

《亨廷顿舞蹈症护理手册》

—序

上海瑞金医院神经内科 曹立医生

几个月前，风信子关爱的曹茜女士告诉我，她在整理一些资料，准备出一本关于亨廷顿舞蹈症的护理手册，想邀请我为手册写一段序言。

作为一个长期从事神经系统罕见疾病临床和科研工作的大夫，每年都会接诊大量的神经遗传疾病患者，我也深知他们在疾病给他们带来的痛苦，以及就医和生活方面种种难处。这类疾病由于发病率低，病种多而复杂，之前并不为大家所熟知。一个“冰桶挑战”的活动风靡全球，让社会公众知道了“渐冻人”这样一个群体。许多人正是通过这些活动才开始关注罕见疾病，知道了更多的罕见病，诸如：亨廷顿舞蹈症、瓷娃娃、企鹅人、睡美人病、天使综合征等等，名字很好听，可是病患的痛苦却是一般人难以理解，常常感到很无助。

因为工作的关系，我认识了曹茜，她一直致力于公益活动，从英国留学回来后在沪沽湖畔做了很长一段时间的支教工作。2015年，夏天的一个晚上，我和她通过一次很长时间的电话，于是就有了筹建一个公益组织的计划。2016年1月1日，风信子关爱正式成立，这是一个多方人员参与的非政府非营利性的公益组织，参与者包罕见疾病的病友和家属、医生、长江学者、著名演奏家、企业家、志愿者等各行各业的热心人士，并通过网络的方式成功筹集到第一笔启动经费。

风信子关爱最近阶段的重点是亨廷顿舞蹈症，主要进行医学知识科普宣传，传递最新的研究进展，调查亨廷顿舞蹈症的现状，为罕见病病友和家庭寻求援助、改善生活质量等方面的工作。目前尚没有针对亨廷顿舞蹈症的特效治疗手段，针对中晚期的病患，科学合理的护理显得尤为重要，希望《亨廷顿舞蹈症护理手册》能给他们带来帮助。

希望有更多的社会力量能加入到风信子关爱，给罕见病群体一个更美好的明天。

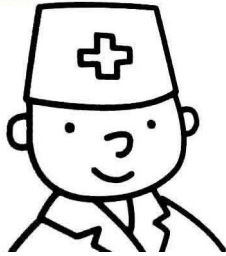
Dr. Cao

2016. 10. 1

目录

专家园地	4
第一章 什么是亨廷顿舞蹈症?	12
第二章 亨廷顿舞蹈症的症状、诊断	14
第一节 成人型亨廷顿舞蹈症的临床症状	14
第二节 亨廷顿舞蹈症	15
第三节 治疗建议	16
第三章 亨廷顿舞蹈症患者护理	21
第一节 亨廷顿舞蹈症患者的居家安全	21
第二节 如何适应患者的行为、情绪变化	26
第三节 亨廷顿舞蹈症患者饮食	30
第四章 青少年亨廷顿舞蹈症	32
第一节 常见药物治疗	32
第二节 诊断和症状	33
第三节 寻求帮助	35
第五章 遗传咨询	36
第一节 基因检测	36
第二节 健康宝宝	37
第六章 康复治疗 and 锻炼	39
第一节 早期患者	
第二节 中期患者	
第三节 运动锻炼	
亲爱的患者家属	46
附录 政府照顾政策	
致谢	
参考文献	

专家园地



北京中日友好医院神经内科

顾卫红医生

写给亨廷顿舞蹈病（HD）患者和家人

这些年，我在专病门诊接诊过来自 200 多个亨廷顿舞蹈病家系的患者和他们的后代，为他们做了基因检测，还帮助过几个家庭进行产前检测，生育了健康后代，写过一些关于这个疾病的博文。

HD 是一种常染色体显性遗传神经退行性疾病，患者将会逐渐出现运动、认知和情感障碍，迄今尚无针对性的治疗方法，这些是患者和他们的家人需要面对的。同时，越来越多的家系后代因为具备了一定的医学常识，看到上一代的患病情景，难免产生对于疾病的恐惧。

不再孤独

绝大多数罕见病患者长期孤独地面对疾病，非常无助，内心与世隔绝。孤独感对人的伤害很大，即使是健康人，也难以承受长期的孤独。加入病友社交网络如 QQ 群之后，可以缓解这样的孤独感，很多病友感觉找到了心灵家园，他们具有十分相似的经历和感受，相互鼓励，共同面对疾病。这一点对于所有的罕见病患者和他们的家人都是非常重要的。但是，社交网络如何长期支持病友？这是一个值得思考的问题。病友加群是比较随意的，线上交流是基于虚拟空间进行的，病友群需要有人长期维护，避免个别病友负面情绪过度宣泄对于其他人的影响，避免成为各类小广告的集散地。我加入了 58 个各种疾病的患者 QQ 群，有些群维护得很好，病友们可以长期受益，很多人从线上走到线下，成为了真正的好友。而有些群缺乏管理，最后形同虚设，或者只有个别人有时在群里抱怨一下。这个问题需要引起病友群建立者和管理者的注意。

康复的意义

康复对于神经退行性疾病患者是非常重要的，之前我曾经在共济失调病友群大力倡导康复并力所能及地帮助病友们学习并探索康复方法。亨廷顿舞蹈病患者需要在运动

和认知方面尽早开始康复，对于情感和精神问题，需要尽早接受心理指导；患者家人需要充分了解疾病特点和病程规律，采取相应的照护，同时家人也需要获得心理支持。

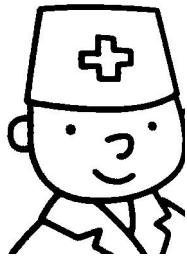
接受疾病现实，对于大多数患者和他们的家人来讲，是很不容易的。如何理性面对疾病，如何长期与疾病共存，理念和心态的调整是患者康复和家庭和谐的基础。在这个过程中，病友之间的互助，社会的理解支持，专业人员的参与，都是至关重要的。

神经系统具有可塑性和代偿性，这一点已经被很多临床观察和研究所证实。在接受现实之后，积极探索康复并持之以恒，相互鼓励，肯定有益于运动功能的维持；同时，力所能及地帮助其他病友，连接社会，帮助更需要帮助的人，这些公益活动有益于自身认知和情感的稳定。

科学发展

这是一个科技飞速发展的时代，日新月异，未来是充满希望的。全世界范围的有关 HD 的发病机制和治疗的研究非常活跃。2016 年有六项治疗 HD 的临床试验在进行中，如下图所示：

如上，是我想对亨廷顿舞蹈病患者和家人说的话，大家相互支持，一起努力吧！



四川大学华西医院神经内科

商慧芳医生

亨廷顿舞蹈症患者注意事项

亨廷顿舞蹈病是一种家族遗传性疾病，是由编码亨廷顿蛋白基因的三聚核苷酸重复序列异常扩增 (>35 次) 导致的疾病，患者发病年龄多为 35-44 岁，病程为 15-18 年。但也有近 25% 的患者于 50 岁甚至 70 岁后发病，这类患者通常症状较轻。

亨廷顿舞蹈病主要有 3 大特征：运动异常，智能衰退和精神异常。大多数患者初期表现为精细动作协调不能，轻微的舞蹈样运动，吐词不清，日常生活失去计划性，记忆力下降(有时早于运动障碍)，注意力下降，抑郁或脾气暴躁。逐渐发展为明显的舞蹈动作，表现为张口、撅嘴、伸舌、耸肩、身体前驱后仰、手舞足蹈等，情绪激动和紧张时加重，睡眠时消失，大多数患者失去工作能力，反应迟钝，性格改变。晚期患者表现为运动缓慢、身体僵硬，吞咽困难，行动困难，生活不能自理。其他的症状还包括体重减轻，睡眠障碍，尿失禁等。以上这些症状，并不仅见于亨廷顿舞蹈病，但若病人有不自主的异常运动症状，加上渐进性智力丧失或精神异常，则应高度怀疑是否罹患了亨廷顿舞蹈症。

亨廷顿舞蹈病本身并不会导致生命危险，多数病人因意外事件去世，也有病人自杀去世。所以亨廷顿舞蹈病除采用药物和手术外，家属的关心、态度和对患者的支持也十分重要，对患者保持乐观、积极的心态具有重要作用。

心理护理

亨廷顿舞蹈病患者性格改变较明显，患者脾气变得暴躁、小气，容易发生争吵；也有的患者表现为反应迟钝、淡漠，不关心家人，甚至与家人完全没有交流。他们可能有短期记忆障碍或者固执地要求重复相同的事情，当他们的要求被忽略或拒绝时变得烦躁。家

属要对这些症状需要有一定认识，理解患者，耐心开导，鼓励病人树立信心，学习自我调整情绪的方法，严重的情况应该主动带病人找医生就诊，使用药物治疗，而不要掩饰。

防止跌倒

患者通常走路时步态表现像跳舞，运动幅度大且无规律，躯干不稳定，不停踮脚，易跌倒。在家中，可以在地板上放置一张床垫，清空周围的区域里的家具，有能力站立起来和坐起来的病人最好用很低的床，离地面有 6 到 10 厘米就可以了，可以放置一张薄垫子在床侧以防病人摔倒。在某些情况下，可以在床的一侧加上 5 厘米左右高的泡沫垫，另一侧不加以方便病人上下床。

饮食护理

患者进食速度快，经常大口吞食而导致进食呛咳，故应加强进食时的指导和护理，安排单独进餐环境，专人看护，精心挑选软食，进食前尽量分为小块，随时提醒病人放慢进食速度，以防止吞咽困难和呛咳等。此外，可以采用少吃多餐

的方式。多吃包含维他命 12 的事物如肉类、奶制品、鸡蛋等以及抗氧化食品如西红柿、绿茶等。

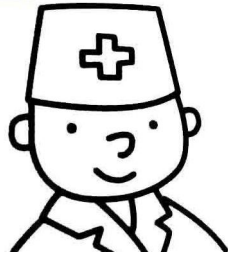
认知锻炼

家属依据病人存在的认知功能障碍指导病人进行训练，主要针对记忆、计算和日常生活能力进行训练。初期对病人进行日常活动记忆的训练，根据病人的兴趣逐渐设计一些与日常生活有关的内容让病人进行练习，如针对计算力，可以设计模拟购物、综合训练计算能力。

语言锻炼

患者通常言语流利性不佳，说话时吐词不清，找词困难，通常无法用复杂的语言文字表达想法。家属需要对此理解，并每天和病人交流，增加病人语言锻炼的机会，指导病人

做舌体操，包括舌尖前伸、后缩、上下卷曲和左右摆动，锻炼舌的灵活性。注意使用手势、表情、姿势等形体语言，尽量鼓励病人，对每一次进步都应及时给予肯定，以增强其战胜疾病的信心。在与病人沟通时说话尽量慢一些，消息简单化，如果病人不能理解应该重复多次。



中山大学附属第一医院神经科

裴中医生

亨廷顿舞蹈症治疗研究现状

亨廷顿病 Huntington's disease (HD) 是一个罕见病，在中国大约发病率为十万分之一。虽然中国的发病率较西方国家为低，但由于中国的巨大人口基数，加上中国仍然是发展中国家，医疗保障体系也较为不完善，这一切给中国的 HD 诊治带来巨大的挑战。相对来说，在中国，HD 对患者及家庭带来远比西方国家更加沉重的心理、生理及经济负担。

长期以来，一些对 HD 的误区也阻碍了对 HD 患者及家庭的照料。其中一个重要的误区是认为 HD 是无法治疗的。虽然目前暂无方法治愈或阻止 HD 的发展，但实际上有许多方法可以减轻 HD 的症状，使 HD 患者的生活质量大为改观。另一个误区是过度依赖药物的治疗，一旦药物无效，则自动放弃。这种情况不仅存在于 HD 的患者中，也同样存在于非 HD 专业的普通医护人员中。实际上目前药物仅起辅助作用。

西方国家的研究发现，合适的照顾、健康的生活方式及对工作及社会的调整的作用远大于药物。除此之外，由于大部分患者都存在不自主舞蹈动作，医疗界长期以来把 HD 归纳为运动障碍疾病，定义为亨廷顿舞蹈症。实际上除运动障碍外，HD 尚可出现认知及精神等方面的症状。这些非运动症状同样严重影响 HD 的生存质量。因此目前把 HD 定义为亨廷顿病，针对 HD 的症状进行全方位的照料。还有一个误区是把 HD 仅看作一种疾病。但实际上 HD 不仅仅是一种疾病，而且也是一个社会问题。比如说，我们不仅要照料 HD 患者的病情，而且还要关心他的家庭，他的工作及生活。这一切都与 HD 的生活质量密切相关。

患 HD 是不幸的，但我们生活在幸运的时代。虽然 1872 年 George Huntington 就发现了 HD，但直至 1993 年克隆致病基因后，我们对 HD 的认识才发生了突飞猛进的变化。目前国际上也成立了专门针对的 HD 的组织与机构。比如 CHDI (Cure Huntington's Disease Initiative) 基金会。CHDI 是在 2002 年由一组热心支持 HD 的人士私人捐助成立的基金会，该基金会的目的是寻找治疗方法根治 HD。CHDI 是世界上目前最大的支持 HD 的基金会。在国际组织的资助下，我们已经可以看到治愈的曙光。许多药物与疗法如基因治疗等在动物实验上疗效显著，有一些正在进入临床试验阶段。中国政府也对包括 HD 在内的罕见病开始了重视，对 HD 的精准医疗及干细胞移植都有专项经费投入。

此外，中国的 HD 不再孤独无援。在 CHDI 资助及 EHDN（欧洲亨廷顿病协作网）的帮助下，CHDN，即中国亨廷顿病协作网于 2011 年正式成立。CHDN 是以研究及照料中国 HD 的组织。由北京（中日友好医院）、上海（华山医院）、杭州（浙江大学医学院附属第二医院）、武汉（协和、同济医院）、湖南（湘雅医院）、四川（华西医院）、广州（中山大学附属第一医院）、福建（福建医科大学附属第一医院）等地区医院神经内科或者遗传学科牵头形成的多中心中国地区疾病协作组织。主要对临床 HD 患者的临床症状随访、治疗、科研工作的开展进行多中心合作。CHDN 中还包含了主要来自 HD 家庭的志愿者成员。志愿者不仅成立单独的组织，也积极加入 CHDN 的各项活动，他们的加入大大的推动了中国 HD 的工作，目前志愿者组织已成为 CHDN 的另一主要支柱。CHDN 自 2011 年正式成立以来，每年举办二次全国性的 HD 专业医师的培训及工作会议，建立了 HD 的专业医护队伍，为 HD 患者的就近就医提供方便，CHDN 也通过各种途径对政府及社会发声，扩大了社会对 HD 的认知。此外，CHDN 的成立也为中国的 HD 患者与国际 HD 组织搭建了桥梁。

另一值得高兴的进展是，Enroll-HD 已正式接纳 CHDN 的参与，从而为中国 HD 的照料及研究打开了新的篇章。Enroll-HD 是目前世界上最大的 HD 临床观察性研究，现及正在列入一万多例研究对象。通过对 HD 家庭（已发病以及未发病已诊断的成员）进行规范化的临床评估登记及随访，包括影像学、听知觉、精神症状、眼球运动评估等，总结

HD 病人的疾病发生发展规律，寻找有关的生物学标记物。CHDN 的参与将为中国的 HD 临床的精准诊治提供基础。

HD 目前还没有治愈的方法，它对社会及家庭的影响巨大。团结一心其利断金，我们会与全国及全球的同仁们一道努力，为最终战胜 HD 而奋斗。



第一章 什么是亨廷顿舞蹈症？

1872年由美国亨廷顿医生首先发现，因为患者脑中特别区域的神经细胞逐渐退化，以至引起脸部、颈部、躯干以及四肢等的肌肉产生手舞足蹈的不自主运动，随着疾病的进展，智力有可能会逐渐丧失，身体也可能出现僵硬现象，后来此病被称为亨廷顿舞蹈症（Huntington's Disease, 简称 HD）

亨廷顿舞蹈症是一种遗传性的神经退行性疾病，在美国的发病率约为万分之一，在亚洲人的中的发病率较低约为 2 万分之一。一般发病年龄约为 30-50 岁之间，有约为 10% 的患者会在 20 之前发病，称为少年型舞蹈症，如果未经治疗和照顾的患者，发病后平均寿命约为 15-20 年。

CAG 重复数和亨廷顿舞蹈症发病	
10-26	不会致病
27-35	不会致病
36-39	可能发病 也可能不发病
40 及 40 以上	肯定发病

亨廷顿舞蹈症患者的基因缺陷，是由基因中一段 CAG 的数目异常导致，在正常人中 CAG 重复在 35 次以下，而在亨廷顿舞蹈症患者中会出现更多，CAG 重复 36 次到 39 次可能患病，40 次及以上肯定会患病。

这些异常的重复导致亨廷廷蛋白（Htt）沾粘、聚集在一起产生毒性，从而引发脑部多个地方脑神经细胞的死亡。神经细胞的死亡，会造成患者运动、认知、智力和行为方面的症状。

亨廷顿舞蹈症是一种染色体显性遗传疾病，患者的子女，不分男女，均有 50% 的机会可

能遗传到此病。大部分患者在症状出现前或者确诊前，可能已经成家立业、生儿育女，往往在不知情的状况下将有变异的基因遗传给了下一代。另外，此疾病有一个特色，随着一代代的遗传，CAG 重复会变得更严重，也就是说，在同一家族内，随着代数的增加而症状恶化或是发病年龄提早。

由于亨廷顿舞蹈症的不自主运动、一家可能有好几口人患病，患者家族可能会在当地受到歧视，而随着医学的发展，我们对这个疾病的了解增加，在适当的照顾、康复复健和治疗之下，患者可以保证基本的生活质量和尊严。



第二章 亨廷顿舞蹈症的症状、诊断

亨廷顿舞蹈症主要影响运动、认知、精神行为等，一般分为成人型亨廷顿舞蹈症以及少年亨廷顿舞蹈症，少年型约占 10%，大多于 20 岁之前发病。

第一节 成人型亨廷顿舞蹈症的临床症状

亨廷顿舞蹈症患者有三大主要症状，分别是舞蹈样动作、认知症状和精神症状。患者在发病初期时，症状是很轻微而多样化的。大约 66% 的患者在初期表现为神经系统症状，在此阶段的患者通常被误认为是帕金森病而被忽略，33% 的患者则表现为精神症状，往往在出现神经系统方面的症状后才被察觉，随着发病时间增加，症状的种类也会增加，可能出现的症状有：



初期神经系统及运动症状：

脑细胞的神经元持续退化，造成全身的不自主运动，逐渐丧失运动功能等
脸部：五官、眉毛及前额出现重复、不自主的动作，表情怪异，像做鬼脸
语调：说话节奏、频率不顺畅、发音不清
口腔咽喉：脸部不自主的动作，咬到舌头，吞咽功能恶化，容易呛到
运动功能及平衡感：会跌倒、动作不平衡，无法走直线，动作缓慢、肌肉僵硬、步伐不稳
肢体：难以自主控制，包括四肢、躯干，像手舞足蹈的动作，
其他：体重减轻、尿失禁、字形改变，无法专心、胜任事情，比如说工作

初期精神症状

情感型精神病：20-90%，会影响认知、智力、人际交往、思考、行为等多方面，如狂躁、抑郁、躁郁症
精神分裂：4-12%，思考、知觉、情感、行为多方面的障碍，出现病态性的精神错乱现象，与现实脱节，妨碍社交功能等。
个性、情绪改变：强迫症、幻觉、妄想、多疑、不注重个人形象、个人卫生、疏忽责任、沮丧、冷漠、情绪呆滞、嗜酒、任性、乱发脾气、有攻击性
智力下降：缓慢、逐渐、不可逆转
自杀倾向：
记忆力：控制记忆的脑部神经受影响，短期记忆衰退
定向障碍：对人、事、时间、地点、物品的会弄不清楚，睡眠日夜颠倒
其他：思考、判断能力、注意力、反应速度、计划的能力都变差

中期症状

不自主运动更加严重，运动功能逐渐受到影响，伴随精神症状

晚期症状

负责发指令的大脑表层逐渐衰退，舞蹈动作减少、逐渐失去所有行动能力，如：生活不能自理、无法说话。需要长期照顾，保证患者安全
认知和行为变化：说话困难、认知能力继续恶化，可以理解别人的问题但是反应变慢，行为症状减少，自杀率和攻击性降低
吞咽苦难恶化，可能无法自己吃饭，有时可能会犯糊涂或者大声叫喊
有些患者的血压和体温会出现非常大的变化



小提示：随着疾病进展，亨廷顿舞蹈症可能伴随着并发症，包括肺炎、呛到以及心脏、呼吸道或者肠道方面的问题，这些并发症可能是导致患者离开人世的原因，依次注意并发症并且给予妥善的照顾是相当重要的！患者的身体功能渐渐退化，需要尽早预防并发症的产生哦。

第二节 亨廷顿舞蹈症诊断

亨廷顿舞蹈症在发病初期，每一位患者的症状都大不相同。一般而言，发病越早，病情

恶化得越严重。患者有可能面临情绪、脾气及人格上的改变，甚至记忆的衰退。患者会有神经系统症状，包括运动功能障碍、智能障碍、晚期会有吞咽困难、呼吸困难及失禁等。

发病年龄通常在 30 之后，而表现在 20 岁之前的少年型亨廷顿舞蹈症是较为少见的。若不清楚家庭病史，极有可能会误诊，患者可能需要寻求不同领域的专家的意见，因此临床诊断非常重要。以下列出临床检查，包含一般身体检查、神经学检查，是否有家族史、和基因检测。由于患者脑部的萎缩及异常，也可通过影像学检查，PET 或者 MRI 来了解脑部变化，以作为此诊断的辅助检查。

其他鉴别诊断

由于亨廷顿舞蹈症症状包含运动障碍，精神行为以及智能方面的异常等，很容易和其它的一些疾病混淆。

第三节 治疗建议

目前并无完全治疗或减缓亨廷顿舞蹈症的方法，多以控制症状为主，服用药物可以减轻情绪和动作症状。康复治疗 and 适当运动可协助延缓功能退化、并让患者维持照顾自己的能力。



一、治疗舞蹈症（舞蹈动作药物）

在这里会跟大家介绍一些治疗舞蹈样症状的常用药物，包括它们的适应症和副作用，同时希望大家也能够重视康复治疗和一些辅助性设备对一些症状的缓解作用

❖ 在两种情况下建议治疗患者的舞蹈动作：如果患者自己抱怨这些舞蹈动作、或者这些动作导致患者摔倒或者受伤

治疗原则：

- 采取一切措施，改善患者的日常生活功能、让患者对生活感觉良好
- 只有在症状需要被控制的时候，才使用药物
- 需要保证疾病所有阶段的营养
- 重视康复治疗的作用
- 尽早使用精神治疗服务

1、丁苯那嗪

国际上的首选药物，是到 2016 年为止美国药监局唯一许可的治疗舞蹈动作药物。

主要作用：减少舞蹈动作

副作用：导致吞咽苦难、抑郁、自杀、心神不、药物依赖、抑郁、导致帕金森病症状、嗜睡

交互作用：抗抑郁药物和其他抗舞蹈动作药物可能会发生交叉作用，详情请咨询医生

注意事项：服用丁苯那嗪的患者，20%出现抑郁或抑郁恶化。需要注意患者的抑郁症状，如果患者出现自杀的想法，请马上就医。有些时候，降低剂量可以改善副作用，如果在降低剂量以后，患者依然有抑郁和自杀的想法，请停止使用此药。

2、很多其他药物也被证明可以有效控制舞蹈症状，如：

(1) 苯二氮卓类药物，如安定、阿普唑仑、氯硝西洋等药物

(2) 抗精神病药物：如氟哌啶醇，硫必利、氟奋乃静，奥氮平，利培酮片等等

对有严重精神症状的亨廷顿舞蹈症患者，神经安定药物可以作为首选。因为，神经安定药物可以同时治疗精神症状和舞蹈动作。

非典型神经安定药，对控制精神症状和舞蹈症状都有不错的效果，除了奎硫平，奎硫平对舞蹈症状没有效果。

服用治疗舞蹈动作药物注意事项：

控制舞蹈症状的药物最低需要每年由医生调整一次。有些患者需要增加剂量，有些患者需要结合其它几种药物一起使用。随着病情的恶化，很多患者会出现肌张力障碍和四肢僵硬，此时需要减少或者停止使用控制舞蹈症状药物。



二、治疗认知功能受损：

如学习新东西的能力降低、反应变慢，不主动，注意力下降，无法控制冲动等等。有时会使用治疗老年痴呆症(阿尔茨海默病)的药物，对改善记忆力和感知技能最佳。

以下是一些常见的老年痴呆症的药物和在亨廷顿舞蹈症患者的研究：

多奈哌齐，每天 5-10mg，但是在某试验中被证明无效

利凡斯的明，每天 6mg，在欧洲的一项试验有较好的效果

有**淡漠**和**缺乏主动能力**的患者可以尝试一些兴奋药物，比如利他灵，苯异妥英、右苯丙胺，

注意：使用镇静类的药物会导致患者淡漠症状的恶化

三、治疗抑郁症状的药物



1. SSRI 类药物（舍曲林、西酞普兰、来士普、帕罗西汀、氟西汀等）
2. NSRI 类药物（安非他酮、文拉法辛、米氮平等）

副作用：较少，偶见肠胃不适，头晕，嗜睡、性功能失调，帕罗西汀药物有脱瘾症状

四、控制焦虑的药物：



左洛复（舍曲林）	西酞普兰（西普妙、喜普妙）
依他普仑（来士普）	帕罗西汀
氟西汀（百优解）	氯硝西洋
丁螺环酮	

副作用：较少。偶见肠胃不适，头晕，嗜睡、性功能失调，帕罗西汀药物有脱瘾症状

五、精神病症状药物：



1、非典型抗精神病药物：

奥氮平（再普乐）、喹硫平（舒思）、齐拉西酮（卓乐定）、阿立哌唑

副作用有：体重增加、镇静，代谢症状、以及可能的帕金森症状

2、典型抗精神病药物：

氟哌啶醇、氟奋乃静、利培酮

副作用有：镇静，迟发性运动障碍、以及可能的帕金森症

六、狂躁症症状



1、抗癫痫药物

药物	副作用
双丙戊酸钠（德巴金）	体重增加，肝脏的毒性
拉莫三嗪（利必通）	严重的、潜在威胁生命的皮疹
托吡酯（妥泰）	记忆力损伤、肾结石
卡马西平（得理多）	骨髓抑制、皮疹

2、抗精神病药物： 也可使用上述的抗精神病药物，主要副作用：镇静、帕金森症状

七、治疗强迫症药物

SSRI 类的抗抑郁药物，对于强迫症严重的患者，可能需要使用抗精神病药物

八、治疗易激惹

最佳的办法是尽量跟病人沟通、讲道理、尽量顺从病人、不要做激怒病人的事情。如果这些策略没用的话，再考虑药物治疗，可以使用下列药物：

- ❖ SSRI 药物如：舍曲林、氟西汀、帕罗西汀
- ❖ 苯二氮卓类药物如：氯硝西洋
- ❖ 抗癫痫药物如：双丙戊酸钠（德巴金）
- ❖ 极少数情况下会使用抗精神药物治疗

九、肌强直

10%的患者会出现肌强直，肢体变得僵和硬，治疗僵硬的方法

- ❖ 苯二氮卓类药物如：安定、氯硝西洋
- ❖ 抗肌肉痉挛药（肌肉松弛药物：巴氯芬、替扎尼定片）
- ❖ 抗帕金森症状药物：金刚烷胺、左旋多巴/卡比多巴、普拉克索

十、治疗肌张力的药物：

1. 苯二氮卓类药物如：安定、氯硝西洋
2. 抗肌肉痉挛药（肌肉松弛药物）：巴氯芬、替扎尼定片
3. 抗胆碱能剂：苯海索(安坦)
4. 抗帕金森症状药物：金刚烷胺、左旋多巴/卡比多巴
5. 化学去神经法：肉毒杆菌毒素

十一、治疗失眠的药物

- 1、保持健康的睡觉习惯：晚上睡觉、早上起床
- 2、中午之后就不要再喝茶、咖啡
- 3、不要喝酒
- 4、经常运动锻炼

- 5、睡觉之前不要一直盯着电视或者电脑
- 6、褪黑素(又称为美拉酮宁、抑黑素、松果腺素)，能帮助改善睡眠，而且很安全
- 7、抗抑郁药物：曲唑酮、米氮平
- 8、偶尔的时候也可以使用抗精神病药物喹硫平

尽量不要使用这些镇静药物来帮助入睡：唑吡坦、艾司佐匹克隆、苯二氮卓类药物，如：安定、氯硝西洋



小提示：本手册中的药物只做参考，请在咨询过医生后用药。上大部分治疗亨廷顿舞蹈症的药品都有副作用，如僵硬、疲倦、嗜睡、眩晕或兴奋等，所以患者需要注意生活细节，如避免开车或操作具有危险性的机械，也不宜和酒精一起使用，以免发生危险。服用药物需监测血液中肝、肾数值及功能，密切追踪其变化，患者如有其他病史，应及时告诉医生，以便医生监控、调剂药量。

通常病程可达 10-30 年，对抗疾病的过程是非常艰辛的，不仅患者的意志力要坚强，家属及亲友之间、医疗团队都需要协助、支持患者，除了营养的注重、固定运动、康复之外，居家照顾、情绪支持、遗传咨询、长期照护以及社会福利补助等，都是患者和家属迫切需要的。

而最容易发生的死因为肺炎、吞咽困难、跌倒或其他并发症。虽然目前没有药物可以根治，但是现在的科技日新月异，期待在不久的将来，能有突破性的进展。

第三章亨廷顿舞蹈症患者护理



第一节 亨廷顿舞蹈症患者的居家安全

亨廷顿舞蹈症主要症状有三类：

- 1. 运动障碍：**主要是不自主运动，包括四肢、头颈、面部、手指甚至四肢会出现短暂且不规则的运动，患者进行日常活动时，可能出现缓慢、力道把握不住、动作不流畅且协调性差，平衡失调等。给患者日常生活增加困难，失去平衡、跌倒的危险性增加，因此患者的居家环境应进行适当的改造来确保安全。
- 2. 吞咽/沟通障碍：**由于咽喉、嘴、舌部肌肉会有不规则的运动，吞咽反射延迟，导致吞咽困难和发音困难，患者用餐时可能会因为食物或饮料误入气管而呛到、容易流口水，说话口吃、发音不清晰。由于吞咽困难以至于进食不易、饭量减少、患者多半会出现体重持续下降的情况，晚期患者更因食物误入气管而导致吸入性肺炎。
- 3. 智力障碍：**记忆功能退化较快。尤其是近期、立即性的记忆尤其明显，可能会忘了早餐吃了什么。而对长期记忆，如以前的趣事等影响较小。此外，高级执行功能包括问题解决、逻辑思考、空间关系、顺序推理、数学运算以及学习新事物的能力均逐渐降低。这些功能的下降，往往造成患者不能解决生活中的复杂任务，跟婴儿一样，在日常生活方面仍需家人的监督来排除危险。

以下以居家日常活动为主题，以图表简单陈列居家时的一些比较实用的照护技巧。

（一）动作与步行

问题	如何处理	需要的辅助器材
肌肉张力升高，导致肌肉痉挛紧绷	早期患者可自行做放松运动并改变姿势，或热敷紧绷的部位	
近端肌肉无力，姿势控制不好，手脚不自主运动过多	首先是维持良好的姿势，以预防身体畸形或受伤	稳固桌椅，晚期患者可以考虑可躺式特制轮椅，且扶手、靠脚、踏板处可以裹上棉布，避免患者撞到自己。
步行困难，而且容易跌倒	只要有移动的能力，尽量让患者自己或者借助拐杖、助行器等走路、散步，每天至少一次	<p>1. 早中期患者可使用附两轮/四轮的助行器，不建议使用四点助行器或者拐杖，因为患者的平衡不稳而且难以操控。</p> <p>2. 家中的摆设尽量简洁，可以把整块地面都铺上固定的大地毯，可以减轻患者摔倒时的冲击。</p> <p>3. 没有办法使用拐杖、助行器的地方，可以安装扶手。如果患者习惯了扶着家具行走，请确保家中家具的稳定性</p>
容易撞到东西而受伤	情况严重的患者可以考虑带上安全帽、护膝、护肘。	家具的锐利边角可以包起来，墙壁的矮处不要摆设物品或者钉钉子，以免患者不小心碰到受伤。
上下楼梯	尽量避免上下楼梯的动作，卧室可以搬到1楼	<p>1. 使用升降梯或者电梯</p> <p>2. 如果使用楼梯，左右两边最好都能有扶手，由于患者不能准确估计距离，每格阶梯的边上可以贴颜色醒目的胶带，避免患者踩空。</p>
无法行走		如过患者可以移动自己的下身，可定制轮椅，让双脚可以在地上踢动来推动轮椅。
因肌肉长期紧缩而导致关节挛缩或者活动能力下降	经常改变患者手脚摆动的位置，每天都要做关节活动的运动	<p>空气夹板：对于保护皮肤、预防膝、肘关节的萎缩效果不错，可以使患者的手臂保持在放松的位置。</p> <p>注意：穿戴时间每天8-10小时，每2小时可脱下休息，可在晚上休息的时候穿戴</p>

(二) 用餐饮食

问题	如何处理	需要的器材
姿势不好，容易呛到	<p>早中期可自行进食的患者，请注意维持良好的姿势，尽量坐直，头部后面可以垫一块小枕头，下巴稍微往里收，每餐时间不要太长，约20-30分钟，避免疲劳，少吃多餐。</p> <p>1. 手肘靠着桌子，或者在下巴下面放一块支撑物会增加躯干和头部的稳定度。</p> <p>2. 用餐时避免一直说话，降低周边环境的干扰，提醒患者每吃一口休息一下。</p> <p>3. 流食、或者是打成糊状的食物容易吞咽，硬的食物应先切成小块。</p>	<p>1. 光线充足</p> <p>2. 桌椅适当摆放</p> <p>3. 小汤勺，让患者一次不要吃太大口</p> <p>4. 缺口杯：被子的边缘是U形（马蹄形），可以避开鼻子，不需要仰头喝水，适合早期患者。</p>
餐具握住很困难		<p>1. 使用宽柄或者能够按照手型调整的餐具，方便拿取</p> <p>2. 使用底部防滑的碗盘，或者止滑垫，协助固定餐具</p>
一直动，食物掉满桌	将患者的手腕上加上重力环或者小沙包，减少动作震颤的幅度	使用有杯盖的双耳杯，双手握杯子稳定性强，杯盖可以防止液体溅出。

(三) 个人卫生清洁

问题	如何解决	辅助器材
认知、智力功能的下降会影响患者日常生活小任务	定下一个规律的作息 时间 把复杂的事情分成几个小步骤，让患者按步骤执行	
洗澡、上厕所时有跌倒的危险		1. 摆放洗澡椅等稳固的椅子，可以坐着沐浴，辅助平衡，避免摔倒 2. 马桶、洗手台旁边安放扶手，需要稳固性高，安装有防化材质的地板。 3. 使用马桶增高器或带扶手的便盆椅，较高的坐高便于起身。
对需要四肢协调的日常活动感到困难	留简单的发型 可以用双手肘支撑桌面，双手拿牙刷、梳子等，增加稳定度	1. 肥皂太滑，容易失手，可以把它放到网带中，方便使用 2. 使用电动剃须刀、电动牙刷 3. 把把柄上加粗以方便抓握。
洗澡中间觉得疲惫	将休息时间固定化，安排作息时间表，休息完再从事需要体力的活动	

(四) 穿衣服

问题	如何解决	辅助用具
决定能力下降 对于要穿什么衣物，毫无主意	1. 简化穿衣步骤 2. 将喜欢的衣服多准备并搭配好，降低思考的难度	
手部精细动作协调不足，扣子\拉链不方便	1. 鼓励患者坐着换衣服，增加稳定度，避免疲劳 2. 避免穿着有太多扣子、拉链的衣物	拉链上加上大圆环 改造衣物，将拉链、扣子改掉

(五) 睡眠

问题	如何解决	辅助用具
对于空间、距离远近的辨认能力下降，容易从床上掉下	在床铺边上放好大毛巾卷，提醒患者已经碰到床铺旁边	1. 床铺一边靠墙 2. 床边可以安装扶手 3. 把床放矮一点 4. 床边铺上地毯，以免摔倒地上
从床上起身、坐起、翻身都有很大的困难		1. 晚期患者可以使用护理床 2. 气垫床、流体压力床、翻身垫可以协助减压、避免褥疮、减少人力翻身的负担

(六) 拨打电话

问题	如何解决	辅助用具
记忆力不好，容易忘记号码	使用手机上的快速播号	
手部精细动作协调度不足，按键有困难		使用有大按键的电话、老人机

(七) 橱柜使用

问题	如何处理	辅助用具
不容易打开柜子、抽屉	患者经常使用的东西，可以放在比较容易拿到的地方	可以在柜子和抽屉上加大拉环、粗绳子
判断能力下降，乱拿危险的东西	将危险的东西放在患者拿不到的地方	可以将危险的东西放好、上锁

(八) 门、锁的使用

问题	如何解决	辅助用具
出现妄想，将大门、卧室锁起来		1、患者房间和浴室不要使用带锁的门



小提示：由于通过药物控制舞蹈症状的效果不佳，而且副作用较大，可能影响到其他生理功能和精神状态，故患者不应过分依赖药物，应该积极面对疾病，采用适当的照护方式改善生活质量。另外，由于亨廷顿舞蹈症的早、中、晚期病程差异较大，照护者需要留意患者的状况并注意病程变化，定期检查照护方式的合适性。限于篇幅，以上照护政策与辅具使用仅为基本原则和建议，需要依据个人情况作出调整，以提升患者、照护者双方的生活质量，提高患者生活自理的能力，减轻



第二节 如何适应患者的行为、情绪变化

行为改变是亨廷顿舞蹈症的特征之一，虽然比较不容易被一般人察觉，但这样的改变是让许多家庭最感到不安的状况。亨廷顿舞蹈症让患者持续丧失自主能力和个人独立的能力，导致患者有沮丧、易怒和丧失信心的行为改变，这些反应在一定程度上是可以理解的。

亨廷顿舞蹈症患者行为改变的状况因个人情况不同，有些患者的行为改变是温和的，且对日常生活没有重要影响，然而有些患者行为上的改变，会导致家庭和社会关系的破裂，造成照顾者的负担。对于行为方面的改变，是疾病的一部分，不是患者所能控制的。然而通过理解患者的行为改变，可以促进家人的理解、减轻负担，并找出最合适的处理方法。



1. 激发主动性和上进心

亨廷顿舞蹈症可能会导致主动性和上进心的丧失，他们可能无所事事地躺在床上或者整天看电视。家人会对于患者懒惰或不做事的行为非常失望。当患者的伴侣需要养家糊口，照顾孩子和家务时，承担的太多责任所造成的压力会让家庭产生巨大冲突。因此分辨患者的行为是否由于疾病造成便很重要。

亨廷顿舞蹈症会影响到大脑的一个部分（脑部深层、大脑皮质和前脑各区域），这些大脑的区域，使我们能够三思而后行，作出计划，以产生适当的行动，坚持工作直到目标完成。当这些大脑区域受到损伤时，即使患者有能力去做一件事情，但依然可能没有去做的动力。

和患者争吵并不能解决问题，因此鼓励患者共同参加家庭活动，比如帮忙洗东西、收拾房间，比让患者自己一个人做家务更有效果，这是因为其他家人的共同参与会给患者带来动力。让患者参与是非常重要的，这样不仅有助于帮助患者保持身体和大脑的活

跃，并且让患者能作出建设性的贡献，也是对患者自我价值的肯定。

2. 适应改变

患者有时候会很死板，他们喜欢坚持之前的习惯和做事方式，不愿意适应新的情况和环境。但是他们并不是故意要这么死板，这是由于疾病的影响，大脑的变化可能会削弱思考的灵活性和适应新环境的能力。患者处于熟悉的情况下时，他们感到最舒服并且更有信心。如果患者坚持固定的生活方式，这并不意味着改变是无法接受的，他们只是需要一点时间和安慰，慢慢地去接受这些改变。



3. 一心一用

每天很多人在同一时间要同时做很多事情，比如：一边做饭一边跟人聊天、一边走路一边发短信，这些一心二用的技能需要头脑灵活、很快地在两件事情之间转移注意力。

亨廷顿舞蹈症会影响患者注意力的转换，因此，患者比较难同时做两件事情。相反，很多亨廷顿舞蹈症患者在不分心的情况下，对于单一的任务可以保持专注。一次只做一件事情是一个很好的原则，同时让患者做太多的事情，可能会让患者觉得烦躁并做出破坏性的行为。

需要注意的是，锻炼活动、散步等，患者需要比一般人更专心。亨廷顿舞蹈症患者可能很难一边走路一边说话。对于患者，他们需要先停止一个活动，再进行下一个活动。



4. 给患者表现的机会、并鼓励患者

患者做事的效率会比以前差，比如洗碗洗不干净。做事效率低会让患者很难再继续工作。对于患者较差的表现，也许家属会觉得患者太马虎、不尽力，事实上患者做事的时候非常努力，并非不用心。患者并没有忘记怎样去做事情，但由于大脑受损，丧失自我激励和自我检查的能力，患者察觉不到显而易见的错误。鼓励患者多动手是一件好事，然而，需要注意患者本身的能力，如果患者缺乏主动性，可以由其他的家庭成员多加鼓励和督促。



5. 保持卫生习惯

患者对于维持个人形象缺乏兴趣，并且卫生习惯和自理能力下降，这是因为疾病引起的主动性和上进心的丧失。另外，患者可能对于自己的改变不自知，也不介意不整洁的外表对其他人的影响，也不会感到不好意思。可能需要提醒患者去洗澡、换衣服。如果在提醒之后，患者依然坚决拒绝洗澡、换衣服，可以建立一个固定的时间和流程，让

患者养成习惯。提醒患者的方式可以多种多样，可以鼓励、可以让患者决定在哪个时间洗澡等。

6. 令人尴尬的行为

有些患者会作出让身边的人感到尴尬的行为，这些可能会有多种方式，患者可能没有考虑就草率行事，比如突然买他们负担不起的东西、说不恰当的话，有不恰当的行为。这些行为是由于患者丧失了判断能力、思考能力，而且患者也不太会觉得难为情、愧疚等感受。当患者有上述情况，要管制患者的行为，告诉患者什么是合适的、什么是不合适的，并且让患者尽量遵守合适的行为。



5. 理解患者、将心比心

患者有时会自我为中心、心不在焉、轻率，明显漠视伴侣情感上的需求而对家人造成伤害。伴侣在陪伴患者的过程中，可能有被忽视的感受，但家人必须尝试着去了解，患者不是故意的，他们可能并不了解自己的行动和话语对别人的影响。另外，疾病削弱了患者感受人与人之间复杂微妙情绪的能力，所以患者的情感是很浅薄和迟钝的，因而影响患者的家庭关系。请记住这是疾病的错，并非患者漠不关心，而是这些情绪变化并不是患者所能控制的。



6. 忧郁-早发现、早治疗

忧郁是亨廷顿舞蹈症的常见问题，但并不是所有的患者都会受到犹豫的影响。辨认是否是忧郁很重要，因为患者丧失做事的主动性和上进心是心理变化的一部分，并不代表患者心情沮丧。然而，如果患者的行为和兴趣有很大的改变，很可能是心情忧郁导致的，如果怀疑患者有忧郁症，可以有效地使用药物控制，应尽快就医。



7. 如何应对患者的情绪

尽管有些患者可以保持情绪平稳，但是也会有情绪不稳定的时候。焦躁不安、突如其来地发脾气、或者为很小的事情发脾气，在这样的情况下，最好避免冲突，因为这样只能火上浇油，特别是当患者有暴力倾向时，最好离开现场。

目前并没有简单可行的办法来阻止情绪爆发，然而，家人可以想一想可能导致冲突的原因，尽可能地避免。经验显示，日常生活的一些状况可能会引发患者的情绪波动，比如患者看电视的时候，别人去换台，有些患者在得不到自己想要的东西时，可能会发脾气。照顾者、家属需要记住：疾病导致的患者思考能力的改变，让患者无法从别人的

角度考虑问题，如果和患者继续争论，可能让患者的情绪更加激动。

8. 面对生病的事实时...

一旦发病，会不可避免地改变患者原来的生活，需要患者和家属积极适应、调整。如果患者拒绝承认生病，适应的过程将变得更加困难。照护者和专业人员需要了解，对于部分患者来说，并不是故意拒绝承认生病的事实，而是疾病过程的一个特征。在患者面对确诊时，无法马上接受诊断的情况下，可以多花一点时间跟患者解释，大部分的患者会慢慢接受这个现实。



9. 了解疾病和患者行为

行为改变随着疾病的发展会变得明显，比如患者会越来越不主动、不关心自己的外表、不理解别人的感受等。然而，患病时间长短和行为改变的程度没有直接的联系。事实上，有些行为可能由于疾病的进展而变得更容易管理，例如，易怒和有侵略性可能会慢慢转变为冷漠和漠不关心。同样地，不适当行为可能是疾病早期最主要的问题，而当患者失去主动性和上进心时，不适当行为会减少，情绪问题会偶尔才发生，如：由于，这和患病时间、严重程度无关。

毫无疑问，上述行为的改变是由于大脑发生变化所产生的结果，然而，亨廷顿舞蹈症患者面临疾病所带来的后果，如失去工作、失去独立性、无法和别人正常交流、失去行动能力、缺乏理解力和宽容心等，患者会觉得沮丧，甚至觉得不公平、愤怒等。其实，患者的行为通常会受疾病结果的影响，而这两者又会相互影响。

10. 了解亨廷顿舞蹈症

亨廷顿舞蹈症的症状会对患者造成严重困扰，亨廷顿舞蹈症损害特定部分的大脑，导致思考方面的困难，反之引起特定且可预见的行为变化，患者某方面的心理或智力功能依然维持很好的情况，例如，他们能看、能听，并且可以理解看到、听到的东西，照护者和专业人员的任务是确认患者的能力，有效地运用及了解患者的限制，以弥补患者的不足。



小提示：亨廷顿舞蹈症患者无法一心二用，过多的负担可能会引起患者的焦虑和易怒，因此最好一次只做一件事情，避免对患者有过多的要求，而情绪上的由于可以通过治疗来改善，应及时就医。



第三节 亨廷顿舞蹈症患者饮食

亨廷顿舞蹈症患者很难维持体重，容易体重过轻，严重体重过轻的患者容易受到感染、伤口不易痊愈、渐进式肌肉消耗或昏睡情形，因此患者需要较高的热量来维持身体营养状况，下面对患者可能会出现的情形，说明照护方式：

一、进食困难

选择高热量、高蛋白食品，少吃多餐，可以帮助进食困难患者维持热量需求。避免很快有吃饱的感觉，吃饭时不要喝太多的饮料和汤，但每餐之间需要喝足够的水分，吃饭时采用舒服的坐姿。

1. 增加热量的方式：

(1) 牛奶：是很好的蛋白质来源，每日建议 1-2 杯

(2) 蛋：炒蛋、蒸蛋、蛋饼、蛋糕

(3) 酸奶和其他乳制品：可以和水果、干果拌着吃，选择全脂牛奶产品

鲜奶油：可以做西式浓糖、奶昔

(4) 芝士：是很好的蛋白质和热量来源，可以加入马铃薯泥、汤、肉、鸡蛋中，也可以夹在饼干和面包中当点心吃。

肉类、鱼类

(5) 豆类：含丰富蛋白质

(6) 坚果类：富含热量，可以放在凉拌菜、蛋糕、冰淇淋、酸奶中食用

(7) 糖、蜂蜜、果酱、糖浆，可以涂在馒头、面包、饼干上

(8) 巧克力、冰淇淋等等

二、吞咽困难

患者可能需要避免以下食物，以防止噎到、呛到。比较硬的蔬菜、豌豆、玉米粒、蔬菜的外皮、比较硬的水果、硬面包、饼干、坚果等，都需要避免。

三、其他问题

1. 口干：经常补充水分，准备一个带吸管的小水杯随着带着，方便小口喝

2. 吃带有酸味的水果可以帮助刺激唾液分泌

3. 如果没有呛到的危险，可以含块冰块解除口干，也可以用果汁做成冰块

4. 询问医生关于人工唾液的资讯

5. 需要维持健康的口腔，使用漱口水，经常刷牙、使用牙线、定期看牙医

四、帮助吞咽

注意吃东西时，穿好舒适的衣物，环境通风、气氛轻松，坐起身，专心吃东西用餐后不

要马上躺下

1. 对于容易呛到的患者，可以使用增稠剂、淀粉、生粉勾芡，将食物的稠度增加，或者芝麻糊等加入水、牛奶、豆浆等，作为点心。

2. 准备软质或糊状食物的方法

使用榨汁机或搅拌机是比较快速省时的办法，搅拌食物时不要将所有食物通通放在一起搅拌，比如：蔬菜和肉类需要分开搅拌，然后再调味。肉类和鱼类煮熟后，将皮、骨头、软骨去掉，切成小块，加入汤汁或者酱料打成适合的浓度。如果没有机器，可以使用筛子和勺子将食物捣碎。



小提示：将不同类型的食物分开煮，避免颜色和味道混杂，保持食物的颜色美观，这样才能让患者胃口好。

五、食管或者鼻饲管

亨廷顿舞蹈症患者可能由于病程发展，导致吞咽困难，若无法自行吞咽、或是容易呛到，医生会建议插食管或者鼻饲管。就是将食物注入喂食管的流体饮食。在食管喂食之前患者需要采用半坐卧姿，或将床头抬高 30-45 度，以防食物被倒入呼吸道，而灌食者需要洗手、确认器具清洁，以避免污染。食管进食的食物在室温下不宜超过 30 分钟，如果一次做好一天的分量，需要分开储存并且加盖，使用前再加热。

灌食速度和浓度应根据患者的情况调整，防止患者有恶心、呕吐现象。灌食后一小时再让患者平躺下来，避免食物逆流吸入肺部导致吸入性肺炎。



第四章 青少年亨廷顿舞蹈症

少年亨廷顿舞蹈症在 20 岁以前出现症状，少年型患者约占亨廷顿舞蹈症患者的 5%-10%，它的发病年龄和 CAG 的重复数有关，通常重复次数越高，发病年龄越早，病情也越严重。虽然有研究显示少年发病的患者，平均寿命比成年患者要短，然而具体的情况也是因人而异。

少年型舞蹈症与成年舞蹈症在症状上有很大的不同，青少年型的症状多有肌肉僵硬、癫痫，较少出现不自主的运动症状。通常青少年型患者在发病以前依然可以行走和说话，但家长会发现孩子的成绩退步，书写、口语及学习能力降低，行动上会出现变化，包括变慢、笨拙、僵硬、颤抖等。少年型也会出现行为改变，例如焦虑、暴躁等。

第一节 常见药物治疗

一、肌强直(肢体发僵发硬)

- ❖ 苯二氮卓类药物如：安定、氯硝西洋 副作用：镇静等
- ❖ 抗肌肉痉挛药（肌肉松弛药物：巴氯芬、替扎尼定片） 副作用：镇静等
- ❖ 抗帕金森症状药物：金刚烷胺、左旋多巴/卡比多巴 副作用：幻觉等

二、抗癫痫药物

- ❖ 开浦兰(左乙拉西坦片) 副作用：镇静等
- ❖ 德巴金（丙戊酸钠缓释片） 副作用：肠胃不适，肝脏毒性等
- ❖ 得理多(卡马西平片) 副作用：骨髓抑制、皮疹等
- ❖ 苯妥英钠 副作用：镇静、牙龈疾病等
- ❖ 氯硝西洋 副作用：镇静等

根据癫痫的种类不同，还有其他的药物可以选择。

第二节 诊断和症状

少年型亨廷顿舞蹈症的诊断是非常困难的。因为这是极其罕见的，很少医生会有这方面的经验。即使是最好的医生，也可能要看过好几次之后才能弄清楚症状。一个神经学家通常可以确定孩子有某种神经疾病，但可能很难把其他类似疾病区分开来。而且，孩子处于成长期，由于少年型亨廷顿舞蹈症引起的症状（比如行为和情绪变化），和其他正常孩子的青春期叛逆表现很类似。所以，即便由于家族病史，你担心家里的孩子，但是在考虑少年型亨廷顿舞蹈症之前，也需要考虑其他的可能。

用 GAG 重复数来诊断孩子是否有青少年 HD 也有隐患，如果孩子的重复数过高，我们只能得出孩子携带致病基因的结论，我们无法确定孩子将在生命的哪个阶段发病，如果孩子成年之后发病，他们将背负着沉重的心理负担度过一生。所以不建议对 18 岁以下的人进行基因测试，除非他们已经出现症状。



因为年龄的关系，青少年的患者可能会在一般或者特殊学校上学，因此也会产生一些特殊的教育和照护需求。患者能够就学多久，往往取决于患者症状、学校能够提供的协助（包括教职工、同学们）以及校方的设备，以下将简介青少年患者在学校可能会面临的问题，以及校方在照护这类患者时的注意事项。



1. 行动障碍

少年患者在行动方面的障碍可能包括四肢僵硬、步子不稳、蹒跚及肌肉痉挛等，成年患者多见的舞蹈症状（不自主运动）在少年患者中并不常见。行动障碍往往会导致他们容易摔倒、在学校中行动困难，此外他们可能自己没办法拿稳东西、需要别人帮忙，如果他们的行动能力持续恶化，就需要全天的陪同，尤其在拥挤的公共场所要特别注意。

2. 癫痫

癫痫是青少年型患者常面临的问题之一，虽然发作的频率会随着青春期逐渐减少，但很

多老师会担心，不知道如何处理儿童癫痫发作。如果有专门照护的护理人员，针对可能会接触到患儿的教职工提供训练，这也是一个不错的方式。



3. 吞咽困难

少年患者可能会有吞咽困难的问题，由于热量影响患者的生理与心理状态，因此确保他们摄取到足够的热量对患者来说非常重要，为了摄取足够的热量，患者常常在每餐之间吃点点心，由于他们必须细嚼慢咽，因此需要比较长的用餐时间，此外，为了让他们可以专心吃饭，也必须为他们提供一个和缓、安静的用餐环境。

4. 智力障碍

少年患者常出现智力的变化，反应变慢、吸收新知识困难，因而造成他们学习上的困难。患者可能会出现注意力不集中、记忆力差、冲动和没有耐心的情况，一些简单的动作对他们而言也比较困难，他们常给人嗜睡和懒散的印象，加上他们的组织能力比较差，因此在课堂上需要额外的帮助。



5. 叛逆行为

叛逆行为在青少年患者中比较常见，在青春期会加剧，有时候年轻患者的行动障碍不像成年患者那么明显，最明显的症状是他们的叛逆行为，因此也需要学校的特别关注。至今依然无法确定叛逆行为的原因，有可能是疾病的原因，也有可能由于患者家庭和所处的环境导致，原因不同，处理的方法也不同。无论如何，在尝试处理少年患者的行为转变时，建议学校听取校内咨询人员的意见，通过药物和行为矫正双管齐下，或许会改善这种情况。

6. 语言障碍

患者的语言障碍通常由说话有点含糊不清开始，而后随着病情的恶化而逐渐变成难以听懂和只能一个字一个字很慢地说话，他们的反应、说话会变得很慢，这样很难和同龄人维持友谊。虽然言语治疗和辅助工具可以提供一些帮助，但重点在于让患者及早接受语言治疗师的帮助，使其尽快习惯使用字卡或者电脑辅助教材。

及早评估患者在学校的需求非常重要，越早为患儿提供协助，他们就有更多的时间去适应，比如说，如果患儿能尽早获得电脑辅助教材，就可以有更多的时间、在病情变得严重之前去学习如何操作，即使以后他们的功能退化了，还是能够继续使用这些教材。除此以外，随着功能的日益退化，患者的需求也会不断转变，因此持续的再评估是必须的。

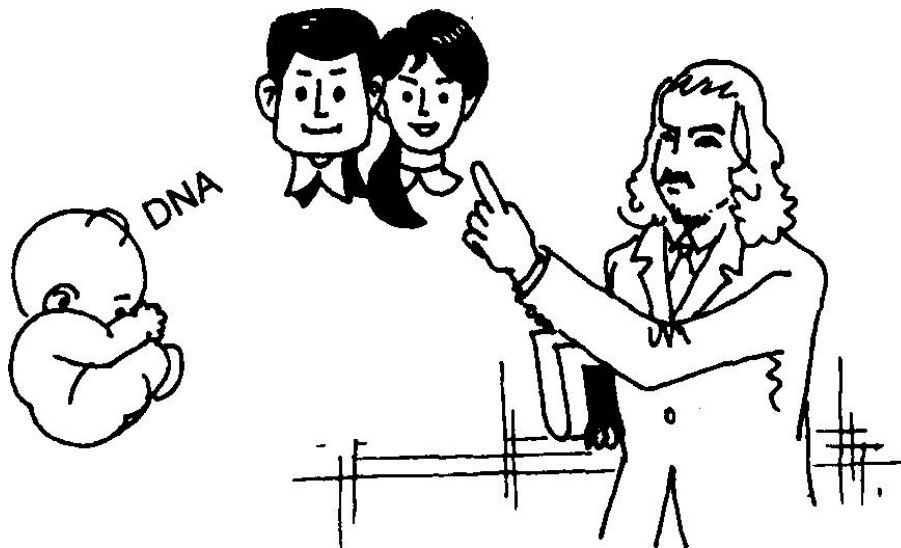


小提示：除非不得已，一般而言不建议在家教育，一方面避免给父母的生
活带来过多的压力，另一方面也希望少年能有机会和同年龄的孩子接触。应当积极参与
学校活动、学习新知识和学校的环境，有助于维持少年患者的身体和大脑功能，甚至能
帮助他们发展出新的技能。因此学校在提供协助、让患儿实现自身能力上扮演重要角色；
同样的，对学校中的每个人来说，能够见证这些少年如何在困境中克服困难，也会对其
他人产生积极正面的影响。因此，应当尽最大的努力来协助这些儿童去学校读书。

第三节 寻求帮助

青少年 HD 患者和他们的家庭需要大量的支持，下面是可以提供帮助的一系列专家。

- **神经科专家：**神经科专家能帮助理解、诊断少年型亨廷顿舞蹈症。
- **理疗师/康复师：**大多数理疗师/康复师从未接触过少年患者，很多人可能会觉得患病孩子的病情会急剧恶化，因此觉得治疗是浪费时间。但是这是错误的想法，青少年儿童的理疗/康复计划，应注重保持患者关节的流畅度和独立活动的的能力。大多数青少年 HD 儿童肢体僵硬，物理治疗和锻炼可以帮助防止肌肉挛缩。
- **职业治疗师：**随着疾病的进展，可以使用一些仪器、设备来帮助需要帮助的患者。比如指导患者如何使用轮椅、如何用轮椅出行。
- **语言治疗师：**一个语言治疗师可以帮助儿童尽量保持说话的能力，或者在儿童病情恶化、无法正常交流的时候，借助一些电子设备来帮助他们交流。
- **营养师：**患者的饮食确实是一个问题，尤其是少年患者，吞咽困难是一个比较棘手的问题。同时他们也需要大量高热量、高蛋白的食物来维持体重，可以咨询营养师来帮助建立一个合适的饮食安排。
- **父母：**疾病症状可能导致一些儿童无法入学，在这个时候父母不仅要照顾孩子的身体，也要顾及到孩子智力上的成长，在家进行一些简单的教育，这对孩子的心理和智力发展都是很有帮助的。



第五章 遗传咨询

第一节 基因检测

基因检测的流程：

采集血样——检测机构进行检测——检测结果分析——医生通知结果，通常需要 1 个半到两个月的时间

基因检测的费用 1000 元左右（2016 年价位），可以选择在基因检测公司或者医院进行基因检测，基因检测公司接受寄送的血样，但是有些医院不接收寄送的血样，需要本人去医院抽血检测。测试可以告诉你是否有致病基因，但无法根据结果预测何时开始发病。有一些医院会告诉你的是否有致病基因，但不会告诉你 CAG 的重复数值，如果你需要 CAG 的重复数值，一定要在检测前问清楚检测机构是否能提供。

亨廷顿舞蹈症患者的每个子女都有 50% 的几率可能遗传到此病，也就是父母任何一方患病或者携带致病基因，则每一个孩子，无论男女，都有 50% 的机会遗传到此致病基因。所以，建立详细的家族史，对于此疾病的遗传咨询来说是相当重要的。

当发现家族中有 1 位成员有亨廷顿舞蹈症时，患者的兄弟姐妹也应当考虑接受基因检

测。另外，患者通常在症状出现前、或者知道自己患病之前就已经生儿育女，对目前尚无症状、但有患病可能的家属进行遗传咨询需要注意谨慎，应由专家组成的团队提供遗传咨询。

如考虑为未成年人提供遗传咨询，必须要有合理性的好处，包括可以预防、治疗、缓解的手段，在尚未出现有效的治疗药物之前，原则上不建议尚未发病的未成年人接受检查。未成年人应当在成年后，自己决定是否接受遗传咨询检查。

而当患者的兄弟姐妹、或者下一代，在出现疑似症状时、婚前或者决定怀孕前，都应当接受遗传咨询，和医生以及遗传咨询团队讨论遗传的可能几率。

在咨询过程中，建议请自己信任的亲人、好友一起参与。此外，如果接受遗传咨询的人对亨廷顿舞蹈症没有接触或者了解，需要花更多的时间来充分了解这个疾病。



第二节 健康宝宝, 舞蹈症患者的选择

1. 传统方法-自然受孕

传统的生育方法依然是一个选择，免费又好玩！然后在孕期时进行产前检测，判断宝宝是否携带致病基因。如果有些人不喜欢冒险，希望宝宝能完全避免遗传致病基因的风险，这时候辅助生育工具就可以大显身手了。

2. 产前测试

产前测试可以在孕期时进行基因检测，判断宝宝是否携带致病基因。检测尚未出生的宝宝是一个艰难的决定。一旦检测结果不好，父母便面临流产的困境。所以，在做产前测试之前一定要考虑好自己对流产的看法。因为一旦怀孕，由于测试需要在孕期早期进行，所以考虑的时间有限。

为了检测正在妈妈腹中发育的宝宝，在孕期早期采用绒毛取样（CVS），收集一小部分胎盘，胎盘的基因和宝宝的基因是一样的。采集胎盘的一小部分细胞，这些细胞可以用于测试亨廷顿舞蹈症。绒毛取样通常在预期 10-12 周进行，在这个时候，如果检测结果是不好的，可以在孕期 12-13 周的时候采取流产。

3. 第三代试管婴儿

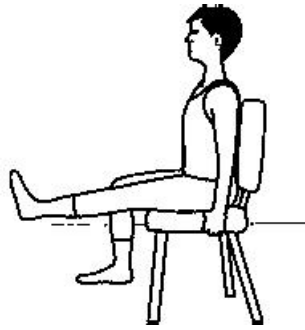
产前植入基因诊断/第三代试管婴儿（PGD）也是一个选项，不需要流产。但是它更加复杂，比一般的产前诊断更加昂贵。

PGD 使用精子和卵子，在实验室里制造受精卵并对受精卵进行基因检测，然后将健康正常的胚胎放进妈妈的子宫。在胚胎转移的两周后，女方需要血液测试来检测是否受孕成功。

4. 其它选项

可以选择捐卵子或者精子，缺点是孩子和父母并不完全有血缘关系，领养孩子也是一个选择，但是在一些地方，出于对孩子的长远考虑，不允许携带遗传病的人领养孩子。

很多患者和家属迫切想要孩子的心理可以理解，可是优生优育也很重要，一定要慎重考虑。虽然患者大多在中年发病，但是青少年发病也是有可能会发生的，盲目碰运气的话，对下一代的伤害可能是无法估量的。



第六章 康复治疗 and 锻炼

第一节 早期患者

物理治疗在为亨廷顿舞蹈症患者保持生活质量方面具有重要作用。通过物理疗法可以改善身体状况、力量、平衡能力和由亨廷顿舞蹈症引起的步伐不稳。患病以后，病人的身体逐渐发生变化。上背部和身体肌肉组织弱化，影响病人的姿势和深呼吸的能力。这些变化往往会导致健康的整体下降，通常情况下，这些情况的出现会因为患者的其他症状而被忽视。这个时候制定一个合适的健身计划是非常有帮助的。在患病的前期做一些健身活动不仅有助于维持病人的身体功能，也有助于降低疾病带来的心理压力。经常锻炼可以帮助治疗抑郁症。



一. 预先评估

因为亨廷顿舞蹈症患者的症状严重程度不同，应该在制定锻炼计划之前让医生或者理疗师做一些简单的评估，评估的内容如下：

患者信息：

- 目前的身体状况：患者的担心、目前和过去的干预性治疗、发病年龄
- 以往病史：住院、以及以前得过的病
- 当前在用的药物和任何注意到的副作用
- 患者是否有能力独立生活

神经肌肉评测：包括肌张力障碍、舞蹈病、平衡、视力、运动迟缓等

肌肉骨骼评估：姿势、力气、疼痛等

心肺和心血管评估，包括呼吸困难等

二、亨廷顿患者常见的运动功能缺陷



(一)肌肉无力，无力的地方通常是：

- 颈部肌肉
- 身体姿势肌肉
- 手和脚部肌肉

这些缺陷可能会导致头部前倾、肩膀变圆、或腹部凸出。拿不起来小东西。同样，在站不稳的时候，变弱的脚部肌肉不能让脚指头抓住地板，导致失去平衡。其他后果包括：呼吸急促和不能在遇到困难时深呼吸。

(二)平衡

支持身体的姿势肌肉组织和平衡发生改变、导致跌倒。随着病人反应时间变慢，平衡就变得更差。平衡出问题的一个早期迹象是不能一只脚站立。应该在疾病的早期开始平衡训练和核心稳定性来提高姿势控制能力。在健身房里，通过用哑铃和滑轮机器，平衡可以和强化或耐力锻炼结合起来。

为了避免摔倒，应当教导患者为摔倒做好准备、防护措施或者进行一些挑战平衡能力的活动。一般情况下，平衡训练活动应该是具体的任务，从静态活动到动态活动，从简单的到稍复杂的活动

(三)不留神

感觉（注意环境的变化的能力）和感知（从感官上解读信息的能力）也会发生微妙的变化。这也可能导致跌倒等伤害。物理或职业治疗师可以在这些领域提出建议以防止意外伤害。

一些常见的问题是：

- 空间意识的降低。例如，对物体距离或者楼梯高度的错误判断，从而导致摔倒
- 不能意识到自己的疲劳。很多病人不能判断自己是否累了，这也能导致平衡问题。

三、设置目标



在为病人制定康复锻炼计划时，为病人设定合理的目标是非常重要的。某些症状，如舞蹈症状，对物理疗法是没有反应的。不过，康复锻炼可以改进患者的身体功能，并提高病人身安全和生活质量。

锻炼的每个环节都应该符合功能性的要求，如果锻炼的目的是“让患者自己可以走路到商店”，就需要对从家中到商店的这段距离进行锻炼。功能性目标的例子如下：

- ✓ 对于经常摔倒或者走路不稳的患者的目标可以是：提高行走速度，在辅助工具的帮助下可以行走一段距离并且减少摔倒的次数
- ✓ 对于在看电视或者吃饭时坐不直的病人，他们的目标可以是：在 20 分钟内保持坐直。



四、建议

患者的认知障碍可能会让患者在学习新东西的时候觉得很困难。因此，建议在患病初期开始教患者学习的策略并且经常复习。在练习时请记住这些：

- 提供一个安静的环境
- 明确和直接地告诉病人你的目标
- 把活动分成简单的步骤
- 帮助病人专注于每个单独的任务
- 反复练习
- 花足够的时间来教患者

亨廷顿舞蹈症影响到病人集中精力，记忆力和一心二用的能力。例如病人会觉得这些很难：集中注意力、回忆最近发生的事情、主动开始或者结束一个活动、控制冲动和情绪。早期患者的这些问题可以用以下方法进行改善：

- ❖ 建立一个固定的生活规律。
- ❖ 避免开放式问题。给病人答案让病人自己选择，或者问只需要回答是/不是的问
- ❖ 在病人回答问题时为他们提供暗示
- ❖ 把家里的东西用标签标注出它们的名字和功能

分心会干扰病人记住信息和处理信息的能力，为了要加强沟通和理解，可以采用以下方法：

- 给病人指示时使用简短的短句。
- 再让病人简单重复一下要点
- 只要有可能，在交流时尽量避免外界干扰。

患者缺乏主动性去开始或者结束一项活动，任务可能要花两倍的时间或一直完成不了。为了帮助病人解决这个问题，可以：

- 使用一张或者日历来标出需要完成的任务
- 把复杂的任务分解成简单的步骤
- 写下的所有步骤
- 检查步骤，以确保它们是清楚了
- 在两个步骤之间，鼓励病人完成下一个步骤

第二节 中期患者

随着病情的发展，病人在遭受到的困难会变得更加明显。在锻炼时提高安全性和舒适性变得更加重要。在中期阶段的病人，康复治疗和锻炼的目标应当着眼于维持当前的活动水平，包括：

- 协调技巧
- 下床活动技巧
- 放松技巧
- 感官意识

一、中期阶段的评估

在中期阶段的病人应该定期进行重新评估，病人可能需要新的策略，或辅助设备来减少受伤的风险，同时尽可能保持病人生活的独立性。评估应该检查：

- 动作范围
- 肌肉力量
- 腿长
- 身体的移动性
- 站立和坐的平衡
- 姿势
- 感觉
- 心肺状态
- 疼痛
- 步态

舞蹈症状:不自主运动，尤其是舞蹈症状，可能会在病情的中期。可以考虑用药，但也要注意药物的副作用。也有病人不需要药物来控制舞蹈症状。

肌肉无力:肌肉张力的改变和姿势肌肉的疲软可能会让病人觉得很难坐直，适当的设备和座椅支撑可以有帮助。

平衡受损:失去平衡和摔倒的次数可能会增加，特别是在以下情况下：

- 突然转身，尤其是在手上拿着重物的时候
- 走路突然改变方向
- 尝试坐下和站起
- 不知道自己已经疲劳



二、生活小技巧

平衡和坐的窍门:一摸、二转、三坐

这三个步骤可以帮病人坐下且避免摔倒。靠近椅子，先摸到它（以稳住自己），然后转向，最后坐下。这个简单的策略解决了平衡问题以及病人无法判断距离的问题。

站起来的窍门:

为了安全地站起来，病人首先应该把他/她的双手放在膝盖上，重心前移（前倾），从腰部以下保持弯曲。双脚放在膝盖下方。然后把自己推起来，到站立姿势。

助行器：专用设备比如说助走器可能是有帮助的，只要病人的手臂有足够的控制能力。

轮椅：提供舒适, 移动能力和耐久性，轮椅可以为病人提高生活质量。一些亨廷顿患者认为用脚控制的轮椅比用手控制的更合适。

安全设备：如头盔或护肘和护膝，可以为患者在摔倒时提供保护。但是说服一个人戴头盔或其他防护装备是很困难的。尽量为患者挑选轻便的防护用具。可以在开始的时候只让病人戴很短的一段时间，并且让他们自己决定什么时候戴。通过让病人参与控制，让戴保护设备这件事更容易被他们接受。



第三节 运动锻炼

由于亨廷顿舞蹈症会引起肌肉异常和肌肉无力，维持肌肉的强度和功能就变得非常重要，而这些都可以通过锻炼来改善。多项研究表明锻炼对各个阶段的亨廷顿舞蹈症患者都是有益的，锻炼能够改善亨廷顿舞蹈症患者的肌肉功能、平衡功能、减少摔倒。应该从发病早期开始平衡和稳定性的训练。平衡训练活动可以包括锻炼患者一支脚站立，走直线，一些简单的瑜伽和太极等等：

- ❖ 加强涉及姿势控制肌肉的锻炼
- ❖ 加强主要的身体肌肉群的锻炼；手部, 腿部（如：小哑铃和健身单车）
- ❖ 高级平衡活动(如：太极, 瑜伽)
- ❖ 有氧活动，以加强心血管功能
- ❖ 健身自行车和游泳已被证明可以安全地提高病人的心肺功能

因为病人很容易疲劳，频繁的短期运动是最有效的。如果病人和照顾的家属可以一起参与锻炼计划的制定，会促使病人坚持下去。

在为患者制定锻炼计划时, 要确保：

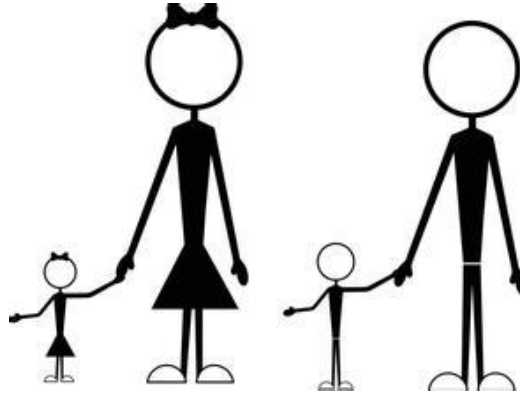
- ✓ 安全第一，所有的锻炼活动都需要在确保患者安全的前提下进行。
- ✓ 让患者参与制定每天的锻炼计划，选择自己喜欢的锻炼项目，这样更有利于患者坚持锻炼
- ✓ 规定患者在每天的某个时间锻炼, 养成习惯
- ✓ 查看患者是否在认真锻炼, 有的时候他们会想要偷懒, 在这个时候不要生气, 要鼓励他们坚持, 告诉患者他们做得很好。
- ✓ 锻炼目标要清晰, 可以是让每天散步半小时, 快走 10 分钟等等
- ✓ 循序渐进: 目标应该是患者有能力完成, 同时有一定的挑战性的。比如说, 如果患者平时要花 10 分钟的时间从家走到附近的超市, 在开始锻炼项目的时候, 可以要

求患者加快速度，花 9 分钟的时间，然后慢慢地根据患者的情况提高标准。其他的锻炼也是一样，给患者适应的时间，适应后就需要适当提高难度。

在教患者新活动的时候：

- ◇ 把活动分成简单的几个步骤
- ◇ 帮助患者专注于每个单独的锻炼任务
- ◇ 反复练习
- ◇ 花足够的时间来教患者

注意：所有的锻炼活动初期都需要在有人看护的情况下进行，采取措施来防止患者摔倒，比如说把运动器材放在沙发旁边，减少摔倒时的伤害，并且确保患者知道如果摔倒，应该采取哪些措施来保护自己，可以在周边放一些毯子或者安装一些手扶栏杆以防摔倒。锻炼活动不仅有助于维持病人的身体功能，还可以帮助患者睡眠，舒缓心情，缓解抑郁，同时也为很多在家的患者的日常生活提供了活动，让他们不会觉得无事可做，度日如年。



亲爱的患者家属：

照顾长期患者可能会引发家属这些方面的**身体压力**：体质变差，容易生病，睡眠不好，精疲力尽，体重或食欲受影响，不锻炼，不能去医院就诊，酗酒、抽烟等。

心理健康压力：压力大、长期的悲伤情绪，抑郁，愧疚感，愤怒，悲痛，挫折感，焦虑感，不喜欢与人交往，

照顾好自己和照顾好患病的家人同样重要！！！！

家属如何照顾好自己：

1. 熟悉亨廷顿舞蹈症的症状和各个阶段，提前为家庭生活做好切实的计划
2. 为家庭制定好经济上和医疗、保险等方面的安排
3. 弄清楚当地政府对慢性病、残疾人、困难人群等的保障政策。
4. 要勇于向身边的亲人、朋友、邻居寻求帮助，在需要的时候，可以请他们一起帮助照顾患者
5. 患者的所以病例、检测报告、保险等重要文件都需要整理好。
6. 如果有任何疑问，一定要去问周围的人，或者是患者朋友、医生等等。

家属如何心理减压：

如果发现自己有任何身体压力、心理压力方面的症状，需要尽早面对、尽早寻求处理的方法。

1. 首先要区分自己能改变的事情和不能改变的事情
2. 把精力集中防在自己能改变的事情上
3. 动用一切可以动用的资源：比如说请邻居帮忙接送孩子
4. 坚持锻炼
5. 尽量抽出安排时间来做自己喜欢的事情，兴趣爱好、或者跟朋友出去玩,给自己一个放松的机会
6. 鉴于自己和家庭目前的情况，对生活有乐观、现实的期待
7. 每天让自己能开怀大笑一次：看搞笑片，笑话自己、甚至那么讨厌的疾病，也可以拿来让自己笑一笑

8. 找到能让自己放松的事情：太极、打坐、深呼吸，好好睡一觉，种点花草草、钓鱼、散步、跳跳广场舞，写毛笔字、画画、集邮、钓鱼、爬山等等

如何跟患者好好说话：

1. 尽量不要相互责怪，有冲突的时候可以说出自己的感受“我觉得...”，而不要相互指责“你看你怎么能这样.....”，避免更严重的冲突
2. 理解、尊重别人的权力和感觉，不要故意说一些话来伤害别人的感情，也要让别人有机会谈谈自己的感受。
3. 直接地说出自己的想法，不要拐弯抹角地说话。这样可以避免误解和误解带来的压力感、挫折感。
4. 交流的时候，认真听别人说话，这样才能知道别人在说什么、再回答对方
5. 真挚、诚恳地交流

锻炼：

- ✧ 锻炼可以改善睡眠、缓解压力、缓解抑郁、让人精力充沛、提高耐力、平衡和身体的柔韧性。
- ✧ 有的时候，可能找不出时间来锻炼，但是散步可以是一种简单、有效的锻炼方式，可以每天在家附近散散步。
- ✧ 最重要的是找到自己喜欢的锻炼方式，这样才能保证自己能长期坚持下去。
- ✧ 或者也可以参加一些健身房的活动
- ✧ 如果实在抽不出时间出门，可以在家做一些健身操、瑜伽、哑铃、跳绳、健身单车等等...



身边人的支持

你身边有很多可以帮助你的人，比如：亲人、朋友、邻居、同事、其他亨廷顿舞蹈症家庭等等。还有一些专业人员也能为你提供帮助，比如医生、亨廷顿舞蹈症患者组织、社工志愿者、当地居委会等等。在这些年里，要找出可以帮助你的人，并主动去寻求他们的帮助。经常参与患者、患者家属的活动，利用所有可以获得的资源，来帮助自己减轻负担。

你可能会觉得不好意思去麻烦别人，或者是太好强、不想去麻烦别人。在照顾像亨廷顿舞蹈症这样的慢性病患者时，家属是需要别人的帮助的。向别人寻求帮助也是一件需要勇气的事情。其实很多你身边的人是很热心、希望能够帮助你，但是不知道自己能够做些什么，所以要经常和身边的人交流内心的烦恼、和希望有人能帮你分担的事情。不过要注意，**不要总是向同一个人寻求帮助**。可以列一张单子，写清楚需要别人帮助的事情。在向别人寻求帮助的时候，要直接地说出你的想法，比如说问你的邻居“我要出去锻炼一会，我妈妈可以在你家待一个小时吗？”

长期照顾亨廷顿舞蹈症患者会对你的家庭带来一些变化。照顾患者的人需要很多的耐心、灵活性、耐力、精力，以及创造性，有的事情也需要量力而行。在长期照顾患者的同时，关注你自己的身心健康并不是一件自私的事情。如果连自己都不能好好照顾，那又怎么能有足够的精力和能力去照顾别人呢？记住，能长期坚持照顾患者是棒的，要记得经常表扬自己一下！

感谢你对患者的付出！！！！

有用的资源

1. 中国亨廷顿舞蹈症患者组织-风信子关爱

网站：hdcare.org.cn

微信公众号：风信子关爱

病友 QQ 群：114321887

2. 亨廷顿舞蹈症资讯网站；zh.hdbuzz.net

3. 国际亨廷顿舞蹈症协会

<http://www.huntington-assoc.com>

4. 美国亨廷顿舞蹈症协会

<http://www.hdsa.org>

5. 英国亨廷顿舞蹈症协会

<http://www.hda.org.uk>

6. 加拿大亨廷顿舞蹈症协会

<http://www.hsc-ca.org>

附录 政府照顾政策

1、医保：分为社保医疗保险和商业医疗保险，社保医疗保险分为职工医保、居民医保和新农合。职工医保就是在职工购买的医疗保险，只要是在职工、农民工、个体工商户均要购买。

2、残障：因为亨廷顿舞蹈症而导致行动不便的患者可以到当地(乡镇、县市)残疾人联合会(残联)申请残疾证。残疾人享受当地政府提供的生活补贴、社会救助、辅助器具(轮椅等)支持，有些地区重度残疾人可以享受护理补贴。具体详情请咨询当地政府。申请人到残联指定的医院进行检查，由医院填写评定表，要有明确的残疾评定结果。

3、长期护理政策：2016年民政部明确，要探索建立长期照护保障体系。鼓励有条件的地方开展政策性长期护理保险试点，也就是为失去生活自理能力、长期需要人照顾的人提供一定的护理补贴。以青岛市为例，参加保险人员符合规定的医疗护理费，不论是在医院护理、还是在家中护理，报销比率为40%-90%不等。

如何申办护理保险待遇：在青岛，参保人因疾病、伤残等原因长年卧床已达或预期达六个月以上，生活完全不能自理，病情基本稳定，且符合规定条件的，可申请护理保险待遇。申办时，应由本人或家属携带相关病历材料、社保卡和身份证，向护理机构提出申请，并填写申请表。护理机构及社保经办机构进行审核评估，审批通过的，护理保险待遇有效期至当年12月31日。

2016年首批试点城市共15个，每个城市的政策不同。15个市分别为：河北承德市、吉林长春市、黑龙江齐齐哈尔市、上海市、江苏南通市和苏州市、浙江宁波市、安徽安庆市、江西上饶市、山东青岛市、湖北荆门市、广东广州市、重庆市、四川成都市、新疆生产建设兵团石河子市。

4、五保

残疾或者未满16周岁的村民，无劳动能力、无生活来源又无法定赡养、抚养、扶养义务人，或者其法定赡养、抚养、扶养义务人无赡养、抚养、扶养能力的，享受农村五保供养待遇。

申请人向乡政府申请，必须同时满足以下条件：

- (一) 老年、残疾或者未满16周岁；
- (二) 无劳动能力、无生活来源又无法定赡养、抚养、扶养义务人；

5、城乡特困人员供养制度

城乡“三无”人员保障制度统一为特困人员供养制度。

- (一) 对象范围。

城乡老年人、残疾人以及未满16周岁的未成年人，同时具备以下条件的，应当依法纳入特困人员救助供养范围：

无劳动能力、无生活来源、无法定赡养抚养扶养义务人或者其法定义务人无履行义务能力。

具体认定办法由民政部负责制定。

（二）办理程序。

申请程序。申请特困人员救助供养，由本人向户籍所在地的乡镇人民政府（街道办事处）提出书面申请，按规定提交相关材料，书面说明劳动能力、生活来源以及赡养、抚养、扶养情况。本人申请有困难的，可以委托村（居）民委员会或者他人代为提出申请。提供基本生活条件。包括供给粮油、副食品、生活用燃料、服装、被褥等日常生活用品和零用钱，可以通过实物或者现金的方式予以保障。

对生活不能自理的给予照料。包括日常生活、住院期间的必要照料等基本服务。

提供疾病治疗。全额资助参加城乡居民基本医疗保险的个人缴费部分。医疗费用按照基本医疗保险、大病保险和医疗救助等医疗保障制度规定支付后仍有不足的，由救助供养经费予以支持。

致谢

作为一个同样来自亨廷顿舞蹈症家族的人，我理解亨廷顿舞蹈症患者和家属在面对疾病时的种种无助、绝望和艰难。而正是因为这种理解，我希望能够帮助大家更好地认识这种疾病，这样才能更好地帮助患者科学管理疾病、帮助家人减轻负担、让我们的家庭有更好的生活质量。

感谢所有为这本亨廷顿舞蹈症患者手册作出的贡献的医生们，感谢在这艰难的一年里，一直为我们加油打气、支持我们工作的患者、家属和热心朋友们，感谢罕见病发展中心给予的财政支持！

感谢我的父亲和母亲，他们教会了我即使在生活在困境中，也要继续寻找希望！希望大家都能拥抱自己的美丽人生！

主编：曹茜

风信子关爱

特别鸣谢！



参考文献:

- 1.台湾亨廷顿舞蹈症患者照护手册 (1999 版)
- 2.亨廷顿舞蹈症患者照护手册. 美国亨廷顿舞蹈症协会
- 3.生宝宝: 舞蹈症患者的选择 <http://zh.hdbuzz.net/036>
- 4.Alzheimer's Disease,
<http://www.docguide.com/news/content.nsf/PatientResAllCateg/Alzheimer's%20Disease?OpenDocument>
- 5.American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics
Huntington Disease
Genetic Testing Working Group (1998) Laboratory guidelines for Huntington disease genetic testing.
American Journal of Human Genetics, 62,1243-1247.
- 6.Behavioural problems in Huntington's Disease.
Huntington's Disease Association.
<http://www.hda.org.uk>
7. Benjamin, C. M. et al. (1994) Proceed with Care: Direct Predictive Testing for Huntington Disease. American Journal of Human Genetics, 55, 606-617.
8. Brinkman, R. R., Mezei, M. M., & Theilmann, J. et al. (1997) The likelihood of being affected with Huntington disease by a particular age, for a specific CAG size. American Journal of Human Genetics, 60,1202-1210.
9. Chen S, Ferrone FA, Wetzel R. Huntington's disease age-of-onset linked to polyglutamine aggregation nucleation, Reviewed May 8, 2002
10. Duyao, M., Ambrose, C., & Myers, R. et al. (1993) Trinucleotide repeat length instability and age of onset in Huntington's disease. Nature Genetics, 4,387-392.
11. Huntington's Disease and diet. Huntington's Disease Association.
<http://www.hda.org.uk>
12. Kremer, B., Almqvist, E., & Theilmann, J. et al. (1995) Sex-dependent mechanisms for expansions and contractions of the CAG repeat on affected Huntington disease chromosomes. American Journal of Human Genetics, 57, 343-350.
13. Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2004). Thompson & Thompson Genetics in Medicine (6th ed.). Philadelphia: W. B. Saunders.
14. OMIM, Huntington Disease,
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=143100>
15. Revilla FJ, Grutzendler J. Huntington disease.
<http://emedicine.medscape.com/article/1150165-overview> . Update: Sep. 4, 2008.
16. Semaka, A., Creighton, S., Warby, S., & Hayden M.R., (2006). Predictive testing for Huntington disease: interpretation and significance of intermediate alleles. Clin Genet, 70, 283-294.
17. Squitieri F, Gellera C, Cannella M, Mariotti C, Cislighi G, Rubinsztein DC,

- Almqvist EW, Turner D, Bachoud-Levi, Simpson SA, Delatycki M, Maglione V, Hayden MR, Donato SD. Homozygosity for CAG mutation in Huntington disease is associated with a more severe clinical course. *Brain*, Vol.126(4)946:955, April 2003.
18. Swierzewski SJ. Huntington's Disease. <http://www.neurologychannel.com/huntingtons/index.shtml>. Reviewed: Dec. 01, 2007.
19. What is Huntington disease? Huntington's disease association, <http://www.hda.org.uk>.
20. Young person with Juvenile Huntington's Disease at school. Huntington's Disease Association. <http://www.hda.org.uk>
21. Physical and Occupational Therapy - Huntington's Disease Family Guide Series. Huntington's Disease Society of America, <http://hdsa.org>
22. Lisa Kjer, Caring for a Loved One with HD: Self-Care for Family Care-givers, HDSA Center of Excellence
23. Vicki Wheelock, Medications for Huntington's Disease, HDSA Center of Excellence