

EREDETI KÖZLEMÉNY

A magyar Huntington-kóros betegek és családjaik életminőségének elemzése

SZALAI Klára Szilvia, Prof. Dr. MOLNÁR Mária Judit MD, PhD, DSc,
Dr. MOLNÁR Viktor MD, PhD, Dr. ÁCS Andrea PhD

ÖSSZEFOGLALÁS

A vizsgálat célja: Huntington-kórban szenvedők és az őket gondozók életminőségének vizsgálata, amelynek során különösen nagy hangsúlyt kap a család. Célunk volt továbbá felmérni, mennyire lennének nyitottak a családok olyan, egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott szolgáltatásra, amely segít a betegutak rövidítésében, illetve a mindennapi problémáik megoldásában.

Anyag és módszer: A keresztmetszeti vizsgálat validált kérdőívvel történt, illetve saját kérdőívet készítettünk, amely szociodemográfiai adatokat és a betegséggel kapcsolatos kérdéseket tartalmazott. A vizsgálat a Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetében történt, Huntington-kóros betegek és családjuk bevonásával.

Eredmények: A Huntington-kóros betegek saját megítélése szerint a fizikai életminőségre van nagyobb hatással a betegség, szemben a mentális egészséggel. A Huntington-kóros családok életminőségére nagy hatással van a családtagjuk betegsége. A Huntington-kóros betegek és családtagjaik is nyitottak lennének egyetemi végzettségű ápoló által nyújtott szolgáltatásokra.

Következtetés: A Huntington-kór negatív hatással van mind a beteg, mind a családja életminőségére. Ennek javításának érdekében érdemes lenne megvizsgálni, hogy kiterjesztett hatáskörű ápoló által nyújtott segítséggel javítható-e.

Kulcsszavak: életminőség, Huntington-kór, chorea, APN, kiterjesztett hatáskörű ápoló

Analysis of the Quality of Life Patients With Huntington's Disease and Their Families In Hungary

Klára Szilvia SZALAI, Mária Judit MOLNÁR MD., PhD, DSc., Viktor MOLNÁR MD., PhD, Andrea ÁCS PhD

SUMMARY

Aim: The aim of the research study was to get a better picture of the patient's quality of life with Huntington's disease and their caretaker's. One of the main topics of the investigation was the family, because taking care of a Huntington's patient can have a big impact on their lives. Our further concern was to introduce the concept for the families and test their open mindedness, if they would take assistance from nurse graduates to make the patient's medical journey shorter and help with their everyday life challenges.

Material and method: The cross-sectional research was done by validated tests, as well as, self-made tests which contained socio-demographic data and questions regarding the disease. The trial took place at Semmelweis University, at the Institute of Genomic Medicine and Rare Disorders in collaboration with the patients and their families.

Results: According to the patients, their life quality is affected more physically than their mental health. The experiment showed that the disease has a big impact on the quality of life of the family members. The family members would be more open in regards to accepting help from advanced practice nurses.

Conclusion: Huntington's disease has a negative impact on the quality of life of the patients and their families. It would be adequate to study if the provided help of advanced practice nurses could improve their quality of life.

Keywords: quality of life, Huntington's disease, chorea, APN, advanced practice nurse

SZALAI Klára Szilvia
kiterjesztett hatáskörű
ápoló, Semmelweis Egyetem
Genomikai Medicina és Ritka
Betegségek Intézete
ORCID-azonosító:
0009-0004-2133-252X

Prof. Dr. MOLNÁR Mária Judit
MD, PhD, DSc egyetemi tanár,
intézetvezető, Semmelweis
Egyetem Genomikai Medicina
és Ritka Betegségek Intézete
ORCID-azonosító:
0000-0001-9350-1864

Dr. MOLNÁR Viktor MD, PhD
egyetemi tanársegéd, klinikai
genetikus szakorvos,
Semmelweis Egyetem
Genomikai Medicina és
Ritka Betegségek Intézete
ORCID-azonosító:
0000-0002-4156-9987

Dr. ÁCS Andrea PhD egyetemi
okleveles ápoló, adjunktus,
Országos Mentális, Ideggyó-
gyászati és Idegsebészeti
Intézet, Semmelweis Egyetem
Egészségtudományi Kar
ORCID-azonosító:
0000-0003-2262-8854

Levelező szerző

(corresponding author):


SZALAI Klára Szilvia

E-mail:

szalai.klara-szilvia@semmel-
weis.hu

Beérkezett: 2023. november 13.

Elfogadva: 2023. november 20.

 | Hungarian | <https://doi.org/10.55608/nover.36.0029> | www.eLitMed.hu

Bevezetés

A Huntington-kór egy örökletes neurodegeneratív betegség, amelyet pszichés tünetek, mozgászavar és kognitív hanyatlás jellemez (Stoker et al., 2022). A betegséget *George Huntington* után nevezték el, aki 1872-ben elsőként írta le az autoszomális dominánsan öröklődő kórképet, amely a huntingtin génben (HTT) bekövetkező hiba miatt alakul ki (McColgan & Tabrizi, 2018). A betegség jellemzően középkorban kezdődik, lassú progresszióval (Roos, 2010).

Nemzetközileg évről évre egyre több cikk jelenik meg a Huntington-kór kutatását illetően. Jelenleg csak tüneti terápia létezik, ám a betegség több klinikai vizsgálat fókuszpontjában áll (McColgan & Tabrizi, 2018).

Szakirodalmi áttekintés után kijelenthető, hogy nincs olyan szakirodalom, amely a magyar Huntington-betegek ápolásával és életminőségének vizsgálatával foglalkozott volna, pedig a betegség progresszív mivolta miatt ez lényeges lenne. Kutatásunk során a Huntington-kórban szenvedők és az őket gondozók életminőségét vizsgáltuk meg. Ennek során különösen nagy hangsúlyt kapott a család, amelynek tagjai napi szinten „szenvednek” a Huntington-kór hatásaitól. Az egészség és az életminőség vizsgálata kulcsfontosságú Huntington-kórban. Fontos megérteni, hogy a betegség az életminőség mely területén rombol a legjobban, és hogy a családra milyen hatással van, a betegek és hozzátartozóik milyen információkat kaptak a betegséggel kapcsolatban, és milyen segítségre számíthatnak. A fentiekén kívül a vizsgálatban felmértük, hogy mennyire lennének nyitottak a családok olyan, egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott szolgáltatásra, amely segít a betegutak rövidítésében, illetve a mindennapi problémáik megoldásában.

Huntington-kór

A Huntington-kór autoszomális dominánsan öröklődő, központi idegrendszert érintő genetikai rendellenesség, amely a neuronok degeneratív folyamatainak folyamatos progressziójával jár (Walker, 2007). 1872-ben *George Huntington* különítette el egyéb choreáktól, de a betegség kialakulásáért felelős genetikai defektust csak 1993-ban írták le (Andrew et al., 1993). Mivel a betegség autoszomális dominánsan öröklődik, egy Huntington-kóros beteg 50% eséllyel örökíti tovább a betegséget a következő generációra nemtől függetlenül. A kaukázusi népességben az előfordulása 5-10/100 000 (Roos, 2010). Elmondható, hogy Ázsiában alacsonyabb előfordulás figyelhető meg,

Rövidítések jegyzéke

APN = (advanced practice nurse) kiterjesztett hatáskörű ápoló
 HD = (Huntington's disease) Huntington-kór
 HDQoL = (Huntington's disease health-related quality of Life) egészséggel összefüggő életminőség Huntington-kórban
 HDQoL-C = (Huntington's disease quality of life battery for carers) Huntington-kór életminőségi elemzése az ápolók számára
 SE GRI = Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
 SF-36 = (Medical outcomes study short-form 36) Életminőség kérdőív-36

míg Európában, Észak-Amerikában és Ausztráliában magasabb (Ajitkumar & De Jesus, 2022).

A jellemző klinikai képet három klasszikus tünetegyüttes jellemzi: a kezdeti kognitív és a pszichés zavar, valamint a később kialakuló motoros tünetek (Ajitkumar & De Jesus, 2022). Ezenfelül jellemző tünetek lehetnek még a fogyás, az alvászavar, a napi ritmus felborulása, valamint a vegetatív idegrendszeri zavarok is (Roos, 2010). A sokáig tünetmentes betegség általában lassú kognitív változásokkal kezdődik (Stoker et al., 2022). Átlagosan 40-45 éves korban jelennek meg az első tünetek, amelyek később progrediálnak (Ajitkumar & De Jesus, 2022).

Klinikai jellemzők

Pszichiátriai tünetek

A pszichiátriai tünetek nagy változékonyságot mutatnak, leginkább affektív zavarok, szorongás az első tünet, sok esetben személyiségváltozás is megfigyelhető (Tariska, 2021). A pszichiátriai tünetek negatív hatással vannak a mindennapi életre és a családra (Roos, 2010). Kezdetben a betegek figyelme gyengül, aminek következtében nő az impulzivitás és az ingerlékenység; az ingerlékenység sok esetben dühkitörésekhez és agresszióhoz vezethet (Ajitkumar & De Jesus, 2022). A családtagok arról számolnak be, hogy az érintett egyre nehezebben uralkodik az indulatain. Az ingerlékenység mértéke széles skálán mozog, az apróbb vitáktól kezdve egészen a fizikai erőszakig (Stoker et al., 2022). A Huntington-kóros betegek körében gyakori az öngyilkosság gondolata (5-10%), amelyet leginkább a betegség megállíthatatlan progressziója indukál. A leggyakoribb halál oka a már sokszor mozgásképtelen betegeknél a pneumonia (Honrath et al., 2018).

Kognitív tünetek

Nem ritka, hogy a kognitív funkciók hanyatlása hívja fel a figyelmet a betegségre. Nehezednek a döntések, csökken az ítélőképesség, ennek következtében fokozatosan, egyre nehezebben tudják tartani a napi rutint, az egyszerű feladatokat is nehezebben hajtják végre. Rugalmatlanabbá válnak, nehezen tudnak alkalmazkodni az új helyzetekhez, ami miatt egyes helyzetekre nem megfelelően reagálnak (Roos, 2010).

Motoros tünetek

A legjellegzetesebb motoros tünetek az akaratlan, nem kívánt mozgások, a chorea (Ajitkumar & De Jesus, 2022). Kezdetben ezek a mozgások a végtagok distalis részén a legjellemzőbbek, mint például az ujjakban vagy a kis arcizmokban. „Kívülről nézve” sokszor fel sem tűnnek vagy egyszerűen csak idegességgel magyarázzák a betegek ezeket a tüneteket. Az akaratlan mozgások, ha jelentkeznek, általában mindig jelen vannak, amikor a beteg ébren van. Fokozatosan nehezebbé válnak a mindennapi tevékenységek, mint az ágyból való felkelés, öltözködés, fürdés, takarítás, főzés, étkezés. Ezek a motoros tünetek a beteg munkájára is negatív hatással lesznek előbb-utóbb (Roos, 2010), illetve hajlamosak lesznek az elesésre, amik főleg enyhe vagy közepes stádiumban a jellemzők és az életminőséget még inkább rontják (Stoker et al., 2022).

Terápiás lehetőségek

A Huntington-kórra jelenleg még nincsen gyógy mód. A tünetek csökkentésére jó pár terápiás lehetőség létezik, amelyeknek fő célja az életminőség javítása. A Huntington-kór kezelése összetett feladat. A gyógyszeres terápiák közül a tetrabenazinterápia került törzskönyvezésre ebben a betegségben a túlmovgások kontrolljára, az egyéb terápiákat, mint antidepresszívumok, antipszichotikumok off label használjuk. Legújabb megfigyelések szerint az új generációs antipszichotikumok jó hatással vannak mind az affektív, mind a kognitív tünetekre (Molnat et al., 2022). A betegség kezelése multidiszciplináris feladat (Ajitkumar & De Jesus, 2022). A multidiszciplináris ellátás ma már aranystandardnak tekinthető. A kezelés fő célja az életminőség javítása és a szövdmények kialakulásának csökkentése (Ajitkumar & De Jesus, 2022). A multidiszciplináris team tagjai szakorvosok (neurológus, pszichiáter, klinikai genetikus, palliatív orvos), szakápolók és különböző egészségügyi szakemberek, úgymint gyógytornász,

dietetikus, beszéd- és nyelésterapeuta, valamint szociális munkás (Mestre & Shannon, 2017).

Számos, nem gyógyszeres terápia is létezik Huntington-kóros betegek számára. Egyre több szakcikk foglalkozik a különböző kiegészítő terápiákkal. Ilyenek például a napi rutin kialakítása, a kognitív viselkedésterápia, a környezeti változások, a művészetterápia vagy a zeneterápia. A többtípusú, sokszínű terápia segíti a beteg szociális, lelki és érzelmi jóllétét, és egyben fizikailag és pszichológiailag támogatja a beteget (Stoker et al., 2022).

A Huntington-kóros betegek számára fontos a napirend kialakítása; ez olyan stabilitást ad nekik, amely által kevésbé fordul elő agresszív viselkedés. A kognitív viselkedésterápia hatékony lehet a pszichés zavarok korai stádiumában. A terápia sikere függ a beteg hozzáállásától és a betegség progressiójától. A személyre szabott kognitív terápia segítheti a beteg és családja megküzdését a betegséggel szemben, erre szolgáló eszközök például a stresszkezelési technikák, a relaxáció vagy a meditáció. A művészetterápia mint kommunikációs eszköz segíthet az érzelmek kifejezésében, a kommunikációban, mivel a Huntington-kóros betegek sokszor nehezen fejezik ki az olyan érzelmeiket, mint az unalom, a fáradtság, a magány vagy a frusztráció (Skirton, 2005).

A Huntington-kór hatása az életminőségre

Az egészséggel összefüggő életminőség (health related quality of life – HRQoL) fontos, a beteg által észlelt eredménymérő, amely által információt kapunk a beteg állapotáról, mindennapi tapasztalatairól (Hocaoglu et al., 2012).

A Huntington-kórra jelenleg csak tüneti kezelés létezik, ezért lényeges az életminőség javítása, változása pedig fontos a különböző terápiák hatékonyságának értékeléséhez (Dorey et al., 2016). A Huntington-kór – tüneteinek összetettsége miatt – az életminőség több területére is hatással van. Több tanulmány is arra a következtetésre jutott, hogy az általános kérdőívek nem elég szenzitívek ezek mérésére (Hocaoglu et al., 2012).

A betegség progresszív lefolyása számos területen hatást gyakorol az életminőségre, így a fizikai, kognitív, pszichés és szociális aspektusokra is. A legtöbb kutatás arra a következtetésre jutott, hogy a hangulatzavarok és az érzelmi élet károsodása rontja leginkább az életminőséget, szemben a motoros és kognitív funkciók romlásával (Dorey et al., 2016).

Míg más betegségnél bőséges szakirodalom foglalkozik a gondozók életminőségével (például demencia esetében), elenyésző azon kutatások száma, ame-

lyek a Huntington-kórral küzdő betegek családtagjainak életminőségét vizsgálják (Aubeeluck et al., 2012).

A múltban számottevő mennyiségű vizsgálat jutott arra a következtetésre – a közvetlen életminőség mérése nélkül –, hogy a gondozókra is hatással van a kórkép. A fellelhető irodalom rávilágít arra, hogy ebben a gondozói csoportban nagyban romlik az életminőség. Ennek okai a következők: elszigeteltség, megküzdési nehézségek, kognitív és viselkedési tünetek, pénzügyi nyomás, hozzáférés bizonyos szolgáltatásokhoz (például speciális segédeszközökhez és felszerelésekhez, szakirányú érdekképviselőhöz és támogatásokhoz), valamint az olyan szakemberekhez, akik megfelelően képzettek a Huntington-kór által előidézett, összetett családi dinamikák kezelésében. Napjainkban már sokkal alaposabban elemzett téma a Huntington-kórban szenvedő betegek vizsgálata (Aubeeluck et al., 2012).

A vizsgálat célja a magyar Huntington-kóros betegek életminőségének felmérése, feltérképezni, hogy a páciensek életminőségének mely területeire van hatással a betegség. További célcsoportot képeznek a betegek hozzátartozói, és annak vizsgálata, hogy az ő életminőségükre milyen kihatással van egy Huntington-kóros beteg ellátása. Végeterül vizsgáltuk, hogy milyen szolgáltatásokhoz jutnak hozzá a betegek és családtagjaik, illetve mennyire lennének nyitottak egyetemi végzettségű ápolók (APN) által nyújtott szolgáltatásokra.

A vizsgálatot a Semmelweis Egyetem Regionális, Intézményi Tudományos és Kutatás-Értékelési Bizottsága engedélyezte. A vizsgálat helyszíne a Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete (GRI) volt. Az intézetbe az ország egész területéről érkeznek páciensek; itt biztosított a Huntington-kóros betegek gondozása.

Anyag és módszer

A vizsgálat az SE-GRI-ben kezelt betegek körében történt. Beválasztási kritérium a Huntington-kór diagnózis volt, G10HO BNO-kóddal. A diagnózis minden esetben klinikai genetikai vizsgálattal volt alátámasztva. Más kezelt betegség nem volt kizáró ok, de ezeknek az életminőségre gyakorolt lehetséges hatásait a kiértékelésnél nem vettük figyelembe. A részvétel önkéntes alapon történt, illetve a betegek és a hozzátartozók a kérdőívek kitöltése előtt szóbeli és írásbeli tájékoztatást kaptak a vizsgálat menetéről.

Hipotézisek

1. Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek fizikai életminőségére és mentális életminőségére ugyanolyan hatással van a betegség.

2. Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek saját szubjektív megítélésük szerint magasabbra becsülik életminőségüket, mint az őket gondozó családtagok.
3. Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek családtagjainak életminőségét nagyban befolyásolja ápolói szerepük.
4. Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek és családtagjaik nyitottak lennének egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott segítségre.

Felhasznált kérdőívek

A Huntington-kórral érintett betegek általános életminőség-felmérésére az SF-36 kérdőívet és a EuroQoL-skálát használtuk. A Huntington-kóros betegek családjának életminőségét a HDQoL-C kérdőív segítségével mértük fel. Mindegyik kérdőív tartalmazott saját kérdéseket is, amelyek szociodemográfiai adatokat tartalmaztak, illetve az egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott lehetőségek elfogadottságát mérték fel.

Az SF-36 kérdőív 36 kérdése nyolc területen méri fel az életminőséget; egyik része a fizikális, másik része a mentális egészségre vonatkozik. Vizsgálja a fizikai működést, a szerepkorlátokat, az érzelmi problémákat, a fájdalmat, az általános egészségpercepciót, a vitalitást, az érzelmi állapotot, a társas kapcsolatot és az egészségi állapot változását. Ezt a kérdőívet több száz kutatásban és vizsgálat során használták a világ minden területén (Novák et al., 2006).

Az EuroQoL által kifejlesztett, általános életminőség-kérdőív, amelyen 0–100 közötti értékű skálán lehet bejelölni az életminőséget.

A HDQoL-C egy Huntington-kór-specifikus, többdimenziós, validált kérdőív, amelyet a Huntington-kórban szenvedő személyeket gondozók szubjektív életminőségének mérésére fejlesztettek ki.

Felhasznált programok

A kérdőívek a Google Forms felmérésadminisztrációs szoftver felhasználásával készültek. Az eredményeket Microsoft Excel program segítségével rendszereztük, a statisztikai vizsgálatokhoz pedig a Statistical Package for the Social Sciences for Windows version 26.0 (SPSS 26.0) statisztikai programot használtuk.

Eredmények

Szociodemográfiai jellemzők

A HDQoL-C kérdőív is tartalmaz szociodemográfiai kérdéseket, ezt egészítettük ki még egyéb saját kérdésekkel. Ugyanezeket kapták meg a Huntington-

I. táblázat: Demográfiai adatok a kutatásban résztvevők körében

		Huntington-kóros beteg (n=20)	Huntington-kóros beteg családtagja (n=21)
Kitöltő	férfi	40%	52,4%
	nő	60%	47,6%
Átlagéletkor		51,37 év	50,41 év
Iskolai végzettség	általános iskola	5%	4,8%
	szakmunkásképző	35%	19%
	érettségi	30%	38,1%
	egyetemi alapképzés	15%	28,3%
	egyetemi mesterképzés	10%	9,5%
Lakhely	Pest vármegye és Budapest	55%	57,1%
	többi vármegye	35%	42,9%
Családi állapot	egyedülálló	30%	19%
	házastárssal él együtt	60%	52,4%
	élettársi kapcsolatban él	10%	9,5%
	özvegy	-	14,3%

kóros betegek is. A kérdőív szociodemográfiai részében a válaszadók nemére, életkorára, iskolai végzettségére, lakhelyére, családi állapotára kérdeztünk rá.

A Huntington-betegek vizsgálatában összesen 20 fő (100%) vett részt, ebből 8 fő (40%) férfi és 12 fő (60%) nő volt a nemek szerinti eloszlás. Családtagjaik vizsgálatában összesen 21 fő töltötte ki a kérdőíveket, ebből 11 fő (52,4%) férfi és 10 fő (47,6%) nő volt. A Huntington-kóros résztvevők átlagéletkora 51,37 év (SD=11,31, minimum-maximum=32-77), 1 kitöltő nem válaszolt erre a kérdésre. A családi részben a kitöltők átlagéletkora 50,41 év (SD=17,06, minimum-maximum=25-78). A Huntington-kóros betegek iskolai végzettségét hatkategóriás kérdéssel mértük fel, a többség szakmunkás képzettségű volt vagy érettségizett. A családi kérdőívre választ adók közül a többségnek érettségije volt. A betegek és családjuk családi állapotát is megvizsgáltuk, és elmondható, hogy a legtöbbjük házastárssal él együtt. A pontos szociodemográfiai eloszlásokat az **I. táblázat** mutatja.

Az életminőség vizsgálata

Első hipotézis

Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek fizikai és mentális életminősége különbözik, jobb a mentális életminőség, mint a fizikai.

Az életminőséget az SF-36 kérdőívvel mértük fel, és nyolc dimenzióban vizsgáltuk.

A kérdőív megbízhatóságát (reliability) minden dimenzióban az alfa-érték szemlélteti. Az átlagértékeket megfigyelve elmondható, hogy a testi fájdalom dimenziójában a legjobb az életminőség értéke (M=78,12, SD=25,73, medián=88,75). A második helyen a szociális működés dimenziója áll. A legrosszabb életminőség-érték a fizikai szerep dimenziójában született (M=38,15, SD=43,59, medián=0). A pontos értékek a **II. táblázatban** láthatók.

A vizsgált nyolc dimenziót két fő csoportba osztottuk az SF-36 útmutatója alapján. Az egyik cso-

II. táblázat: SF-36 kérdőív eredményei

	Cronbach's alfa	Átlag (M)	Szórás (SD)	Medián
Fizikai aktivitás (n=19)	0,984	59,21	39,41	55,00
Fizikai szerep (n=19)	0,900	38,15	43,59	0,00
Érzelmi szerep (n=20)	0,787	41,66	41,71	33,33
Vitalitás (n=19)	0,841	63,42	33,16	65,00
Mentális egészség (n=18)	0,866	68,88	27,21	72,00
Szociális működés (n=20)	0,730	74,37	30,47	87,50
Testi fájdalom (n=20)	0,951	78,12	25,73	88,75
Általános egészség (n=19)	0,846	47,36	31,19	50,00

port a fizikai egészség volt, ebbe tartozott a fizikai aktivitás, a fizikai szerep, a testi fájdalom és az általános egészség. A másik csoport a mentális egészség volt, ebbe tartozott a vitalitás, a szociális működés, az érzelmi szerep és a mentális egészség.

Shapiro–Wilk-féle normalitáspróba alapján a fizikai egészség ($p=0,209$) és a mentális egészség ($p=0,79$) közel normális eloszlásból származik, jelentősen kilógó adat nincsen. A Huntington-kóros betegek fizikai életminősége ($M=57,75$, $SD=31,00$) és mentális életminősége ($M=63,37$, $SD=30,83$) nem különbözik: $t(16) = -1,228$, $p=0,237$. Statisztikailag nincs szignifikáns különbség a fizikai és mentális életminőség között.

Második hipotézis

Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek saját szubjektív megítélésük szerint magasabbra becsülik életminőségüket, mint az őket gondozó családtagok.

A hipotézis bizonyításához az EuroQoL-skálát használtuk, amelyen 0–100 közötti értéken lehet bejelölni az életminőséget. A betegek ($n=17$) saját megítélésük szerint jelölték be, hogy milyenek érzik életminőségüket. A családtagok ($n=17$) azt jelölték be, hogy a Huntington-kóros családtagjuknak az ő véleményük szerint milyen az életminősége. Az eredmény jelentős különbséget mutat a betegek és családjuk véleménye alapján. A pontos eredményt az **1. ábra** mutatja.

A hipotézis igazolódott. Az eredményt nagyban befolyásolta az is, hogy volt olyan beteg, ahol a család nem töltötte ki a kérdőívet, mivel a Huntington-kóros beteg még nem igényelt segítséget.

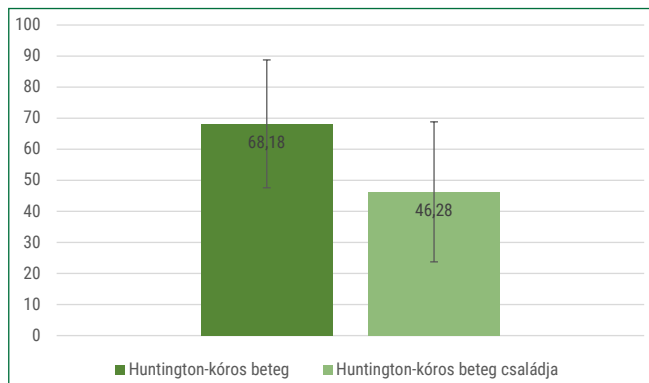
Harmadik hipotézis

Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek családtagjainak életminőségét nagyban befolyásolja ápolói szerepük.

A Huntington-kóros betegek családtagjainak az életminőségét a HDQoL-C kérdőívvel vizsgáltuk meg.

A HDQoL-C kérdőívben a Huntington-kóros betegek ápolásának az életminőségre gyakorolt hatását vizsgáltuk három dimenzióban. A kérdőív első

1. ábra: Huntington-kóros betegek és családjuk életminőség-vizsgálata EuroQoL-skálával (Hibasáv: szórás)



része a Huntington-kórral kapcsolatos általános kérdéseket tartalmaz.

A második dimenzióban kimondottan a gondozói szerepnek az életminőségre gyakorolt hatását vizsgáltuk. Jó életminőségről senki nem számolt be, ez az érték többször lett ellenőrizve, közepes életminőségről 57% (12 fő), rossz életminőségről 38,1% (8 fő) számolt be.

A harmadik dimenzióban az étellel való elégedettséget vizsgáltuk. Ebben a dimenzióban a válaszadók 38,1%-a (8 fő) jó életminőségről számolt be, közepes életminőségről 47,6% (10 fő), rossz életminőségről pedig mindössze 9,5% (2 fő) számolt be. A pontos értékeket a **III. táblázat** mutatja.

Az utolsó dimenzió az életérzéseket vizsgálta. A válaszadók 9,5%-a (2 fő) számolt be jó életminőségről, 57,1% (12 fő) közepes életminőségről, 28,6% (6 fő) pedig rossz életminőségről számolt be. A pontos értékeket a **III. táblázat** mutatja.

Az életminőséget a kérdőív összesen három területen méri, amelyek a következők: gondozói szerep hatása az életminőségre, elégedettség az étellel, életérzések. Elmondható, hogy a többségnek mind a három mért területen közepes az életminősége.

Egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott segítség iránti igény

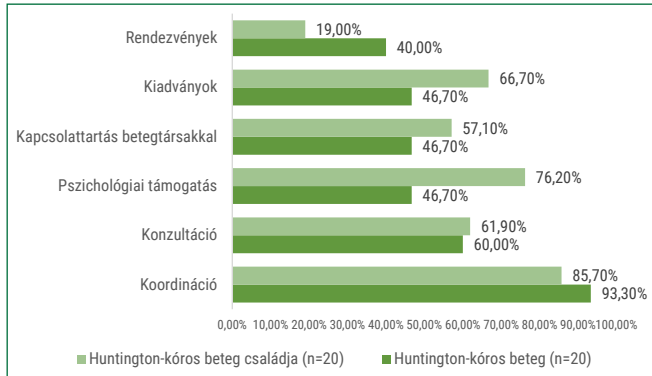
Negyedik hipotézis

Feltételezzük, hogy a Huntington-kóros betegek és családtagjaik nyitottak lennének egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott segítségre.

III. táblázat: HDQoL-C kérdőív eredményei

	Jó életminőség	Közepes életminőség	Rossz életminőség
Gondozói szerep hatása az életminőségre (n=20)	0%	57,1%	38,1%
Élégedettség az étellel (n=20)	38,1%	47,6%	9,5%
Életérzések (n=20)	9,5%	57,1%	28,6%

2. ábra: Huntington-kóros betegek és családjuk által igénybe veendő szolgáltatások



Saját kérdőívet készítettünk, hogy felmérjük, a betegek és a családtagok mennyire lennének nyitottak egyetemi végzettségű ápolók által nyújtott segítségre.

Első lépésként felsoroltuk, hogy milyen szolgáltatásokra lenne lehetőség. Ezek:

- Koordináció – Segítség a különböző szolgáltatások elérésében (például gyógytorna, dietetikai tanácsadás).
- Konzultáció – Gyakorlati tanácsok a Huntington-kór tüneteinek kezelésére.
- Pszichológiai támogatás – Valaki, akivel beszélhet a gondolatairól és aggodalmairól.
- Kapcsolattartás betegtársakkal.
- Huntington-kórral kapcsolatos kiadványok.
- Huntington-kórral kapcsolatos rendezvények.

A betegek és a családjuk részéről is a legtöbb lehetőség népszerű volt. A legnépszerűbb lehetőség a koordináció, segítség a különböző szolgáltatások elérésében (például: gyógytorna, dietetikai tanácsadás) volt mindkét csoport számára.

A következő kérdéscsoportban azt mértük fel, hogy a beteg gondozása folyamán mely segítő szolgáltatásra lennének nyitottak a Huntington-kóros betegek és hozzátartozóik. Mindkét csoportban a „Koordináció, segítség a különböző szolgáltatások elérésében (például: gyógytorna, dietetikai tanácsadás)” területre volt a legnagyobb igény. A Huntington-kóros betegeknek ez 93,3%-os arányt jelentett, a családtagoknál 85,7%-ot. Ezt követően a „Konzultációs, gyakorlati tanácsok a Huntington-kór tüneteinek kezelésére” lehetőség volt a második legnépszerűbb a betegek közt. A hozzátartozóknál a „Pszichológiai támogatás, valaki, akivel beszélhet gondolatairól és aggodalmáról” lehetőségre érkezett a második legtöbb válasz, 76,2%-os arányban.

A Huntington-kóros betegeknek kevesebb mint a felét (46,5%) érdekelné a pszichológiai támogatás, valaki, akivel beszélhet gondolatairól és aggodalmáról;

a kapcsolattartás betegtársakkal; a Huntington-kórral kapcsolatos kiadványok. A legkisebb érdeklődést, 40%-ot a Huntington-kórral kapcsolatos rendezvények kapták.

A családtagoknál a harmadik helyen (66,7%) a Huntington-kórral kapcsolatos kiadványok szerepeltek. Mindössze a negyedik helyen (61,9%) szerepelt a „Konzultációs, gyakorlati tanácsok Huntington-kór tüneteinek kezelésére” opció. A kapcsolattartás betegtársakkal a válaszadók több mint a felét (57,1%) érdekelné. A legkisebb érdeklődést a (19%) Huntington-kórral kapcsolatos rendezvények kapták. A pontos eredményeket a **2. ábrán** lehet megtekinteni.

Az utolsó előtti kérdés a „Ha lebetőségre lenne erre, mit preferálna jobban?” volt. A Huntington-kóros beteg válaszadók közül 8 fő (40%) a személyes találkozót preferálná, 1 fő az online/telefonos beszélgetést, 9 fő (45%) pedig mindkét lehetőségre nyitott. A családtagok közül 8 fő (38,1%) választaná a személyes konzultációt, 2 fő (9,5%) preferálná jobban az online/telefonos beszélgetést, 11 fő mind a két lehetőségre nyitott lenne.

Következő lépésként megkérdeztük, hogy a fent említett segítséget elfogadnák-e egyetemi végzettségű ápolóktól. A kérdőív alapján elmondható, hogy mind a betegek, mind a családtagjaik nyitottak lennének erre. A pontos eredményt a **IV. táblázat** mutatja.

Az utolsó kérdés mindkét csoport számára ugyanaz volt: „Mit javítana vagy mit változtatna a Huntington-kóros betegek ellátásában?” A Huntington-betegek közül többen válaszolták, hogy azt szeretné, hogy minél előbb legyen gyógymód a betegségekre. A kitöltők között volt egy, aki teljesen összeszedetten, tényszerűen leírta, milyen változtatásokat gondol szükségesnek: „Orvosok érzékenyítése, pszichológiai tanácsadás biztosítása, szociális háló kialakítása, elérhető támogatások összegének újragondolása, házi orvosok edukációja a betegséggel kapcsolatban, orvos-beteg kapcsolat javítása, betegek tájékoztatása az aktuális kutatásokról.” A többi válaszadó is hasonlóan produktív javaslatokkal szolgált: „Kevés az olyan otthon, ahol szakértelemmel fogadják a Huntington-betegeket. Na-

IV. táblázat: Huntington-kóros betegek és családjuk nyitottsága egyetemi végzettségű ápoló által nyújtott szolgáltatásokra

	Huntington-kóros beteg	Huntington-kóros beteg családja
Igen	80%	90,5%
Nem	5%	-
Talán	-	9,5%

gyon kevés az információ az alapellátásban, és a sima kórházi szinten. Összességében elmondható, hogy nagy problémát jelent a betegséggel kapcsolatos ismeretek hiánya (orvosi és szakdolgozói körökben) és az ellátás nem megfelelő kiépítése.”

A betegségben szenvedők reménytelenségét talán a legjobban az a beteg fogalmazta meg, aki csupán annyit írt: „Nincs türelmem leírni.” A családok válaszai a „Mit javítana vagy mit változtatna a Huntington-kóros betegek ellátásában?” kérdésre szerteágazónak bizonyultak. A válaszokat két részre lehet bontani: egészségügyi szervezési problémára és a szociális rendszer hiányosságaira. Kitételekben kevésbé hangsúlyozták az orvosi szerepet, bár érkezett olyan, amely szerint: „Az évi egyszeri kontrollvizsgálat nagyon kevés.” Ezzel szemben sokkal nagyobb hangsúlyt kapott az ápolók számszerű és ismeretbéli hiánya. „Szerintem nagyon sok kórházi ápoló nincs tisztában ezzel a betegséggel, hogy hogyan kell ezekhez a betegekhez hozzáállni. Speciális képzés kellene!”, meg „Ápolói hálózat kiépítése, az otthonápolás segítése”. A hiányzó ismeretek a szociális ellátórendszert is erősen jellemzik a kitöltők szerint, illetve rámutattak a meglévő struktúra jelentős hibáira is. Pár példa erre: „A megváltozott munkaképesség és fogyatékoság megalapítása megalázó, hosszadalmas és sok tudatlanságon alapul szerintem a hatóság részéről.” „Jó lenne, ha ezekért a támogatásokért nem kéne »közvetlen« folytatni» és nem járna annyi megalázással az igénylésük.” Sokan írták a bentlakásos otthonok hiányát, ahol szeretteiket megfelelően elhelyezhetnék. Az egyik hozzátartozó meglátása: „Ha a társadalom több információt, ismertetést kapna erről a betegségről, talán megértőbbek lennének az emberek velünk. Többször találkoztam az egészségügyben is teljes ismerethiányból adódóan, hogy nem tudták hogyan kezeljék a problémával élő beteget, nem szívesen veszik, ha felvilágosítást adok.” Végül pedig volt olyan válaszadó, aki egyszerűen azt válaszolta: „Mindent.”

A családok életminőségének javítására megkérdeztük a családtagokat, hogy saját belátásuk szerint mi segítené. Az első kérdés az volt, hogy mi fejlesztené legjobban az életminőségét mint gondozó. Érkezett pár nagyon meghatározó válasz erre a kérdésre: „Ha rám is jutna figyelem.”, „Ha visszakaphatnám a régi feleségemet, de sajnos ez nem lehetséges.” A legtöbb válasz mindössze csak annyi volt, hogy egy kis szabadidőt szeretnének, hogy ne csak ápolók legyenek. Sokan szeretnék, hogy családtagjuk megfelelő ápolást kapjon, ezáltal megnyugodna, de ahogy azt már korábban is megtudtuk, nincs meg hozzá a megfelelő intézményi háttér. „Ha lenne egy intézmény, ahol csak a Huntington-betegekkel foglalkoznak.” „Ha lenne megfelelő hely, ahol emberi bánásmódot kap.”

Az életminőségre vonatkozó utolsó kérdés a családtagok számára az alábbi volt: „Bármilyen más, amit megfigyelt a gondozói munkával kapcsolatosan, de a kérdőív nem tért ki rá?” Nagyon szerteágazó válaszok érkeztek: „A megelőzést tartom a legfontosabbnak, felhívni a családokat, akiknél előállt a betegség, mire számíthatnak az utódok.” „A gyógyszeres kezelés miatt a család életminősége nagyon sokat javult, az érzelmi hullámzás csitulása sokkal elhetőbb közeget teremtett.” „A tesztek kitöltése értelmileg egyre nehezebb a feleségemnek és a bonyolult kérdésekre lassan, nehezen válaszol.” „Ha egyszerűbbé tennék a szociális hozzájárulás igénylését, például a ház átalakításánál (küszöbök kivétele, fürdőszoba átalakítása stb.).” „Nehéz, hogy a házastársam már nem ugyanaz, akit elvettem feleségül.”

Megbeszélés

A Huntington-kór egy súlyos, neurodegeneratív betegség, amely jelentős hatással van a betegek és családjuk életminőségére. A tünetei összetettek és sokrétűek, a betegek életminősége pedig nagymértékben romlik a betegség előrehaladtával, mint azt a vizsgálat láthatóvá tette.

Jelenleg sem az érintettek és családjuk, sem az ápolók számára nincsen elérhető magyar nyelvű tájékoztató a Huntington-kóros betegek ápolásáról, gondozásáról.

A Huntington-betegek számára célszerű lenne olyan betegoktató anyag készítése, amely által a beteg a betegség korai szakaszában informálódhat a betegségéről.

Családjuk számára pedig lényeges lenne olyan, magyar nyelvű ápolási segédlet kidolgozni, amely tartalmazza a Huntington-kóros betegek életminőségét javító tevékenységeket, praktikákat, konkrét tanácsokkal és tippekkel.

Szakápolók számára ajánlott lenne kidolgozni egy magyar nyelvű útmutatót Huntington-kóros betegek ápolásáról, felsorolva a jellemző tüneteket és a legfontosabb teendőket az ápolók számára. A főbb pontok: mozgászavarok miatti balesetveszély, így a biztonságos környezet kialakítása, a beteg önállóságának fenntartása, megfelelő táplálkozás és folyadékbevitel, valamint lelki támogatás és segítségnyújtás.

Ritka betegségekből szakmai nap szervezése, a „Ritka Nap”, amely során a szakdolgozók megismernék különböző ritka betegségeket és az ellátásuk legfontosabb pontjait.

Egy következő vizsgálat tárgyát képezheti, hogy kiterjesztett hatáskörű ápoló (advanced practice nurse – APN) gondozásának köszönhetően milyen mértékben javulhat a betegek és gondozóinak életminősége. Tágabb értelemben érdemes lenne megvizsgálni, hogy

krónikus neurológiai és pszichiátriai betegeknél milyen szerepe lehet a kiterjesztett hatáskörű ápolónak.

Köszönetnyilvánítás

Ezúton köszönjük a kérdőív kitöltését a Huntington-kóros betegeknek és családjaiknak.

Szerzői munkamegosztás: Sz. K. K.: Kutatás tervezése, kivitelezése, közlemény megírása, adatfeldolgozás és statisztikai próbak elvégzése. M. M. J.: Ku-

tatás tervezése, a kézirat véleményezése, korrekciója. M. V.: Kutatás tervezése, kivitelezése. Á. A.: Kutatás tervezése, kézirat korrekciója, szakmai lektorálás. A cikk végleges változatát mindegyik szerző elolvasta és jóváhagyta.

Érdekltségek: A szerzőknek nincsenek érdekltségeik.

Anyagi támogatás: A közlemény megírása, illetve a kapcsolódó kutatómunka anyagi támogatásban nem részesült.

Irodalomjegyzék

- Ajitkumar, A., & De Jesus, O. (2022). Huntington Disease. In: *StatPearls*. StatPearls Publishing LLC.
- Andrew, S. E., Goldberg, Y. P., Kremer, B., Telenius, H., Theilmann, J., Adam, S., Starr, E., Squitieri, F., Lin, B., Kalchman, M. A., & et al. (1993). The relationship between trinucleotide (CAG) repeat length and clinical features of Huntington's disease. *Nat Genet*, 4(4), 398–403. <https://doi.org/10.1038/ng0893-398>
- Aubeeluck, A. V., Buchanan, H., & Stupple, E. J. (2012). 'All the burden on all the carers': exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients. *Qual Life Res*, 21(8), 1425–1435. <https://doi.org/10.1007/s11136-011-0062-x>
- Dorey, J., Clay, E., Khemiri, A., Belhadj, A., Cubillo, P. T., & Toumi, M. (2016). The quality of life of Spanish patients with Huntington's disease measured with H-QoL-I and EQ-5D. *J Mark Access Health Policy*, 4. <https://doi.org/10.3402/jmahp.v4.27356>
- Hocaoglu, M. B., Gaffan, E. A., & Ho, A. K. (2012). The Huntington's Disease health-related Quality of Life questionnaire (HDQoL): a disease-specific measure of health-related quality of life. *Clin Genet*, 81(2), 117–122. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2011.01823.x>
- Honrath, P., Dogan, I., Wudarczyk, O., Görlich, K. S., Votinov, M., Werner, C. J., Schumann, B., Overbeck, R. T., Schulz, J. B., Landwehrmeyer, B. G., Gur, R. E., Habel, U., & Reetz, K. (2018). Risk factors of suicidal ideation in Huntington's disease: literature review and data from Enroll-HD. *J Neurol*, 265(11), 2548–2561. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-9013-6>
- McColgan, P., & Tabrizi, S. J. (2018). Huntington's disease: a clinical review. *Eur J Neurol*, 25(1), 24–34. <https://doi.org/10.1111/ene.13413>
- Mestre, T. A., & Shannon, K. (2017). Huntington disease care: From the past to the present, to the future. *Parkinsonism Relat Disord*, 44, 114–118. <https://doi.org/10.1016/j.parkrel.2017.08.009>
- Novák, M., Stauder, A., & Mucsi, I. (2006). Az életminőség egészségügyi kutatásának általános szempontjai. In: M. Kopp & M. E. Kovács (Eds.), *A magyar népesség életminősége az ezredfordulón* (Vol. 24–36). Budapest: Semmelweis Kiadó.
- Roos, R. A. (2010). Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis*, 5, 40. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-5-40>
- Skirton, H. (2005). Huntington disease: a nursing perspective. *Medsurg Nurs*, 14(3), 167–172, quiz 173.
- Stoker, T. B., Mason, S. L., Greenland, J. C., Holden, S. T., Santini, H., & Barker, R. A. (2022). Huntington's disease: diagnosis and management. *Pract Neurol*, 22(1), 32–41. <https://doi.org/10.1136/practneurol-2021-003074>
- Tariska, P. (2021). Neuropszichiátria. In: A. Németh & J. Füredi (Eds.), *A pszichiátria magyar kézikönyve*. Budapest: Medicina Kiadó.
- Walker, F. O. (2007). Huntington's disease. *Lancet*, 369(9557), 218–228. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(07\)60111-1](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(07)60111-1)