onset Huntington disease resulting from a very large maternal expansion / Nahhas, Garbern, Krajewski et al. // *American journal of medical genetics*. – 2005. – №137. – P. 328–331.
94. Kinetic Chain [Electronic resource] // *Physiopedia*. – 2021. – URL: https://www.physio-pedia.com/index.php?title=Kinetic_Chain&oldid=266895..

95. Length of Uninterrupted CAG, Independent of Polyglutamine Size, Results in Increased Somatic Instability, Hastening Onset of Huntington Disease / Wright, Collins, Kay et al. // American journal of human genetics. – 2019. – №104. – P. 1116–1126.
96. Longitudinal Psychiatric Symptoms in Prodromal Huntington's Disease: A Decade of Data [Electronic resource] / Epping, Kim, Craufurd et al. // The American journal of psychiatry. – 2016. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5465431/>.
97. LOPES-MACIEL-RODAN SYNDROME [Electronic resource] // Omim. – 2016. – URL: <https://omim.org/entry/617435>.
98. Managing juvenile Huntington's disease / Quarrell, Nance, Nopoulos et al. // Neurodegenerative disease management. – 2013. – №3. – P. 10.2217.
99. Metabolic and hormonal signatures in pre-manifest and manifest Huntington's disease patients / Wang, Ross, Cai et al. // Frontiers in physiology. – 2014. – №5. – P. 231.
100. Michalik. Pathogenesis of polyglutamine disorders: aggregation revisited [Electronic resource] / Michalik, Van Broeckhoven // Human molecular genetics. – 2003. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14504263/>.
101. Moderate-to-High Intensity Physical Exercise in Patients with Alzheimer's Disease: A Randomized Controlled Trial [Электронный ресурс] / Hoffmann, Sobol, Frederiksen et al. // Journal of Alzheimer's disease. – 2016. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26682695/>.
102. Modified Rankin Scale (MRS) [Electronic resource] // Stroke engine. – 2008. – URL: <https://strokengine.ca/en/assessments/modified-rankin-scale-mrs/>.
103. Morton. Circadian and sleep disorder in Huntington's disease / Morton // Experimental neurology. – 2013. – №243. – P. 34–44.

104. Motor abnormalities in premanifest persons with Huntington's disease: the PREDICT-HD study [Electronic resource] / R. Biglan, Ross, Langbehn et al. // Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society. – 2009. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3048804/>.
105. Multi-modal neuroimaging in premanifest and early Huntington's disease: 18 month longitudinal data from the IMAGE-HD study [Electronic resource] / Domínguez, Egan, Gray et al. // PubMed. – 2013. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24066104/>.
106. Nance. Juvenile onset Huntington's disease--clinical and research perspectives / Nance, Myers // Mental retardation and developmental disabilities research reviews. – 2001. – №7. – P. 153–157
107. Nature and development of Huntington disease in a nursing home population: The Behavior Observation Scale Huntington (BOSH) / Timman, Claus, Slingerland et al. // Cognitive and behavioral neurology : official journal of the Society for Behavioral and Cognitive Neurology. – 2005. – №18. – P. 215–222.
108. Nerve cell loss in the thalamic mediodorsal nucleus in Huntington's disease [Электронный ресурс] / Heinsen, Rüb, Bauer et al. // Acta neuropathologica. – 1999. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10378380/>.
109. Neuropathological classification of Huntington's disease / Vonsattel, Myers, Stevens et al. // Journal of neuropathology and experimental neurology. – 1985. – №44. – P. 559–577.
110. Normal and mutant HTT interact to affect clinical severity and progression in Huntington disease [Electronic resource] / Aziz, Jurgens, Landwehrmeyer et al. // PubMed. – 2009. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19776381/>.
111. Orexin loss in Huntington's disease / Petersén, Gil, Maat-Schieman et al. // Human molecular genetics. – 2005. – №14. – P. 39–47.

112. Paillard. Protective Effects of Physical Exercise in Alzheimer's Disease and Parkinson's Disease / Paillard, Rolland, de Souto Barreto // Journal of clinical neurology. – 2015. – №11. – P. 212–219.
113. Paulsen. Functional imaging in Huntington's disease / Paulsen // Experimental neurology. – 2009. – №216. – P. 272–277.
114. Petersén. Hypothalamic-endocrine aspects in Huntington's disease / Petersén, Björkqvist // The European journal of neuroscience. – 2006. – №24. – P. 961–967.
115. Physical Performance Test [Electronic resource] // Geriatric Tool Kit. – 2004. – URL: <https://geriatrictoolkit.missouri.edu/Physical-Performance-Test-modified.rtf>.
116. Physical Therapy in Huntington's Disease Hdsa. [Electronic resource] / Hdsa. – 2004. – URL: https://hdsa.org/wp-content/uploads/2015/02/HDSA_PPT-for-Physical-Therapy.pdf.
117. Physiotherapy Guidance Document [Electronic resource] // huntington.be. – 2002. – URL: http://www.huntington.be/images/Brochures/physiotherapy_guidance_2009_en_ingles.pdf.
118. Plasma melatonin is reduced in Huntington's disease [Electronic resource] / Kalliolia, Silajdžić, Nambron et al. // Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society. – 2014. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25164424/>.
119. Potential endpoints for clinical trials in premanifest and early Huntington's disease in the TRACK-HD study: analysis of 24 month observational data / Tabrizi, Reilmann, Roos et al. // The Lancet. Neurology. – 2012. – №11. – P. 42–53.
120. Predictive testing for Huntington disease: interpretation and significance of intermediate alleles / Semaka, Creighton, Warby et al. // Clinical genetics. – 2006. – №70. – P. 283–294.
121. Predictors of phenotypic progression and disease onset in premanifest and early-stage Huntington's disease in the TRACK-HD study: analysis

- of 36-month observational data / Tabrizi, Scahill, Owen et al. // *The Lancet. Neurology*. – 2013. – №12. – P. 637–649.
122. Prevention of depressive behaviour in the YAC128 mouse model of Huntington disease by mutation at residue 586 of huntingtin [Electronic resource] / Mahmoud, Pouladi, Rona et al. // *Brain*. – 2009. – URL: <https://doi.org/10.1093/brain/awp006>.
123. Progression in prediagnostic Huntington disease / Rupp, Blekher, Jackson et al. // *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. – 2010. – №81. – P. 379–384.
124. Quinn. The role of rehabilitation therapy in Huntington disease / Quinn, Busse // *Handbook of clinical neurology*. – 2017. – №144. – P. 151–165.
125. Rhes, a striatal specific protein, mediates mutant-huntingtin cytotoxicity / Subramaniam, Sixt, Barrow et al. // *Science (New York, N.Y.)*. – 2009. – №324. – P. 1327–1330.
126. Rivermead Mobility Index [Electronic resource] // *Physiopedia*. – 2019. – URL: https://www.physiopedia.com/index.php?title=Rivermead_Mobility_Index&oldid=222737.
127. Robbins. Weight changes in Huntington's disease / Robbins, Ho, Barker // *European journal of neurology*. – 2006. – №13. – P. e7.
128. Ross. Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment / Ross, Tabrizi // *The Lancet. Neurology*. – 2011. – №10. – P. 83–98.
129. Saccades in presymptomatic and early stages of Huntington disease / Blekher, Johnson, Marshall et al. // *Neurology*. – 2006. – №67. – P. 394–399.
130. Snowden. The Neuropsychology of Huntington's Disease [Electronic resource] / Snowden // *Archives of Clinical Neuropsychology*. – 2017. – URL: <https://doi.org/10.1093/arclin/acx086>.

131. Speech and language delay are early manifestations of juvenile-onset Huntington disease / Yoon, Kramer, Zanko et al. // *Neurology*. – 2006. – №67. – P. 1265–1267.
132. Stoy. Weight loss in Huntington's disease / Stoy, McKay // *Annals of neurology*. – 2000. – №48. – P. 130–131.
133. Striatal neuronal loss correlates with clinical motor impairment in Huntington's disease [Electronic resource] / Guo, Rudow, Pletnikova et al. // *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. – 2012. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22975850/>.
134. Suicidal ideation and suicidal behavior according to the C-SSRS in a European cohort of Huntington's disease gene expansion carriers / van Duijn, Vrijmoeth, Giltay et al. // *Journal of affective disorders*. – 2018. – №228. – P. 194–204.
135. Symptom heterogeneity in Huntington's disease correlates with neuronal degeneration in the cerebral cortex [Electronic resource] / Mehra-bi, Waldvogel, Tippet et al. // *Neurobiology of disease*. – 2016. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27569581/>.
136. The co-occurrence of Alzheimer's disease and Huntington's disease: a neuropathological study of 15 elderly Huntington's disease subjects [Electronic resource] / Davis, Keene, Jayadev, Bird // *Journal of Huntington's disease*. – 2014. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25062863/>.
137. The effect of multidisciplinary rehabilitation on brain structure and cognition in Huntington's disease: an exploratory study [Electronic resource] / Cruickshank, Thompson, Domínguez et al. // *Brain and behavior*. – 2015. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25642394/>.
138. The HTT CAG-Expansion Mutation Determines Age at Death but Not Disease Duration in Huntington Disease [Electronic resource] / Keum, Shin, Gillis et al. // *American journal of human genetics*. – 2016. – URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4746370/>.

139. The incidence and prevalence of Huntington's disease: a systematic review and meta-analysis / Pringsheim, Wiltshire, Day et al. // *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. – 2012. – №27. – P. 1083–1091.
140. The molecular epidemiology of Huntington disease is related to intermediate allele frequency and haplotype in the general population [Electronic resource] / Kay, Collins, Wright et al. // *American journal of medical genetics. Part B, Neuropsychiatric genetics : the official publication of the International Society of Psychiatric Genetics*. – 2018. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29460498/>.
141. The Neuropathology of Huntington's Disease / Waldvogel, Kim, Tippet et al. // *Current topics in behavioral neurosciences*. – 2015. – №22. – P. 33–80.
142. The Prevalence of Huntington's Disease / Rawlins, Wexler, Tabrizi et al. // *Neuroepidemiology*. – 2016. – №46. – P. 144–153.
143. The relationship between CAG repeat length and clinical progression in Huntington's disease / Ravina, Romer, Constantinescu et al. // *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. – 2008. – №23. – P. 1223–1227.
144. Therapy and Huntington's Disease [Electronic resource] // *Huntington's disease news*. – 2010. – URL: <https://huntingtonsdiseasenews.com/physical-therapy-and-huntingtons-disease/>.
145. Timed Up and Go Test (TUG) [Electronic resource] // *Physiopedia*. – 2020. – URL: [https://www.physio-pedia.com/index.php?title=Timed_Up_and_Go_Test_\(TUG\)](https://www.physio-pedia.com/index.php?title=Timed_Up_and_Go_Test_(TUG))
146. Tinetti Test [Electronic resource] // *Physiopedia*. – 2021. – URL: https://www.physio-pedia.com/index.php?title=Tinetti_Test&oldid=228355..
147. To be or not to be toxic: aggregations in Huntington and Alzheimer disease / Slow, Graham, Hayden et al. // *Trends in genetics*. – 2006. – №22. – P. 408–411.

148. Total Functional Capacity (TFC) Scale [Electronic resource] // Promoting excellence. – 2011. – URL: http://promotingexcellence.growth-house.org/huntingtons/monograph/pe5670.html?__cf
149. Unified Huntington's Disease Rating Scale (UHDRS) [Electronic resource] // Huntington study group. – 2015. – URL: <https://huntington-studygroup.org/tools-resources/uhdrs/>.
150. Unified Huntington's disease rating scale for advanced patients: validation and follow-up study / Youssov, Dolbeau, Maison et al. // *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. – 2013. – №28. – P. 1717–1723.
151. Unified Huntington's disease rating scale: a follow up / Siesling, van Vugt, Zwinderman et al. // *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. – 1998. – №13. – P. 915–919.
152. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. Huntington Study Group. // *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. – 1996. – №11. – P. 136–142.
153. Valenza. Cholesterol dysfunction in neurodegenerative diseases: is Huntington's disease in the list? / Valenza, Cattaneo // *Progress in neurobiology*. – 2006. – №80. – P. 165–176.
154. van der Burg. Beyond the brain: widespread pathology in Huntington's disease / van der Burg, Björkqvist, Brundin // *The Lancet. Neurology*. – 2009. – №8. – P. 765–774.
155. Venezuelan kindreds reveal that genetic and environmental factors modulate Huntington's disease age of onset / Wexler, Lorimer, Porter et al. // *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*. – 2004. – №10. – P. 3498–3503.
156. Wagle A. C. Psychiatric Morbidity in Huntington's disease [Electronic resource] / A. C. Wagle, S. A. Wagle, Marková // [books.google](https://books.google.com/books?hl=ru&lr=&pg=PA111&printsec=frontmatter&f=false). – 2018. – URL: <https://0.+Psychia0Psychiatric%20Morbidity%20in%20Huntington's%20disease&f=false>.

157. Wahlin. A review of behaviour and suicidal ideation in preclinical Huntington's disease, Patient Education and Counseling / Wahlin // sciencedirect. – 2007. – №3. – P. 279–287.
158. Weight loss in early stage of Huntington's disease [Electronic resource] / Djoussé, Knowlton, Cupples et al. // Neurology. – 2002. – URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12427878/>.
159. What is genetic testing? [Electronic resource] // Medline Plus. – 2018. – URL: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/genetic-testing>.
160. Xu. Huntington Disease in Asia / Xu, Wu // Chinese medical journal. – 2015. – №128. – P. 1815–1819.

ДОДАТКИ

Навчальне видання

БАС Ольга Андріївна
МОТРУК Андрій Анатолійович

**ХВОРОБА ГАНТІНГТОНА:
РЕАБІЛІТАЦІЙНЕ ОБСТЕЖЕННЯ**

Навчально-методичний посібник

Випусковий редактор
Оксана БОРИС

Редактори
Єлизавета ЛУПИНІС, Ольга ГРОМИК

Комп'ютерне верстання і дизайн **Степана ОСІНЧУКА**

Підписано до друку 13.01.2022. Формат 60×84/8.
Папір офсет. Гарнітура Source Serif. Друк офсет.
Ум. друк. арк. 13,49. Обл. вид. арк. 4,86.
Наклад 100 прим. Зам. № 236.



**Львівський державний університет фізичної культури
імені Івана Боберського**

Редакційно-видавничий відділ
79007, м. Львів, вул. Костюшка, 11
тел. +38 (032) 261-59-90
<http://www.ldufk.edu.ua/>
e-mail: redaktor@ldufk.edu.ua

Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої справи
до Державного реєстру видавців, виготовлювачів
і розповсюджувачів видавничої продукції
ДК № 6963 від 5.11.2019 р.

Друк
ФОП ГНІДЬ Я. Б.
79069, Львівська обл., м. Львів,
вул. Шевченка, 352/34