



:: Huntington-Krankheit



- Das vorliegende Dokument ist eine Übersetzung der französischen Empfehlungen. Die Original-Leitlinie wurde in Zusammenarbeit der Autoren Dr. K. Youssov und Prof. A.C. Bachoud-Lévi erstellt und im Jahr 2008 von Orphanet begutachtet und publiziert.
- Bitte beachten Sie, dass einige der nachfolgenden Vorgehensweisen und insbesondere die aufgeführten Medikamente für Ihr Land ungültig sein könnten.

Synonyme: Chorea Huntington

Definition: Die Chorea Huntington (CH) ist eine autosomal-dominant erbliche neurodegenerative Erkrankung des Zentralnervensystems, die vorwiegend die zentralen grauen Kerne befällt. Die Erkrankung manifestiert sich beim Erwachsenen in unterschiedlichem Alter, typischerweise zwischen dem 30. und 40. Lebensjahr, daneben gibt es jedoch auch juvenile Formen (etwa 10%), bei denen die Erkrankung vor dem 20. Lebensjahr einsetzt, sowie spät, nach dem 50. Lebensjahr (etwa 25 %) einsetzende Formen. Die CH ist gekennzeichnet durch motorische Störungen (choreatisches Syndrom, Dystonie, Haltungstörungen, die zu Stürzen führen können, Dysarthrie und Schluckstörungen u.a.) in Verbindung mit psychischen und Verhaltensstörungen (Charakterveränderung, depressives Syndrom, manchmal psychotische Störungen) und kognitiven Beeinträchtigungen. Die Symptome verschlimmern sich zunehmend und führen nach 10 bis 20 Jahren zu schwerer Demenz mit Bettlägerigkeit und häufig zu Kachexie.

Mehr erfahren Sie unter:

[Kurzbeschreibung der Krankheit bei Orphanet](#)

Menu

Merkblatt für den Rettungsdienst

Empfehlungen für die Notfallambulanz

Synonyme

Notfallsituationen

Pathophysiologie

Medikamenten-Wechselwirkungen

Notfälle

Anästhesie

Häufig verschriebene langfristige Therapien

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung

Gefahren

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

Weitere Informationen

Merkblatt für den Rettungsdienst

Ruf zu einem Patienten mit Chorea Huntington

Synonyme

- ▶ Chorea major, Veitstanz

Pathophysiologie

- ▶ autosomal-dominant vererbte neurodegenerative Erkrankung, von der überwiegend die zentralen grauen Kerne betroffen sind

Notfälle

- ▶ abnorme Bewegungen (choreatisches Syndrom), Konvulsionen
- ▶ Verhaltensstörungen, Aggressivität, Suizidrisiko
- ▶ Gleichgewichtsstörungen: Sturz
- ▶ Atembeschwerden: Verschlucken, Aspirationspneumopathien u.a.
- ▶ Dehydratation

Häufig verschriebene langfristige Therapien

- ▶ Neuroleptika
- ▶ Psycholeptikum: Tetrabenazin (XENAZINE®)
- ▶ Antidepressiva, Anxiolytika
- ▶ manchmal: Antiepileptika

Gefahren

- wenige spontane Beschwerden, selbst bei Schmerzen
- somatische Ursachen der Agitiertheit: intrakraniales Hämatom, volle Blase
- malignes Neuroleptika-Syndrom

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

- ▶ bei Bedarf Sedierung: orale oder injizierbare Neuroleptika, Midazolam
- ▶ keine Besonderheiten für die Anästhesie
- ▶ Erhebung der Ätiologie
- ▶ Ermittlung der laufenden Therapie zur Vermeidung eines unfreiwilligen Entzugs

Weitere Informationen:

- ▶ Besuchen Sie die Orphanet-Website unter <http://www.orpha.net/> und geben Sie den Namen der Krankheit in das Suchfeld ein. Auf der Übersichtsseite der Krankheit wählen Sie im Menu <Zusatzinformationen> den Link <Expertenzentren>. Schränken Sie die Suchabfrage auf das gewünschte Land ein.

Empfehlungen für die Notfallambulanz

Notfallsituationen

1. Schluckstörungen

Sie können die Folge einer heftigen oder subakuten Verschlimmerung des klinischen Bildes sein, insbesondere auf dem Umweg über **Verschlucken** oder **Aspirationspneumopathien**. Ein **Befall der Atemmuskulatur** ist bei den sich spät manifestierenden Formen der Erkrankung nicht typisch, aufgrund des häufigen Tabakkonsums ist jedoch eine **COPD** möglich.

Auch wenn kein Verschlucken vorliegt und keine klinischen Zeichen für respiratorische Beschwerden vorhanden sind, muss bei allen Patienten mit Schluckstörungen **unbedingt dem Verdacht einer Aspirationspneumopathie nachgegangen werden**, wenn sie Fieber haben oder das neurologische Bild sich verändert.

▶ Bei akutem Verschlucken:

- Befreiung der oberen Luftwege, gegebenenfalls Heimlich-Handgriff anwenden.
- Respirationsbilanz (Sättigung, Blutgas)
- Sauerstofftherapie

▶ Thorax-Röntgen

▶ Behandlung mit **Breitspektrum-Antibiotika**

▶ Wenn eine orale Ernährung nicht möglich ist, auf eine gute parenterale Hydratation des Patienten achten

- Das Legen einer Nasen-Magensonde kann sich in der Akutphase als unerlässlich erweisen.
- Falls erforderlich, das Anlegen einer Magenfistel besprechen, nachdem die Angaben der Patientenverfügung (sofern vorhanden) eingesehen wurden und die Meinung der Angehörigen eingeholt wurde (diese Maßnahme ist selten erforderlich).
- Selbst nach einer Komplikation infolge von Verschlucken sollte die Wiederaufnahme der oralen Ernährung (mit Speisen geeigneter Konsistenz) erwogen werden, falls dadurch eine Sättigung erreicht werden kann.

2. Verhaltensstörungen

- ▶ Beurteilung des **Suizidrisikos**. Durch eine umfassende, sämtliche Aspekte der Erkrankung (einschließlich der familiären und sozialen Aspekte) einschließende, unterstützende Behandlung und eine rasche Behandlung der Stimmungsbeeinträchtigungen und der Ängstlichkeit kann das Suizidrisiko erheblich begrenzt werden.
- ▶ Ein **gelenktes Gespräch** führen, um Ängstlichkeit und Stimmungsbeeinträchtigungen zu erkennen. Häufig klagen die Patienten nicht spontan.
- ▶ Angesichts des Auftretens oder der Verschlimmerung einer Verhaltensstörung immer nach einer somatischen Ursache suchen:
 - Stoffwechsel (Elektrolyte im Blut, Calcium-Blutspiegel, Schilddrüsenbilanz)
 - Infektionen (bakteriologische Harnuntersuchung, Thorax-Röntgen)
 - Lungenembolie
 - volle Harnblase
 - Verdauungsbeschwerden (Koprom)
 - diarrhöisches Syndrom.
- ▶ Ausschließen eines **subduralen Hämatoms** bei Verdacht auf Sturz, selbst wenn keine Anzeichen für motorische Defizite vorliegen: Nicht selten ist dies die Ursache einer neurologischen oder Verhaltensverschlimmerung.

3. Dehydratation und Hypernatriämie

Diese ist nicht immer mit mangelnder Flüssigkeitszufuhr verbunden. Sie tritt bei Patienten auf, die sich nicht mehr eigenständig ernähren, bei apathischen Patienten oder infolge einer Verstärkung der Schluckstörungen, manchmal aber auch bei Patienten mit *a priori* hinreichender Flüssigkeitszufuhr, beispielsweise bei über eine Magenfistel hydrierten Patienten.

- ▶ Die Behandlung besteht hier - ohne Besonderheiten in Bezug auf die CH - in einer an die Elektrolytstörungen und die Nierenfunktion angepassten **Wiederherstellung des Wasser- und Elektrolythaushalts**; zur Bewältigung einer schwierigen Krise kann die Meinung eines Reanimationsmediziners nützlich sein, besonders bei Nierenversagen.

4. Starke Abmagerung

- ▶ Gewichtsverlust tritt bei Chorea Huntington häufig auf. Er kann mit der Zunahme der motorischen Aktivität im Rahmen des choreatischen Syndroms zusammenhängen, es gibt aber auch Fälle von starker Abmagerung trotz a priori erheblicher Kalorienzufuhr bei Patienten ohne choreatisches Syndrom (bislang ungeklärte Stoffwechselfaktoren).
 - Einholung der **Meinung eines Diätetikers**
 - Empfehlen einer – manchmal erheblichen - **Erhöhung der Kalorienzufuhr** (5000 bis 6000 Kalorien pro Tag).
 - das Anlegen einer Magenfistel ist nicht das absolute Mittel der Wahl und muss besprochen werden (siehe oben): Ihr Hauptzweck ist es eher, auf komfortable Weise eine Sättigung zu erzielen und die Therapeutika zur symptomatischen Behandlung zu verabreichen, als Zeit bei den unterstützten Mahlzeiten zu sparen und das Verschluckensrisiko beim Essen vollkommen auszuschalten.

5. Verschlimmerung der Gleichgewichtsstörungen oder des choreatischen Syndroms

Jede **interkurrierende Erkrankung** ohne Bezug zur CH, aber auch eine **Komplikation** (subdurales Hämatom, Lungeninfektion, volle Harnblase u.a.) oder eine **Stoffwechselstörung** kann die Gleichgewichtsstörungen oder das choreatische Syndrom verschlimmern. Einer motorischen Verschlechterung kann auch ein **anxiodepressives Syndrom oder eine isolierte Angststörung** zugrunde liegen.

- ▶ Um verstärkte motorische Störungen (insbesondere das choreatische Syndrom) in den Griff zu bekommen, **kann die Behandlung der interkurrierenden Störung genügen**.
- ▶ Eine Erhöhung der Dosierung der Neuroleptika oder eine "Notfallgabe" von Neuroleptika wird nicht empfohlen, bevor nicht die ursächliche Erkrankung behandelt wurde, sofern eine solche vorliegt.
- ▶ **Bei einer rezenten Erhöhung der Sturzhäufigkeit nach iatrogenen Ursachen suchen**, besonders nach der Einleitung oder Intensivierung einer Behandlung mit Neuroleptika oder Benzodiazepinderivaten. Durch eine **Reduktion der Sedativbehandlung** (sofern das psychiatrische Bild dies zulässt) kann die Häufigkeit von sturzbedingten Unfällen verringert werden.

Medikamenten-Wechselwirkungen

- ▶ Typische Wechselwirkungen zwischen den häufig verwendeten psychotropen Substanzen.

Anästhesie

- ▶ Spezifische Kontraindikationen sind bei der Verwendung von intravenös verabreichten Anästhetika oder Inhalationsanästhetika nicht bekannt, jedoch wurden **Fälle von längerer Apnoe bei der Anwendung von Thiopenthal berichtet**.

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenseinweisung

- ▶ Schutz der Bettgitter zur Vermeidung von Stößen in Verbindung mit den manchmal sehr heftigen choreatischen Bewegungen.
- ▶ Bequeme Lagerung, wenn möglich in einem Pflegestuhl (Typ Cumbria) bei stark choreatischen und sehr hilfbedürftigen Patienten.
- ▶ Maßnahmen zur Verhinderung von Verschlucken mit Beurteilung der Schluckfähigkeit, so dass geeignete Nahrungskonsistenzen ermittelt werden können, gelatiniertes Wasser, Andicken von Flüssigkeiten, proteinangereicherte Cremes, sitzende Position bei jeder oralen Zufuhr, Kopfhaltung (Kinn gegen Brustbein) zur Förderung des Schluckens; die Pflegeteams entsprechend instruieren.
- ▶ Erhöhung der Kalorienzufuhr (bei Bedarf bis zu 5000-6000 Kal/Tag) bei Abmagerung.
- ▶ Überprüfung der verordneten Therapeutika zur Feststellung einer eventuellen iatrogenen Ursache, aber auch zur Vermeidung von unbeabsichtigtem Entzug, besonders von Psychopharmaka und Antiepileptika.

Literatur

- ▶ Dubinsky RM. No going home for hospitalized Huntington's disease patients. *Mov Disord.* 2005 Oct;20(10):1316-22.
- ▶ Paulsen JS, Hoth KF, Nehl C, Stierman L. Critical periods of suicide risk in Huntington's disease. *Am J Psychiatry.* 2005 Apr;162(4):725-31.
- ▶ Cangemi CF, Miller RJ. Huntington's disease: review and anesthetic case management. *Anesth Prog.* 1998 Fall;45(4):150-3.
- ▶ Croydon L. Treatments for pain and Parkinson's, Huntington's and Alzheimer's diseases. *IDrugs* 2006 Dec;9(12):819-22.
- ▶ Wood NI, Goodman AO, van der Burg JM, Gazeau V, Brundin P, Björkqvist M, Petersén A, Tabrizi SJ, Barker RA, Jennifer Morton A. Increased thirst and drinking in Huntington's disease and the R6/2 mouse. *Brain Res Bull.* 2008 May 15;76(1-2):70-9. Epub 2008 Jan 9.
- ▶ Gaasbeek D, Naarding P, Stor T, Kremer HP. Drug-induced hyperthermia in Huntington's disease. *J Neurol.* 2004 Apr;251(4):454-7.

Diese Empfehlungen wurden gemeinsam erarbeitet von:

Dr. K. Youssov und Prof. A.C. Bachoud-Lévi vom Centre de Référence de la maladie de Huntington, dem Verband Huntington France, dem Verband Huntington Espoir und dem Verband Huntington Avenir

Datum der Fertigstellung: 04. Juli 2008

Übersetzung: Orphanet Deutschland, Prof. Ulrich Langenbeck

Datum der Übersetzung: 2012