



Wytyczne dla  
fizjoterapii w  
chorobie  
Huntingtona

# Choroba Huntingtona

European Huntington Disease Network  
Grupa Robocza do spraw Fizjoterapii



## Strategia zastosowania w praktyce klinicznej

Osoby z chorobą Huntingtona (HD) wymagają długotrwałej, wieloprofilowej pomocy związanej z problemami natury fizycznej, poznawczej, psychicznej i socjalnej. Szeroki zakres objawów klinicznych utrudnia przygotowanie wytycznych dotyczących postępowania u chorych ze złożonymi chorobami neurodegeneracyjnymi - takimi jak HD. Ogólny sposób postępowania zależy od stopnia zaawansowania choroby (np. wczesny, umiarkowany, późny), a każdy z tych etapów wiąże się z obecnością wielu objawów, wpływających w różnym zakresie na codzienne funkcjonowanie chorego. Z tego powodu przygotowanie prostych schematów postępowania terapeutycznego jest w dużym stopniu utrudnione. Problem ten nie dotyczy tylko choroby Huntingtona, ale odnosi się także do innych grup pacjentów poddawanych fizjoterapii – na przykład chorych z dolegliwościami kręgosłupa szyjnego i lędźwiowego oraz innych pacjentów z chorobami neurologicznymi [1-3].

Wytyczne dotyczące postępowania w części schorzeń oparte są na wynikach badań przeprowadzonych zgodnie z zasadami medycyny opartej na faktach (EBM) [4,5]. Dostępność wytycznych pozwala ujednoczyć standardy postępowania, przyczyniając się do poprawy jakości opieki zdrowotnej. Możliwość ścisłego zdefiniowania i udokumentowania metod diagnostyki i terapii jest szczególnie ważna w praktyce klinicznej. Postępowanie według odpowiednich wytycznych - wraz z systematyczną oceną rezultatów leczenia - jest jednym ze sposobów na wdrożenie zasad EBM, celem poprawy stopnia samodzielności funkcjonowania pacjentów z HD.

Członkowie Grupy Roboczej do spraw Fizjoterapii sugerują wprowadzenie klasyfikacji na podstawie stosowanego leczenia (treatment-based classification). Tak rozumiany system klasyfikacji byłby pomocny w wyborze terapii, odpowiedniej do stadium tej choroby. Ponadto zastosowanie systemu klasyfikacji opartego o sposobie postępowania leczniczego, pozwala uwzględnić różnicowanie objawów, oraz ułatwia standaryzację zarówno samej terapii jak i oceny jej efektów. Wydaje się że tworzenie podklasyfikacji uwzględniających poszczególne rodzaje objawów i zaburzeń oraz dopasowywanie do nich odpowiedniego sposobu postępowania, pozwala skuteczniej wpływać na poprawę funkcjonowania chorego. Poniżej przedstawiono siedem kategorii (grup), które umożliwiają sklasyfikowanie pacjentów z HD, uwzględniając szeroki zakres prezentowanych przez nich objawów natury fizycznej, poznawczej i behawioralnej.

Celem Grupy Roboczej do spraw Fizjoterapii jest wykorzystanie najnowszych wyników badań, uzyskanych zgodnie z EBM, do poprawy standardów opieki nad pacjentami z HD. Mnogość objawów spotykanych w przebiegu choroby Huntingtona sprawia, że skuteczną i efektywną opiekę nad tymi chorymi może sprawować jedynie zespół specjalistów. Przedstawione poniżej kategorie (grupy) pomagają kierować chorego do odpowiedniego specjalisty.

Terapeuci powinni oceniać objawy zawarte w opisie każdej z wyodrębnionych grup (kategorii), w celu doboru najlepszego sposobu postępowania w poszczególnych przypadkach. Po zakwalifikowaniu chorego do jednej z wspomnianych grup (kategorii) terapeuta powinien korzystać z zawartych w niej wytycznych w celu wyboru najlepszej strategii dotyczącej leczenia oraz oceny osiągniętych wyników. Co ważne, celem klasyfikacji nie jest zastąpienie decyzji klinicznych podejmowanych na podstawie indywidualnych objawów u każdego z chorych, a jedynie dostarczanie schematów postępowania ułatwiających dobór właściwej terapii.

## Klasyfikacja pacjentów z HD – wg kategorii (grup) użytecznych dla celów fizjoterapii

Kategoria (grupa)	Opis	Stopień zaawansowania choroby
A. Wydolność fizyczna i kondycja	Brak zaburzeń ruchowych, lub istotnych ograniczeń czynnościowych; zachowane możliwości poznawcze i behawioralne	Przedobjawowy, wczesny
B. Planowanie i sekwencjonowanie zadań (włączając bradykinezję)	Obecność apraksji lub zaburzeń planowania zadań ruchowych; spowolnienie ruchowe i osłabienie siły mięśniowej, które utrudniają i spowalniają funkcjonowanie.	Wczesny, średniozaawansowany
C. Mobilność, równowaga i ryzyko upadków	Chorzy przemieszczający się w najbliższym otoczeniu i w obrębie domu; osłabienie równowagi, siły oraz męczliwość, przyczyniające się do ograniczenia mobilności i zwiększonego ryzyka upadków.	Wczesny, średniozaawansowany
D. Wtórne zmiany adaptacyjne i utrata odruchów warunkowych	Zmiany w układzie mięśniowo-szkieletowym i oddechowym, prowadzące do utraty odruchów warunkowych a w konsekwencji do ograniczenia w codziennym funkcjonowaniu oraz pogorszenia funkcjonowania społecznego	Wczesny, średniozaawansowany
E. Zaburzenia posturalne i utrzymywania ciała podczas siedzenia	Nieprawidłowa postawa z powodu wtórnych zmian adaptacyjnych, ruchów mimowolnych, osłabienia mięśni i zaburzenia koordynacji; postępujące ograniczenie codziennej aktywności; pogorszenie możliwości siedzenia	Średniozaawansowany, późny
F. Zaburzenia oddychania	Pogorszenie wydolności i pojemności oddechowej; zwiększona męczliwość; osłabienie odruchu kaszlowego, zwiększające ryzyko infekcji i ograniczające sprawność funkcjonowania.	Średniozaawansowany, późny
G. Opieka terminalna	Ograniczenie ruchów czynnych i biernych; niska aktywność ruchowa, uniemożliwiająca samodzielne funkcjonowanie; zależność od osób drugich w zakresie czynności dnia codziennego; trudności w utrzymaniu prawidłowej pozycji siedzącej	Późny

## A. WYDOLNOŚĆ FIZYCZNA I KONDYCJA

Objawy, kluczowe i potencjalne problemy	Główne cele terapii
<p><b>Kwalifikacja</b> : możliwe zmiany jakości życia</p> <p><b>Aktywność</b> : brak problemów</p> <p><b>Możliwe nieprawidłowości</b> : Wczesne zaburzenia chodu; pogorszenie wydolności fizycznej lub sprawności; łagodna płasawica; problemy poznawcze i /lub behawioralne; brak motywacji i/lub apatia; lęk i/lub depresja [6,7]; zaburzenia snu które mogą nasilać powyższe objawy</p>	<p>Wspomaganie edukacji prozdrowotnej i doradztwo – obejmuje ogólne strategie promocji zdrowia, planowanie kinezyterapii i pomoc w prawidłowym wykonywaniu ćwiczeń.</p> <p>Edukacja pacjenta i rodziny – istotne znaczenie wczesnej interwencji w HD. W badaniach HD na modelach zwierzęcych, wczesne wzbogacanie środowiska (np. aktywność fizyczna) opóźnia początek choroby i redukuje nasilenie objawów [8]. Wzmocniona aktywność fizyczna myszy z HD okazała się być niezbędna dla uzyskania pozytywnych wyników takich eksperymentalnych terapii, jak: przeszczepy komórkowe, zabiegi połączenia przeszczepionej tkanki [9].</p> <p>Wspomaganie aktywnego stylu życia – wydaje się, że opóźnia to początek choroby u osób z genem HD [10] i redukuje ryzyko współwystępowania innych schorzeń neurodegeneracyjnych, takich jak choroba Alzheimera [11] i choroba Parkinsona [12]. Co więcej, regularnie stosowana ćwiczeń pozwala wzmocnić siłę mięśni, wydolność układu sercowo-naczyniowego, tolerancję na wysiłek fizyczny, zwiększyć aktywność ruchową i podnieść nastrój</p>

### Ocena skuteczności fizjoterapii :

**PAR-Q** : Physical Activity Readiness Questionnaire może być stosowany do wstępnych badań przesiewowych w celu określenia ewentualnych przeciwwskazań do kinezyterapii. W razie wątpliwości odnośnie bezpieczeństwa pacjenta podczas wykonywania poszczególnych ćwiczeń, fizjoterapeuta powinien skierować pacjenta do lekarza podstawowej opieki zdrowotnej - celem pełnej oceny [21].

**IPAQ** : Internation Physical Activity Questionnaire: użyteczny kwestionariusz, który pozwala uzyskać informacje na temat tygodniowej aktywności ruchowej w domu, w czasie zabawy i pracy. Jest walidowany dla badań epidemiologicznych dorosłych osób zdrowych w przedziale wiekowym 18-65 lat. Nie można go stosować do oceny zmian stanu aktywności fizycznej ani do monitorowania skuteczności terapii [22].

**Activity Monitor** : Użyteczne narzędzie pomiarowe spadku aktywności fizycznej w HD, gdyż hipokinezyja wiąże się z aktywnością funkcjonalną. Pozwala wykazać zmiany aktywności postępujące w czasie [23-26].

**Borg RPE (or CR-10)** : iużyteczne narzędzie służące do obiektywnej oceny subiektywnie postrzeganego wysiłku. Ponadto pozwala pacjentom dokonać samooceny w czasie wykonywania ćwiczeń. Skala ta stała się podstawową metodą oceny subiektywnie postrzeganego wysiłku w czasie ćwiczeń, treningu i rehabilitacji i została zwalidowana względem obiektywnych markerów intensywności ćwiczeń [27,28].

**Goal Attainment Scale** : pomaga w wyborze celu ćwiczeń, ilościowej ocenie osiągnięć, oraz w wyborze celów szczególnie ważnych dla pacjenta. Pozwala również fizjoterapeucie na dokonanie oceny trudności w osiągnięciu celu [29].

**6 minute walk test (6MWT)** 6-minutowy test chodu, w celu pomiaru wytrzymałości i wydolności układu sercowo-naczyniowego [30].

### Zagadnienia interdyscyplinarne :

Odżywianie: ocena i kontrola zapotrzebowania kalorycznego, potrzeb żywieniowych i zmian diety w okresie wykonywania ćwiczeń.

Psychologia: ocena i terapia problemów behawioralnych

Terapia środowiskowa: ocena i terapia deficytów w obszarze codziennego funkcjonowania chorego

Terapia logopedyczna: w celu zrozumienia instrukcji podczas prowadzenia kinezyterapii

## Opcje terapeutyczne

Podstawowa ocena poziomu sprawności powinna być dokonana przed planowaniem kinezyterapii. Należy udzielić informacji na temat zmęczenia, czasu trwania ćwiczeń oraz przeprowadzić instruktaż na temat zasad bezpieczeństwa podczas ich wykonywania.

**Ćwiczenia gimnastyczne** mogą być użyteczne dla osób wydolnych fizycznie i pacjentów z przewlekłymi schorzeniami neurodegeneracyjnymi takimi jak choroba Parkinsona [15]. Skąpe doniesienia – opisy przypadków chorych z HD [16,17] sugerują, że przy odpowiednim wsparciu, aktywność fizyczna przynosi pozytywne rezultaty. Interesujące, że pacjenci we wczesnym stadium HD często nie wykorzystują wszystkich potencjalnych możliwości fizjoterapii [18].

Program kinezyterapii w stadium wczesnym powinien zawierać :

- Indywidualny plan i program ćwiczeń domowych dopasowany do stadium i czasu trwania choroby
- Ćwiczenia funkcjonalne, będące odbiciem sytuacji życia codziennego
- Rozgrzewka i ćwiczenia relaksacyjne (wyciszające)
- Monitorowanie parametrów życiowych, duszności, zmęczenia, koloru skóry, zaburzeń równowagi i nasilenia objawów typowych dla
- HD przed, w trakcie i po zakończeniu ćwiczeń

Częstość, intensywność, czas trwania i rodzaj ćwiczenia zależą od wyjściowego poziomu sprawności pacjenta. Zarówno ćwiczenia aerobowe jak i wysiłkowe powinny się odbywać według wytycznych ACSM (American College of Sports Medicine) [19].

**Ćwiczenia aerobowe :**

**Częstość :** 3 do 5 razy w tygodniu. Intensywność 65%-85% maksymalnej częstości pracy serca chorych, a 55%-65% u chorych z gorszą wydolnością fizyczną. **Czas trwania :** przynajmniej 30 minut dziennie stałego lub przerywanego treningu (minimalny czas trwania jednej tury ćwiczeń 10 minut). **Rodzaj ćwiczeń :** każde, akceptowane przez pacjenta, obejmujące duże grupy mięśni, o charakterze rytmicznym i aerobowym (np. spacer, jogging, pływanie, jazda na rowerze).

**Ćwiczenia oporowe :** progresywnie narastające

**Częstość i czas trwania :** 8-12 powtórzeń każdego ćwiczenia; jeden zestaw 8-10 ćwiczeń obejmujących duże grupy mięśni 2-3 razy w tygodniu. **Intensywność :** 65%-70% maksymalnej do wykonania liczby powtórzeń - 1RM (Repetition Maximum) dla górnej części ciała i 75%-80% 1RM dla dolnych części ciała. **Charakter :** ćwiczenia oporowe powinny być progresywne i zindywidualizowane

Przykładowe programy ćwiczeń mogą obejmować: chodzenie (na bieżni lub w terenie), rowerek stacjonarny, jazdę konną, trening siłowy, trening równowagi, trening stabilności postawy, ćwiczenia w oparciu o gry wideo [20]. Zalecane są także joga, pilates, tai-chi i ćwiczenia relaksacyjne

## B. PLANOWANIE I SEKWENCJONOWANIE ZADAŃ

### Objawy, kluczowe kwestie i potencjalne problemy

**Kwalifikacja :** pacjenci mogą zauważać spadek niezależności w życiu codziennym i odczuwać trudności w wykonywaniu prostych automatycznych czynności, takich jak wstawanie z krzesła czy chodzenie

**Aktywność :** Utrudnienie i spowolnienie w codziennym funkcjonowaniu (ubieranie się, kąpanie, wchodzenie po schodach, funkcjonowanie w domu, poza domem, inne czynności codzienne).

**Możliwe nieprawidłowości :**

- Apraksja: zaburzenia planowania ruchu [31]
- Szybkość ruchów: spowolnienie podczas wykonywania zadań celowych
- Siła mięśniowa: uogólnione i/lub miejscowe osłabienie siły mięśniowej. Opóźnienie generacji skurczów mięśni
- Zmniejszona zdolność spostrzegania własnych ograniczeń

### Główne cele terapii

Przygotowanie indywidualnych programów terapeutycznych, których celem jest redukcja nasilenia objawów obecnych u danego pacjenta.

Przykładowe ćwiczenia :

- Poprawiające zdolność wykonywania zadań funkcjonalnych
- Zwiększające szybkość ruchów
- Zwiększające bezpieczeństwo

Ocena skuteczności fizjoterapii :

**SF-36 :** szybkie i łatwe do zastosowania narzędzie do oceny jakości życia, często wykorzystywane w ocenie pacjentów z HD; Wykazano wysoką trafność teoretyczną (construct validity) i powtarzalność testu [35].

**10 Meter Walk :** prosty test do oceny szybkości chodu [36].

**Physical Performance Test (PPT) :** pozwala ocenić zdolność wykonywania codziennych zadań, na przykład używania sztućców, pisanie, ubierania i zdejmowania kurtki, chodzenia, wchodzenia po schodach.

**Goal Attainment Scale :** patrz rozdział A. Wydolność fizyczna i kondycja

**Timed Up & Go :** [37] uczestnik otrzymuje polecenie wstania z krzesła, przejścia 10 kroków, następnie powrotu i zajęcia miejsca na krześle. Czas dłuższy niż 13,5 s - sugeruje (z 90% dokładnością) zwiększone ryzyko upadków w wieku podeszłym. Test TUG został walidowany w HD [26,37]. Odmiany:

- TUG manual – pacjent wykonuje test TUG, niosąc kubek pełen wody; różnica w czasie powyżej 4,5 s pomiędzy TUG i TUG Manual sugeruje podwyższone ryzyko upadków w wieku podeszłym
- TUG Cognitive [38] (szybkość chodu, zdolność do wykonywania podwójnego zadania). Pacjent wykonuje test TUG, licząc wstecz od wybranego losowo numeru z zakresu pomiędzy: 20 a 100.

**Four Square Step Test (4SST) :** uczestnik wykonuje krok do przodu, na boki oraz do tyłu, przechodząc ponad niskimi przeszkodami (na przykład puszkami) w określonej kolejności; użyteczne narzędzie do oceny równowagi, zdolności do wykonywania kroków i planowania ruchu [39].

**The Apraxia Test :** składa się z dwóch podtestów oceniających zdolności używania drobnych przedmiotów, wykonywania pantomimy i imitowania gestów [40].

**Timed Sit-to-Stand Test :** pacjenci proszeni są o wstanie oraz zajęcie miejsca na krześle, o wysokości sięgającej głowy kości strzałkowej 5 razy. Rejestrowany jest czas wykonania 5 powtórzeń. Test wykorzystywany jest do oceny siły mięśni kończyn i równowagi. Wykazano jego użyteczność i dokładność w ocenie wielu grup pacjentów – m.in. osób starszych [41].

**Zagadnienia interdyscyplinarne :**

Terapia zajęciowa: rozwiązywanie problemów i strategii radzenia sobie z czynnościami codziennymi (ADL). Strategie kompensacyjne radzenia sobie z zaburzeniami gałkaruchowymi [42] i wczesnymi zaburzeniami poznawczymi.

Terapia logopedyczna: ocena i terapia zaburzeń mowy (dyszartria i apraksja mowy, wpływ możliwości poznawczych na zaburzenia funkcji wykonawczych i pamięci operacyjnej w odniesieniu do mowy i komunikacji); ocena nasilenia i leczenie zaburzeń polykania i dysfagii.

## Opcje terapeutyczne

Trening zadaniowy – skonstruowany pod kątem redukcji ograniczeń w zakresie planowania i sekwencjonowania złożonych czynności.

Może zawierać :

- **trening strategii wykonywania aktywności codziennych**. Technika ta uczy wewnętrznych (na przykład, pacjent jednocześnie werbalizuje i wykonuje kolejne etapy zadania) i zewnętrznych (na przykład stosowania zaopatrzenia ortopedycznego) strategii kompensacyjnych, które pozwalają wykonać zadanie funkcjonalne [32]; technika spaced retrieval and errorless learning wspomaga naukę aktywności ruchowych [33].
- **Stymulacja sensoryczna** : głęboki ucisk i delikatny dotyk ciała pacjenta; terapie wykorzystujące stymulację polisensoryczną cechuje duża skuteczność leczenia zaburzeń nastroju - efekt ten kumuluje się w czasie kolejnych sesji [34].
- **Wskazówki: podpowiedzi wzrokowe, słuchowe lub fizyczne** : umożliwiają zakończenie zadania. Metody podtrzymywania uwagi z zastosowaniem podpowiedzi wewnętrznych i zewnętrznych
- **Wnioskowanie (wsteczne i uprzedzające)** : zadanie ulega podziałowi na elementy składowe. Przy wnioskowaniu wstecznym terapeuta pomaga w wykonaniu wszystkich części zadania poza ostatnią, którą pacjent wykonuje samodzielnie. Jeśli zadanie zakończy się sukcesem, rozpoczynane są kolejne zadania.





## Objawy, kluczowe kwestie i potencjalne problemy

### Kwalifikacja :

- Lęk przed upadkami może przyczyniać się do narastania niechęci do aktywności domowej, zawodowej i społecznej
- Trudności w uprawianiu sportów rekreacyjnych (np. jazdy na rowerze, piłki nożnej, koszykówki), wymagających mobilności i utrzymywania równowagi.

### Aktywności :

- Trudności z chodzeniem w określonym środowisku (na przykład poza domem)
- Trudności w chodzeniu do tyłu lub w bok
- Trudności w zmianie kierunku chodu
- Trudności we wstawaniu z krzesel, łóżka z powodu zaburzeń równowagi
- Trudności z chodzeniem w trakcie jednoczesnego wykonywania dodatkowych zadań poznawczych lub ruchowych, z powodu zaburzeń uwagi [43].
- Wysokie ryzyko upadków [26,44]

### Możliwe nieprawidłowości :

- Bradykineza [45]
- Dystonia – tułowiowa (zgięcie boczne, przeprost), kostki, stopy (odwrócenie) [46].
- Płaszawica\*/ sztywność [47,49]
- Osłabienie mięśni, lub obniżenie generowanej siły mięśniowej [50]
- Zaburzona kontrola ruchów (np. zaburzenia dostosowania siły mięśniowej, powodujące nagłe ruchy o nadmiernym zakresie; zaburzenia kontroli ruchów)
- Obniżona koordynacja ruchów kończyn dolnych, która prowadzi do asymetrii kroków
- Zmęczenie, przyczyniające się do zwiększenia ryzyka upadków
- Zaburzenia równowagi (chwiejności postawy w czasie wykonywania czynności codziennych, opóźnione reakcje posturalne, trudności ze staniem i chodem tandemowym) [16,51,52]
- Zaburzenia chodu (obniżona szybkość; skrócona długość kroku; zwiększona zmienność parametrów chodu) [53,54]
- Problemy poznawcze i behawioralne, które ograniczają wgląd we własne objawy i powodują niebezpieczne zachowania, związane z impulsywnością, deficytami uwagi oraz ograniczenie możliwości jednoczesnego wykonywania dwóch zadań [44,55,56]
- Zaburzenia percepcji przestrzennej, które powodują, że pacjenci z HD uderzają w trakcie chodu o ściany lub stoły [57]
- Zaburzenia wzroku, na przykład ograniczenie ruchów sakadowych i wodzenia wpływają negatywnie na równowagę i chód [58]

## Główne cele terapii

- Poprawa mobilności (zwiększenie niezależności; szybkości poruszania się; wydłużenie możliwego do przejścia dystansu)
- Redukcja ryzyka upadków
- Utrzymanie mobilności – możliwości przemieszczania się i chodzenia tak długo jak to możliwe
- Redukcja lęku przed upadkami, który może przyczyniać się do ograniczenia mobilności

### Ocena skuteczności fizjoterapii :

SF 36 – patrz B

**Ocena funkcjonalna UHDRS** : obejmuje skalę funkcjonowania, skalę niezależności oraz zestaw zadań pozwalających na ocenę czynności codziennych (ADL), oraz niezależnych czynności codziennych (IADL). Wynik skali oceny funkcjonalnej określany jest, poprzez wynik w skali TFC (Total Functional Capacity). Niezależność oceniania jest w zakresie od 0 do 100. Wyższe noty oznaczają lepsze funkcjonowanie [65].

**HD-ADL** : narzędzie służące do śledzenia postępu choroby. Wynik skali oceniany jest po zsumowaniu wyników pięciu podskali: Personal Care, Home Care, Work and Money, Social Relationship, Communication. Wykazano rzetelność skali osób z HD dla 17 obszarów funkcjonowania adaptacyjnego. Punktacja w zakresie 0 (niezależny) do 24 (całkowita niesprawność) [66].

**10m walk** : patrz B

**TUG** : patrz B

**6MWT** : patrz A

**Skala ABC** : pomiar pewności siebie w czasie wykonywania różnych czynności codziennych; skala oceny uczestnika [67]

**Berg Balance Scale** : ocena równowagi w czasie wykonywania 14 zadań; ryzyko upadków wzrasta przy punktacji 40 [68,69]

**Tinetti Mobility and Gait Test** : Pomiar równowagi i umiejętności chodu [70,71]

**Przestrzenne i czasowe pomiary parametrów chodu** : przy użyciu GaitRite [72]

**Wywiad w kierunku upadków**

**Skala UHDRS motor** [65]

Ocena wykorzystania zaopatrzenia ortopedycznego w czasie wykonywania czynności codziennych

**Interdyscyplinarne** : opieka pielęgniarska, terapeuta zajęciowy, neuropsycholog, neurolog

\*patrz Postępowanie terapeutyczne w płaszawicy

\*\*patrz Policy on Falls and Mobility, Grupa Robocza do spraw Fizjoterapii EHDN



**Opis :** Chorzy przemierzający się w najbliższym otoczeniu i w obrębie domu; osłabienie równowagi, siły oraz męźliwość, przyczyniające się do ograniczenia mobilności i zwiększonego ryzyka upadków. / **Stopień :** zaawansowania: wczesny, średniozaawansowany

## Opcje terapeutyczne

- **Ćwiczenia usprawniające :** wzmacniające, ogólnousprawniające, wytrzymałościowe, poprawiające aktywność ruchową – w celu przeciwdziałania skutkom dystonii, koordynacyjne; nauka pomocy osobom z HD, u których nadmierna męźliwość zwiększa ryzyko upadków [58,59].
- **Trening równowagi** w celu redukcji zaburzeń posturalnych w trakcie wykonywania różnych zadań i w różnych warunkach :
  - Trening wykonywania odpowiednich kroków w momencie zachwiania równowagi we wszystkich kierunkach, z odpowiednią szybkością i dokładnością
  - Trening czynnościowy, który wymaga automatycznej reakcji (np. rzucanie piłką), w celu stymulacji odpowiedzi posturalnych i poprawy szybkości ruchów.
  - Progresywne zwiększanie stopnia trudności ćwiczeń – od ćwiczeń na szerokiej do ćwiczeń na wąskiej podstawie podparcia; od statycznych do dynamicznych; od nisko do wysoko położonego środka ciężkości
  - Trening zadaniowy – skonstruowany w celu poprawy równowagi podczas wykonywania czynności codziennych (przemieszczanie się, sięganie wysoko lub nisko, wchodzenie po schodach), w celu poprawy kontroli równowagi podczas wykonywania czynności codziennych
- **Trening zadaniowy :** głównie w odniesieniu do zadań ruchowych w zróżnicowanych środowiskach (np. na zewnątrz, z użyciem przeszkód); zewnętrzne wskazówki [16,59,60].
  - Trening chodzenia do przodu, do tyłu, na boki z różną szybkością i po różnych powierzchniach
  - Zastosowanie metronomu [55,61,62], lub linii narysowanej na podłodze - w celu treningu zapoczątkowania chodu; praca nad wydłużeniem kroku, zwiększeniem szybkości i symetrii chodu
  - Nauka sposobów podnoszenia się po upadku
  - Nauka zwracania uwagi na bezpieczeństwo i adaptację do zmiennych warunków otoczenia (ograniczenie nieporządku, śliskie podłoże, ruchome chodniki, złe oświetlenie, ostre oraz łatwe do uszkodzenia przedmioty) mebli
  - Zapewnienie zaopatrzenia ortopedycznego (4-kołowy chodzik z hamulcami), a także pomocy osoby drugiej, jeżeli pacjent nie jest w stanie samodzielnie z niego korzystać [63].
  - Edukacja rodziny i opiekunów w zakresie udzielania choremu pomocy
- **Zaopatrzenie ortopedyczne**
  - Zapewnienie wózka inwalidzkiego (mobilność długodystansowa)
  - Zapewnienie odpowiedniego obuwia (buty ze stabilizacją stawu skokowego, np. wysokie buty do gry w tenisa, koturny z boczną stabilizacją w celu redukcji dystonii stopy; ortesy redukujące dystoniczne ruchy zgięcia grzbietowego i piętowego stopy, samodzielnie wykonane wkładki redukujące podwijanie się palców w czasie chodu)
  - Odzież ochronna: kaski, osłony zabezpieczające łokcie i kolana dla osób z dużym ryzykiem upadków
- **Nauka technik kompensacyjnych** dla osób z zaburzeniami poznawczymi i ograniczoną możliwością wykonywania złożonych zadań
  - Nauka skupiania uwagi na równowadze przed wykonaniem zadania zakłócającego równowagę [64]
  - Nauka wykonywania dwóch czynności jednocześnie w różnych okolicznościach [55,56], dla osób z wczesnym stopniem zaawansowania HD
  - Nauka dzielenia złożonych zadań na proste elementy, i skupiania uwagi na jednym elemencie, dla osób ze średnim i późnym stopniem zaawansowania HD

## D. WTÓRNE ZMIANY ADAPTACYJNE I UTRATA SPRAWNOŚCI

### Objawy, kluczowe kwestie i potencjalne problemy

#### Kwalifikacja :

- Obniżona sprawność fizyczna
- Ograniczenie wykonywania czynności codziennych, ograniczony potencjał do wykonywania pracy lub udziału w życiu społecznym

#### Aktywność :

- Obniżenie aktywności fizycznej i skrócenie dziennego dystansu chodzenia u pacjentów z HD w porównaniu do osób zdrowych [24]
- Dzienny dystans chodzenia znacznie krótszy u osób z HD doświadczających częstych upadków w porównaniu do tych, które nie upadają [26]

#### Możliwe nieprawidłowości :

- Zmiany w układzie kostno-szkieletowym ograniczenie zakresu ruchów, utrata siły w związku z brakiem aktywności [50]
- Zmiany w układzie oddechowym – zmniejszona wydolność.
- Zaburzenia poznawcze – problemy z pamięcią, utrata inicjatywy i wglądu [43].
- Problemy psychologiczne: depresja, apatia, lęk
- Utrata wagi, przyczynia się do osłabienia i męczliwości [73]
- Ból spowodowany dystonią, zaburzeniami napięcia mięśni, urazami w wyniku upadków lub uderzeń, unieruchomieniem [74]
- Zaburzenia chodu i równowagi, których efektem są częste upadki (patrz mobilność, równowaga i ryzyko upadków)

### Główne cele terapii

- Zapobieganie postępującej degradacji fizycznej, poznawczej i psychologicznej
- Poprawa siły równowagi i wytrzymałości
- Motywowanie pacjentów do prowadzenia zdrowego stylu życia („przejęcia kontroli nad własnym życiem”)
- Uświadomienie pacjentowi i opiekunom korzyści płynących z regularnych ćwiczeń i negatywnych efektów wynikających z braku aktywności fizycznej
- Kontrola masy ciała
- Zwalczanie bólu.



#### Ocena skuteczności fizjoterapii :

SF-36 patrz A

Berg Balance Scale patrz C

6MWT patrz A

**Pomiary nasilenia objawów :** : zdolność do wysiłku aerobowego w czasie aktywności funkcjonalnych lub w czasie standaryzowanego testu (wczesne stadium choroby); Objawy ze strony układu krążenia lub oddechowego w czasie wyężonego wysiłku fizycznego podczas ćwiczeń; pomiar masy ciała; test Mini Mental (MMSE) [80]; ręczne badanie siły mięśniowej lub badanie dynamometryczne uścisku ręki; skala nasilenia bólu: Pain Visual Analog scale (VAS); Wong Baker FACES [74]; UHDRS Behavioral [65]; Goniometria, ocena czucia głębokiego, ocena zakresu ruchów biernych; ocena częstości oddechów, częstości i regularności pracy serca, osłuchiwanie szmerów oddechowych, ocena skuteczności odruchu kaszlowego, badanie pojemności życiowej płuc w pozycji leżącej i stojącej, ocena wymuszonej pojemności oddechowej.

#### Zagadnienia interdyscyplinarne :

dietetyk, terapeuta zajęciowy, psycholog, trener osobisty

**Opis** : Zmiany w układzie mięśniowo-szkieletowym i oddechowym, prowadzące do utraty sprawności a w konsekwencji do ograniczenia w codziennym funkcjonowaniu oraz pogorszenia funkcjonowania społecznego /  
**Stopień** : Wczesny, średniozaawansowany

## Opcje terapeutyczne

- Edukacja pacjentów i opiekunów na temat korzyści płynących z ćwiczeń fizycznych i negatywnych skutków braku aktywności
- Wdrożenie programu ćwiczeń podtrzymujących celem zapobiegania wtórnym zmianom adaptacyjnym i utracie sprawności [75,76]
- Zachęcanie osób z HD do programu ćwiczeń typu start/restart prowadzenie dziennika ćwiczeń w celu rejestracji postępów
- Rozważenie wdrożenia formalnych lub nieformalnych programów ćwiczeń : indywidualne lub grupowe ćwiczenia w szpitalu lub w ramach stowarzyszeń [60]; przygotowanie materiałów video lub ilustrowanych opisów ćwiczeń
- Ocena konieczności zastosowania zaopatrzenia ortopedycznego (wspomagającego, adaptacyjnego, korekcyjnego)
- Leczenie zaburzeń równowagi i chodu, oraz lęku przed upadkami, mogącego ograniczać aktywność ruchową [77]
- Szkolenie opiekunów w zakresie strategii motywacyjnych (kinezyterapia jako element codziennego rozkładu dnia; współuczestnictwo z pacjentem w ćwiczeniach; wspieranie lubianych przez pacjenta form aktywności) i asystowanie podczas wykonywania ćwiczeń (wskazówki, nadzór, asekuracja przy chodzeniu) [78]
- Zachęcanie pacjentów do ćwiczeń w złożonym otoczeniu stymulującym w zakresie fizycznym i poznawczym i stwarzającym okazję do wchodzenia w społeczne interakcje
- Nauka ćwiczeń oddechowych w celu utrzymania sprawności układu oddechowego
- Edukacja na temat znaczenia prawidłowego odżywiania i utrzymywania właściwej wagi ciała
- Zwalczanie bólu [79] poprzez ćwiczenia podtrzymujące zakres ruchów w stawach, właściwą pozycję ciała, ochronę przed urazami, leki



## E. ZABURZENIA POSTURALNE (PRZY SIEDZENIU I LEŻENIU W ŁÓŻKU) KONIECZNOŚĆ BEZPOŚREDNIEJ POMOCY PRZY PORUSZANIU SIĘ

Objawy, kluczowe kwestie i potencjalne problemy	Główne cele terapii
<p><b>Kwalifikacja :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Zwiększone obciążenie opiekuna</li><li>• Odsuwanie się od życia społecznego</li></ul> <p><b>Aktywności :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Problemy w wykonywaniu codziennych czynności takich jak: mycie się, ubieranie</li><li>• Problemy z przyjmowaniem pokarmów i polykaniem</li><li>• Niemożność samodzielnego stania lub siedzenia</li></ul> <p><b>Nieprawidłowości :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Nieprawidłowa postawa ciała</li><li>• Obniżenie zakresu ruchów (czynnych i biernych)</li><li>• Wtórne zmiany adaptacyjne (zwyrodnieniowe) tkanek miękkich</li><li>• Zaburzenia podparcia, prowadzące do:<ul style="list-style-type: none"><li>- Zmian w nasileniu dystonii/pląsawicy</li><li>- Zaburzeń równowagi</li><li>- Nieskoordynowanych ruchów</li></ul></li><li>• Ucisk związany z deformacjami</li><li>• Ryzyko upadków i uszkodzeń tkanek miękkich</li><li>• Ryzyko zachłyśnięcia i powikłań oddechowych</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Zapobieganie lub ograniczenie wtórnych zmian adaptacyjnych (zwyrodnieniowych) tkanek miękkich</li><li>• Minimalizacja ryzyka infekcji i uszkodzeń skóry</li><li>• Poprawa umiejętności samodzielnego siedzenia i utrzymania odpowiedniej postawy</li><li>• Maksymalizacja zdolności funkcjonalnych: jedzenie, sięganie, ubieranie się, przyjmowanie odpowiednich pozycji ciała, przemieszczanie się</li></ul>

### Ocena skuteczności fizjoterapii :

**Caregiver Burden Scale** : stosowana do oceny zakresu koniecznych obowiązków opiekuna. Jest to 29 punktowa skala przeznaczona do pomiaru odczuć związanych z obciążeniami powodowanymi przez opiekę nad starszymi ludźmi z otępieniem [83].

**Goal Attainment Scale (patrz A)** : redukcja niezależności przy wykonywaniu codziennych czynności, ocena czasu który pacjent jest w stanie spędzić siedząc na krześle.

### Zagadnienia interdyscyplinarne :

opieka pielęgniarstwa, ocena zaburzeń polykania, fizjoterapia oddechowa, terapia zajęciowa, współpraca z terapeutą zajęciowym w dostosowywaniu do pozycji siedzącej, wyposażenie służące do podnoszenia pacjenta.

**Opis** : Nieprawidłowa postawa z powodu wtórnych zmian adaptacyjnych, ruchów mimowolnych, osłabienia mięśni i zaburzenia koordynacji; postępujące ograniczenie codziennej aktywności; pogorszenie możliwości siedzenia / **Stopień** : średniozaawansowany, późny

## Opcje terapeutyczne

- Pomoc ręczna i ocena ryzyka upadków
- Schemat ruchów pozwalających na przyjmowanie określonych pozycji ciała
- Przywracanie równowagi w obrębie układu mięśniowo-szkieletowego w celu umożliwienia choremu wykonywania bardziej efektywnych wzorców ruchowych [81].

Stosuje się :

- Ćwiczenia rozciągające
- Ćwiczenia czynne i bierne
- Korekcję ułożenia ciała
- Unieruchomienie
- Ćwiczenia wzmacniające
- Ćwiczenia stabilizujące
- Ocena możliwości siedzenia ; zastosowanie wózka inwalidzkiego
- Ocena wydolności układu oddechowego jeśli wskazane [82]
- Edukacja pacjentów i opiekunów w zakresie ryzyka aspiracji
- Stabilizacja postawy ciała [81]



### Objawy, kluczowe kwestie i potencjalne problemy

#### Kwalifikacja :

Udział w społecznych aktywnościach: zakupy, życie rodzinne,

Udział w kinezyterapii

#### Aktywności :

Obniżona tolerancja wysiłku fizycznego;  
ograniczona zdolność do wykonywania codziennych czynności,

#### Nieprawidłowości :

- Dusznosc w czasie wysiłku lub w spoczynku
- Obniżona tolerancja wysiłku fizycznego
- Nieefektywny kaszel
- Zalegająca wydzielina
- Wzmozona praca mięśni oddechowych
- Sinica
- Obniżona saturacja tlenem
- Dystonia mięśni tułowiowych

### Główne cele terapii

- Optymalizacja funkcjonowania układu oddechowego w czasie wykonywania czynności funkcjonalnych
- Optymalizacja funkcji układu sercowo-naczyniowego
- Utrzymanie PCF (Peak Cough Flow) > 270L/min u chorego bez schorzeń układu oddechowego, >160 L/min w okresie przeziębienia/infekcji układu oddechowego [84]
- Ewakuacja wydzieliny z dróg oddechowych

Ocena skuteczności fizjoterapii :

Borg breathlessness/MRC scale breathlessness scale

(Australian Lung Foundation)

6MWT : (patrz A)

Peak cough flow (PCF) [84]

Osluchiwanie, obserwacja, pomiar saturacji

Ocena nateżonej pojemności życiowej (Forced Vital Capacity)

Zagadnienia interdyscyplinarne :

SALT [89], opieka pielęgniarska, fizjoterapeuta dróg oddechowych, pulmonolog



**Opis :** Pogorszenie wydolności i pojemności oddechowej; zwiększona męczliwość; osłabienie odruchu kaszlowego, zwiększające ryzyko infekcji i ograniczające sprawność funkcjonalną / **Stopień :** średniozaawansowany, późny

## Opcje terapeutyczne

- Ćwiczenia funkcjonalne
- Nauka przyjmowania pozycji ciała łagodzących duszność [85]
- Ćwiczenia oddechowe; maksymalny wdech i wydech; oddychanie krtaniowo-gardłowe [84,86]
- Techniki oczyszczania dróg oddechowych [87]
- Ćwiczenia posturalne
- Trening relaksacyjny
- Zastosowanie zaopatrzenia ortopedycznego, np. chodzika
- Trening kardiologiczny [86]





### Objawy, kluczowe kwestie i potencjalne problemy

**Kwalifikacja :** Całkowita zależność od opiekuna przy wykonywaniu czynności funkcjonalnych; izolacja społeczna

#### Aktywności :

Brak możliwości poruszania się; zależność od opiekuna w odniesieniu do większości czynności codziennych; trudności w utrzymaniu wyprostowanej pozycji siedzącej

#### Zaburzenia :

- zredukowana kontrola wolicjonalna ruchów i położenia kończyn i tułowia
- płasawica i/lub sztywność
- ograniczenia zakresu ruchów biernych
- ryzyko zachłyśnięcia/infekcji dróg oddechowych
- ryzyko powstania odleżyn; bóle związane z ułożeniem, odleżynami i przykurczami
- ograniczenie lub utrata możliwości porozumiewania się
- obniżony nastrój lub depresja
- ból

### Główne cele terapii

- redukcja ryzyka zachłyśnięcia/infekcji dróg oddechowych
- redukcja ryzyka powstania odleżyn
- utrzymywanie pozycji siedzącej
- uzyskanie maksymalnego komfortu podczas leżenia w łóżku
- utrzymanie/zwiększenie zakresu ruchów
- podtrzymanie zdolności do wykonywania zachowanych czynności codziennych
- pomoc pielęgniarska
- Jeśli konieczne: pomoc w zorganizowaniu wsparcia zewnętrznego (wizyty personelu pielęgniarskiego), lub przeniesienie chorego do zakładu opiekuńczo-leczniczego

#### Ocena skuteczności :

**Braden Risk Assessment Scale :** narzędzie oceniające ryzyko powstawania odleżyn [90]

**National Pressure Ulcer Advisory Panel (NPUAP)** – ocena stopnia zaawansowania odleżyn [91]; ocena funkcji układu oddechowego; zdolność do siedzenia w krześle rehabilitacyjnym przez określony - mierzony - okres czasu; ocena zakresu ruchów kończyn górnych i dolnych przy użyciu goniometru; ocena nasilenia bólu przy zastosowaniu skali FACES [74]; Caregiver Burden Scale [83], jeśli pacjent przebywa w domu

#### Zagadnienia interdyscyplinarne :

opieka pielęgniarska, terapia oddechowa, SALT, wsparcie duchowe, pomoc psychologa, pomoc pracowników socjalnych, pełnomocnictwo dla osoby drugiej.

**Opis** : Ograniczenie ruchów czynnych i biernych; niska aktywność ruchowa, uniemożliwiająca samodzielne funkcjonowanie; zależność od osób drugih w zakresie całego spektrum codziennego funkcjonowania; trudności w utrzymaniu prawidłowej pozycji siedzącej / **Stoień** : późny

## Opcje terapeutyczne

### Ułożenie [75]

- W łóżku- wykorzystanie materacy przeciwodleżynowych i poduszek w celu optymalnego ułożenia; wdrożenie schematu zmian pozycji ciała w łóżku w celu stymulacji zmian ułożenia (leżenie na boku i na wznak)
- Pozycja siedząca – dobór odpowiedniego krzesła rehabilitacyjnego, zastosowanie wysięcianych podpórek (aby zapobiec wtórnym urazom powodowanym przez ruchy mimowolne), prawidłowe ułożenie bioder, unikanie długotrwałego ucisku, odpowiednie podpórki pod głowę, tułów i stopy
- Współpraca z personelem pielęgniarским/ opiekunami przy przemieszczaniu chorego, ułożeniu do karmienia, porozumiewaniu się, myciu i ubieraniu i utrzymaniu zdolności do wykonywania takich codziennych czynności jakie tylko są jeszcze możliwe. Edukacja opiekunów w zakresie rozpoznawania objawów zachłyśnięcia

**Zakres ruchów** [75]- utworzenie planu kinezyterapii, uwzględniającego ćwiczenia biomechaniczne w możliwym do uzyskania zakresie ruchów, wykonywanych codziennie przez personel pielęgniarский, opiekunów lub członków rodziny. Zalecane regularne sesje fizjoterapeutyczne.

**Ruchy czynne** [75] – jeśli to możliwe, próba wstawania ze wspomaganiem (do rozważenia stół pionizacyjny); siadanie na krawędzi łóżka (ze wspomaganiem); aktywne ćwiczenia w łóżku, zapobiegające progresji zaników mięśniowych; ćwiczenia utrzymujące zdolność do wykonywania codziennych czynności (trening funkcjonalny)

**Układ oddechowy** (patrz terapia zaburzeń oddychania)



1. Fritz, JM, Brennan GP: Preliminary examination of a proposed treatment-based classification system for patients receiving physical therapy interventions for neck pain. *Physical Therapy* 87(5),513-24 (2007).
2. Scheets PL, Sahrman SA, Norton BJ: Use of movement system diagnoses in the management of patients with neuromuscular conditions: a multiple-patient case report. *Physical Therapy* 87(6),654-69, (2007).
3. Bello-Haas, VD: A framework for rehabilitation of neurodegenerative diseases: planning care and maximizing quality of life. *Neurology Report* 26(3), 115-129 (2002).
4. Ramaswamy B, Ashburn A, Durrant K et al: Quick reference Cards (UK) and guidance notes for physiotherapists working with people with PD. *Parkinson Disease Society* (2009).
5. Royal Dutch Society for Physical Therapy: KGNF Guidelines for Physical Therapy in Patients with Parkinson's Disease. *Dutch Journal of Physiotherapy* 114, Supplement 3 (2004).
6. Vaccarino AL, Silts T, Anderson KE et al: Assessment of Day-to-Day Functioning in Prodromal and Early Huntington Disease. *PLoS Curr.* 3, RRN1262 (2011).
7. Morton AJ, Wood NI, Hastings MH, Hurelbrink C, Barker RA, Maywood ES: Disintegration of the sleep-wake cycle and circadian timing in Huntington's disease. *J Neurosci* 25(1), 157-63 (2005).
8. van Dellen A, Cordery PM, Spiers TL, Blakemore C, Hannan AJ: Wheel running from a juvenile age delays onset of specific motor deficits but does not alter protein aggregate density in a mouse model of Huntington's disease. *BMC Neurosci.* 9,334 (2008).
9. Dobrossy MD, Dunnett SB: Training specificity, graft development and graft-mediated functional recovery in a rodent model of Huntington's disease. *Neuroscience* 132(3), 543-552 (2005).
10. Trembath MK, Horton ZA, Tippett L et al: A retrospective study of the impact of lifestyle on age at onset of Huntington disease. *Mov Disord.* 25(10), 1444-50 (2010).
11. Scarmeas, N, Levy G, Tang MX, Manly J, Stern Y: Influence of leisure activity on the incidence of Alzheimer's disease. *Neurology* 57(12), 2236-42 (2001).
12. Thacker, EL, Chen H, Patel AV et al: Recreational physical activity and risk of Parkinson's disease. *Mov Disord* 23(1), 69-74 (2008).
13. Quinn L, Busse M, Khalil H, Richardson S, Rosser A, Morris H et al: Client and therapist views on exercise programmes for early-mid stage Parkinson's disease and Huntington's disease. *Disability and Rehabilitation* 32(11), 917-28 (2010).
14. van Nimwegen M, Speelman AD, Smulders K et al: Design and baseline characteristics of the ParkFit study, a randomized controlled trial evaluating the effectiveness of a multifaceted behavioral program to increase physical activity in Parkinson patients. *BMC Neurol* 10, 70 (2010).
15. Goodwin V, Richards SH, Taylor RS, Taylor AH, Campbell JL: The effectiveness of exercise interventions for people with Parkinson's disease: A systematic review and meta-analysis. *Movement Disorders* 23(5), 631-40 (2008).
16. Quinn L, Rao A: Physical therapy for people with Huntington disease: current perspectives and case report. *Neurology Report* 26(3), 145-53 (2002).
17. Meaney, A, Busse M, Dawes H, Rosser A: Response to a structured exercise programme for Huntington's Disease; a single case study. *British Association of Sports and Exercise Medicine Journal of Sports Science* (2008).
18. Busse M, Khalil H, Quinn L, Rosser A: Physical Therapy Intervention for People With Huntington Disease. *Phys Ther* 88(7), 820-31 (2008).
19. American College of Sports Medicine. Guidelines for exercise testing and prescription. 8th edition, Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins (2009).
20. Kloos A, Kostyk S, Kegelmeyer D: The effect of video game-based exercise on dynamic balance, mobility and UHDRS neuropsychiatric test scores in individuals with Huntington's Disease. *The Journal of the American society for experimental neurotherapeutics* 8(1), 139 (2011).
21. Thomas S, Reading J, Shephard RJ: Revision of the Physical Activity Readiness Questionnaire (PAR-Q). *Can J Sport Sci* 17(4), 338-45 (1992).
22. Craig C, Marshall AL, Sjostrom M et al: International physical activity questionnaire: 12-country reliability and validity. *Med Sci Sports Exerc* 35(8), 1381-95 (2003).
23. van Vugt JP, Siesling S, Piet KK et al.: Quantitative assessment of daytime motor activity provides a responsive measure of functional decline in patients with Huntington's disease. *Mov Disord* 16(3), 481-8 (2001).
24. van Vugt JP, Piet KK, Vink LJ et al: Objective assessment of motor slowness in Huntington's disease: clinical correlates and 2-year follow-up. *Mov Disord* 19(3), 285-297 (2004).
25. Busse ME, van Deursen RW, Wiles CM: Activity indices for measuring mobility in neurologically impaired patients. *Journal of neurology neurosurgery and psychiatry* 74(10), 1459-1459 (2003).
26. Busse ME, Wiles CM, Rosser AE: Mobility and falls in people with Huntington's disease. *Journal of neurology neurosurgery and psychiatry* 80(1), 88-90 (2009).
27. Noble BJ, Robertson RJ: Perceived Exertion. Champaign, IL: Human Kinetics (1996).
28. Day ML, McGuigan MR, Brice G, Foster C: Monitoring exercise intensity during resistance training using the session RPE scale. *Journal of Strength and Conditioning Research*, 8(2), 53-58 (2004).
29. Turner-Stokes L: Goal attainment scaling (GAS) in rehabilitation: a practical guide. *Clin Rehabil.* 23(4), 362-70 (2009).
30. Enright PL: The six-minute walk test. *Respiratory Care* 48(8), 783-785 (2003).
31. West C, Bowen A, Hesketh A, Vall A: Interventions for motor apraxia following stroke. *Cochrane Database Syst Rev*, 2008(1), CD004132 (2008).
32. Donkervoort M, Dekker J, Stehmann-Saris FC: Efficacy of strategy training in left hemisphere stroke patients with apraxia: a randomized clinical trial. *Neuropsychological Rehabilitation*, 11(5), 549-566 (2011).
33. Melton AK, Bourgeois MS. Training compensatory memory strategies via telephone for persons with TBI. *Aphasiology*, 2005, 19, 353-364.
34. Leng TR, Woodward MJ, Stokes MJ, Swan AV, Vaireing LA, Baker R: Effects of multisensory stimulation in people with Huntington's disease: a randomized controlled pilot study. *Clinical Rehabilitation*, 17(1), 30-41 (2003).
35. Ho AK, Robbins AO, Walters SJ, Kaptoge S, Sahakian BJ, Barker RA: Health-related quality of life in Huntington's disease: a comparison of two generic instruments, SF-36 and SIP. *Mov Disord* 19(11), 1341-8 (2004).
36. Watson MJ: Refining the ten-metre walking test for use with neurologically impaired people. *Physiotherapy* 88(7), 386-397 (2002).
37. Podsiadlo D, Richardson S: The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc.* 39(2), 142-148 (1991).
38. Rao AK, Muratori L, Louis ED, Moskowitz CB, Marder KS: Clinical measurement of mobility and balance impairments in Huntington's disease: validity and responsiveness. *Gait Posture*, 29(3), 433-6 (2009).
39. Whitney S, Marchetti GF, Morris LO, Sparto PJ: The reliability and validity of the four square step test for people with balance deficits secondary to vestibular disorder. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 88, 99 (2008).
40. VanHeugten CM, Dekker J, Deelman BG, Stehmann-Saris JC, Kinebanian A: A diagnostic test for apraxia in stroke patient: internal consistency and diagnostic value. *The Clinical Neuropsychologist* 13, 182 (1999).
41. Whitney SL, Wrisley DM, Marchetti GF, Gee MA, et al. Clinical measurement of sit-to-stand performance in people with balance disorders: validity of data for the five-times-sit-to-stand test. *Phys Ther* 2005;85(10):1034-1045.
42. Lasker AG, Zee DS: Ocular motor abnormalities in Huntington's disease. *Vision Res* 37(24), 3639-45 (1997).
43. Lemiery J, Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Vandenbusche E, Dom R: Cognitive changes in patients with Huntington's disease (HD) and asymptomatic carriers of the HD mutation—a longitudinal follow-up study. *Journal of Neurology*, 251(8), 935-42 (2004).

44. Grimbergen Y, Knol MJ, Bloem BR, Kremer BP, Roos RA, Munneke M: Falls and gait disturbances in Huntington's disease. *Mov Disord* 23(7), 970-6 (2008).
45. Aubeeluck A, Wilson E: Huntington's disease. Part 1: essential background and management. *British Journal of Nursing* 17(3), 146-151 (2008).
46. Louis ED, Lee P, Quinn L, Marder K: Dystonia in Huntington's disease: prevalence and clinical characteristics. *Mov Disord* 4(1), 95-101 (1999).
47. Penney JB, Vonsattel JP, MacDonald ME, Gusella JF, Myers RH: CAG repeat number governs the development rate of pathology in Huntington's disease. *Ann Neurol* 41(5), 689-92 (1997).
48. Rosenblatt A, Abbott MH, Gourley LM et al: Predictors of neuropathological severity in 100 patients with Huntington's disease. *Annals of Neurology* 54(4), 488-93 (2003).
49. Vonsattel JP, Keller C, Cortes Ramirez EP: Huntington's disease - neuropathology. *Handbook Clin Neurol* 100, 83-100 (2011).
50. Busse M, Hughes G, Wiles CM, Rosser AE: Use of hand-held dynamometry in the evaluation of lower limb muscle strength in people with Huntington's disease. *J Neurol* 255(10), 1534-40 (2008).
51. Tian J, Herdman SJ, Zee DS, Folstein SE: Postural stability in patients with Huntington's disease. *Neurology* 42(6), 1232-8 (1992).
52. Panzera R, Salomonczyk D, Progovosky E, et al: Postural deficits in Huntington's disease when performing motor skills involved in daily living. *Gait Posture* 33(3), 457-61 (2011).
53. Rao A, Muratori L, Louis L, Moskowitz C, Marder K: Spectrum of gait impairments in presymptomatic and symptomatic Huntington's disease. *Mov Disord* 23(8), 1100-7 (2008).
54. Hausdorff JM: Gait variability and basal ganglia disorders: stride-to-stride variations of gait cycle timing in Parkinson's disease and Huntington's disease. *Mov Disord* 13(3), 428-437 (1998).
55. Delval A, Krystkowiak P, Delliaux M et al: Effect of external cueing on gait in Huntington's disease. *Mov Disord* 23(10), 1446-52 (2008).
56. Delval A, Krystkowiak P, Delliaux M et al: Role of attentional resources on gait impairment in Huntington's disease. *Mov Disord* 23(5), 684-9 (2008).
57. O'Donnell BF: Visual perception in pre-diagnostic and early stage Huntington's disease. *J Int Neuropsychol Soc* 14(3), 446-53 (2008).
58. Hicks SL, Robert MP, Golding CV, Tabrizi SJ, Kennard C: Oculomotor deficits indicate the progression of Huntington's disease. *Prog Brain Res* 171, 555-8 (2008).
59. Peacock IW: A physical therapy program for Huntington's disease patients. *Clinical Management in Physical Therapy* 7(1), 22-23 (1987).
60. Zinzi P, Salmasso D, De Grandis R et al: Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clin Rehabil* 21(7), 603-613 (2007).
61. Thaut MH, Miltner R, Lange HW, Hurt CP, Hoemberg V: Velocity modulation and rhythmic synchronization of gait in Huntington's disease. *Mov Disord* 14(5), 808-819 (1999).
62. Churchyard AJ, Morris ME, Georgiou N, Chiu E, Cooper R, Iansel R: Gait dysfunction in Huntington's disease: parkinsonism and a disorder of timing. Implications for movement rehabilitation. *Advances in Neurology* 87, 375-85 (2001).
63. Kloos A, Kegelmeyer D, Kostyk S: The Effects of Assistive Devices on Gait Measures in Huntington's Disease. *Neurotherapeutics* 6(1), 209-210 (2009).
64. Bilney B, Morris ME, Denisenko S: Physiotherapy for people with movement disorders arising from basal ganglia dysfunction. *New Zealand Journal of Physiotherapy* 31(2), 94-100 (2003).
65. Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996; 11: 136-142.
66. Blytsma FW, Rothlind J, Hall MR, Folstein SE, Brandt J. Assessment of adaptive functioning in Huntington's disease. *Mov Disord* 1993;8 (2):183-190.
67. Powell LE, Myers AM: The Activities-specific Balance Confidence (ABC) Scale. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* 50A(1), M28-M34 (1995).
68. Rao A et al: Clinical measurement of mobility and balance impairments in Huntington's disease: validity and responsiveness. *Gait Posture* 29(3), 433, 6 (2009).
69. Berg KO et al: Measuring balance in the elderly: validation of an instrument. *Can J Public Health* 83 Suppl 2, S7-11 (1992).
70. Tinetti ME: Performance-oriented assessment of mobility problems in elderly patients. *J Am Geriatr Soc* 34(2), 119-126 (1986).
71. Kloos AD et al: Fall risk assessment using the Tinetti mobility test in individuals with Huntington's disease. *Mov Disord* 25(16), 2838-44 (2010).
72. Rao AK, Quinn L, Marder KS: Reliability of spatiotemporal gait outcome measures in Huntington's disease *Mov Disord* 20(8), 1033-1037 (2005).
73. Aziz NA : Weight loss in Huntington disease increases with higher CAG repeat number. *Neurology* 71(19), 1506-13 (2008).
74. Wong D: Pain in children: comparison of assessment scales. *Pediatr Nurs* 14, 9-17 (1998).
75. Jackson J: Specific treatment techniques. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds). Churchill Livingstone Elsevier, 243-266 (2011).
76. Haas BA: Physical Activity and Exercise in Neurological Rehabilitation. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds). Churchill Livingstone Elsevier, 349-365 (2011).
77. Kunkel, DSE: Falls and their management. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds). Churchill Livingstone Elsevier, 383-397 (2011).
78. Jones F: Self management. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 367-387 (2011).
79. Watson, P, Pain management in Neurological Rehabilitation. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 331-338 (2011).
80. Folstein MF, Robins LN, Helzer JE: The Mini-Mental State Examination. *Arch Gen Psychiatry* 40(7), 812 (1983).
81. Kilbride CC : Physical Management of Altered Tone and Movement. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 289-318 (2011).
82. Bruton A: Respiratory Management in Neurological Rehabilitation. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 319-330 (2011).
83. Zarit SH, Reever KE, Bach-Peterson J. Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *Gerontologist* 1980;20:649-55.
84. Bott J: Guidelines for the physiotherapy management of the adult, medical, spontaneously breathing patient. *Thorax* 64(Suppl 1), i1-i52 (2009).
85. Moxham J: Breathlessness, fatigue and the respiratory muscles. *Clinical Medicine, Journal of the Royal College of Physicians* 9(5), 448-52 (2009).
86. Jones U, Enright S, Busse M: Management of respiratory problems in people with neurodegenerative conditions: A narrative review. *Physiotherapy* (in press).
87. McCool FD, Rosen MJ: Nonpharmacologic airway clearance therapies: ACCP evidence-based clinical practice guidelines. *Chest* 129 (1 Suppl), 250S-259S (2006).
88. Innocent DM, TF: Dysfunctional breathing, in *Physiotherapy for respiratory and cardiac problems*, PA Prasad (Ed), Churchill Livingstone: Oxford (2008).
89. Yorkston KM, Millar RM, Klasner ER: Huntington's Disease. In *Management of Speech and Swallowing in Degenerative Disease*. KM, Yorkston KM, RM Millar & Stroud EA (Eds). PRO-ED: Austin TX, 139-154 (2004).
90. Braden BJ Bergstrom N 1994 Predictive validity of the Braden scale for pressure sore risk in a nursing home. *Res Nurs Health* 17: 459-70
91. European Pressure Ulcer Advisory panel (EPUAP) and national Pressure Ulcer Advisory Panel (NPUAP). Pressure Ulcer Treatment: Quick Reference Guide. [www.npuap.org](http://www.npuap.org)

# Choroba Huntingtona

## European Huntington Disease Network Grupa Robocza do spraw Fizjoterapii\*

Proszę przysyłać komentarze, sugestie i ogólne opinie do Lori Quinn [QuinnL1@cardiff.ac.uk](mailto:QuinnL1@cardiff.ac.uk)

Celem uzyskania dodatkowych informacji na temat fizjoterapii w chorobie Huntingtona zapraszamy na stronę internetową :

[www.activehd.co.uk](http://www.activehd.co.uk)

### Przedruki :

© 2013 European Huntington's Disease Network,

Przewodniczący Prof. G.B. Landwehrmeyer,

Oberer Eselsberg 45/1, 89081 Ulm, Germany,

[www.euro-hd.net](http://www.euro-hd.net)

Nadzór nad tłumaczeniem polskim i kontakt : Dr Grzegorz Witkowski [9greg@wp.pl](mailto:9greg@wp.pl), Dr Daniel Zielonka

[daniel.zielonka@gmail.com](mailto:daniel.zielonka@gmail.com)

### Acknowledgements :

\*Zredagowane przez Lori Quinn, EdD, PT and Monica Busse

Pierwotna wersja tego dokumentu została utworzona przez podgrupę fizjoterapeutów: Lori Quinn, Monica Busse, Hanan Khalil, Una Jones, Angela Hall, Sue Armstrong.

Dalszy rozwój i sprawdzenie wykonane przez członków Grupy Roboczej do spraw Fizjoterapii EHDN, ze szczególnym wkładem:

Karin Bunnig, Maggie Broad, Katy DeBono, Camilla Ekwall, Hanne Fossmo, Nora Fritz, Karen Jones, Una Jones,

Deb Kegelmeyer, Hanan Khalil, Anne Kloos, Rodolfo Vera, Alexandra Schuler, oraz Jessie van der Bent

Zdjęcia udostępnione dzięki uprzejmości Karin Bunnig.

Polska wersja przewodnika została zrecenzowana przez fizjoterapeutkę mgr Izabelę Piątek-Bańkowską we współpracy z

Polskim Stowarzyszeniem Choroby Huntingtona [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)

Informacje zawarte w niniejszej broszurze stanowią przedmiot zrzeczenia się odpowiedzialności przez European Huntington's

Disease Network która znajduje się na stronie internetowej <http://www.euro-hd.net/html/disclaimer>.

– Proszę skontaktować się z lekarzem celem uzyskania porady medycznej.

- Z wyjątkiem inaczej zapisanych publikacja ta jest licencjonowana przez Creative Commons Attribution -

No Derivative Works 3.0 Unported License.