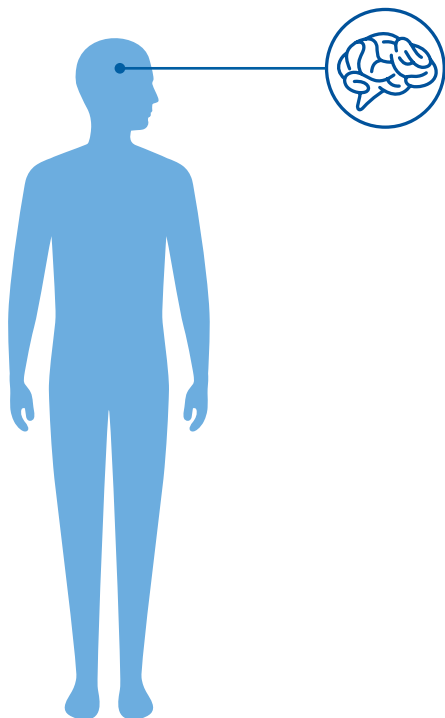


Huntington sjukdom



Huntington sjukdom er ein arveleg hjernesjukdom som gir motoriske, psykiske og kognitive forandringar.

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no



HUNTINGTONS SJUKDOM

Huntington sjukdom (HS) er ein arveleg hjernesjukdom. Sjukdommen bryt sjeldan ut før ein er vaksen. Den kan gi motoriske, psykiske og kognitive forandringar. Det er stor variasjon i korleis sjukdommen arter seg. Sjukdommen har omfattande konsekvensar for familien. Enno er det ingen medisin som kan kurere sjukdommen, men det er symptomdempande behandling og det er mykje forskning på gong.

Om namnet Huntington sjukdom

Distriktslege i Setesdalen, Johan C. Lund, omtala sjukdommen i 1860, den amerikanske legen George Huntington i 1872. Sjukdommen har hatt ulike namn gjennom tidene, og er mellom anna kjend som Setesdalsrykkja, St. Veitsdans og Huntingtons chorea.

I dag vert sjukdommen kalla Huntington sjukdom i dei fleste land.

Førekomst

Sjukdommen er arveleg og finnes i heile verda. I Noreg er det 300 til 400 personer med diagnosen. Dei i familien som har risiko for å arve sjukdommen, blir kalla risikopersonar, og det er truleg om lag 1000 risikopersonar i Noreg.

Om denne brosjyren

Beskrivinga i denne brosjyren gjeld ikkje alle med diagnosen. Det kan vere store forskjellar innan éin og same diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrande eller annleis. Det som fungerer greitt, blir ikkje omtala like omfattande.

Teikn og symptom

Sjukdomsutviklinga er *progredierande* (symptoma blir meir alvorlege over tid). Levealderen etter at diagnosen er stilt, er i gjennomsnitt 15-25 år, men det er stor variasjon. Symptoma vil variere frå person til person. Her har vi teke med det mest vanlige og typiske ved HS. Ingen av pasientane har alle symptom.

Fysiske/motoriske:

Ufrivillige bevegelsar i kropp, armar og bein, som gjerne startar som små, lette rykkingar og aukar på i sjukdomsforløpet. Etter kvart vil talen og svelgfunksjonen bli redusert.

Kognitive:

Gradvis aukande problem med konsentrasjon og hukommelse, nedsett vurderings- og prioriterings-evne. Minkande initiativ til dagligdagse gjøremål. Evne til å sjå/ forstå konsekvensar er ofte svekka. Vanskar med «mentalisering» som vil seie å kunne sjå seg sjølv utanfrå (med andre sine auger) og å forstå andre sin situasjon, tenke- og handlemåte. Redusert evne til å lese kroppsspråk.

Psykiske og følelsmessige:

Depresjon, apati, tvangslignande tankar og åtferd kan vere vanleg. Sjeldnare ser ein angst, psykotiske trekk eller psykose.

Personlegdom:

Nedsett initiativ, likegyldig, irritabel, lite fleksibel og redusert evne til empati.

Årsaker

Arvegong

Huntington sjukdom er ein autosomal, dominant arveleg sjukdom. Ved autosomal dominant arvegong vil genfeilen dominera over det normale arveanlegget. Mange autosomalt dominante tilstander kjem av at ein ny genfeil har oppstått hos personen som har tilstanden. Kvart barn av ein som har genfeilen har 50 % risiko for å arve sjukdommen, og den vert arva uavhengig av kjønn. Ein person som ikkje har arva genfeilen, vil ikkje bli sjuk, og kan heller ikkje føre sjukdommen vidare til barna sine. Har ein arva genfeilen, vil ein før eller seinare bli sjuk.

Sjukdomsmekanisme

Årsaka til sjukdommen er ein feil på huntingtin-genet (IT15) som er lokalisert på kromosom 4. Det er fortsatt ikkje kjent eksakt kvifor og korleis sjukdomsgenet fører til progredierende celledød i hjerne. Ein veit at proteinet huntingtin vert danna med feil struktur, og dermed blir det skadeleg for cellene – spesielt i visse områder i hjernen.

Genetisk rettleiing

Ved genetiske tilstander kan personen sjølv, foreldre, eller andre slektningar få tilbod om genetisk rettleiing. Spesialistar i medisinsk genetikk og genetiske vegleiarar ved regionsjukehusa kan gi genetisk rettleiing. Fastlege eller annan behandlande lege kan vise vidare til genetisk rettleiing.

Huntington sjukdom har store konsekvensar for den som har diagnosen, og for familien elles. Det kan vera nyttig å få informasjon om arvegongen til sjukdommen (genetisk rettleiing). I dei situasjonane der ein veit om genfeilen, er det mogleg å gjera fosterdiagnostikk. Også partneren til ein risikoperson kan få genetisk rettleiing.

Presymptomatisk test

Myndige personer som ikkje har symptom, men som er i risikograppa, kan ved ein gentest få vite om dei er berarar av genfeilen som gir Huntington sjukdom. Det er opp til den enkelte å bestemma om ein ynskjer å få slike opplysningar. Den presymptomatiske testen kan ikkje gi svar på når sjukdommen bryt ut eller korleis sjukdommen vil utvikle seg. Ein person som presymptomatisk har testa seg for Huntington sjukdom, plikter ikkje å fortelje resultatet til andre, som arbeidsgjevar eller forsikringsselskap.

Korleis vert diagnosen sett

Som oftast vert diagnosen stilt etter undersøkingar og samtaler ved nevrologisk avdeling og avdeling for medisinsk genetikk. Her blir opplysningar om arv, teikn på kognitiv svikt, ufrivillige bevegelser, endringar i væremåte vektlagt, i tillegg til at genfeilen kan påvisast ved ein DNA analyse (vanlegvis blodprøve) av personen med tilstanden.

Behandling og oppfølging

Det finnes ingen medisin eller anna behandling som kan kurere Huntington sjukdom, men enkelte medikament kan hindre eller dempe symptom, og forskning viser at fysisk aktivitet og trening kan bremse utviklinga av symptom og bidra til å bevare funksjonsnivået. God tverrfaglig oppfølging tilpassa utviklinga av sjukdommen er viktig og nødvendig både for pasienten og familien. (Sjå «Veileder for Huntingtons sykdom».) Tiltak og hjelp må òg tilpassast heile familien og må planleggjast i god tid. Det er viktig å etablere kontakt med hjelpeapparatet slik at tiltaka også kjem på plass i tidleg fase av sjukdommen.

Ernæring

Personar med Huntington sjukdom får etter kvart vanskar i matsituasjonen, spesielt med svelgfunksjonen, noko som ofte fører til ufrivillig vekttnap. God ernæring er nødvendig for å oppretthalde funksjoner og god helse så lenge som mogleg. Det blir nødvendig med tilpassing av mat og drikke både når det gjeld konsistens og næringsinnhald.



Meistring av kvardagen

Det å meistre eige liv og takle kvardagen er vesentlig for oss alle.

Når ein får beskjed om at ein har arva genfeilen for Huntington sjukdom eller at sjukdommen har starta, vil mange oppleve ein følelseslada og kaotisk situasjon. Å leve med ein progredierende og kronisk sjukdom medfører ei psykisk belastning både for den sjuke og for familien. Korleis ein klarer å leve med sjukdommen er ulikt. Nokre er plaga med mange tankar og bekymringer, medan andre lever godt til tross for usikre framtidsutsikter. For dei fleste vil det vera viktig å ha nokon å snakke med. Det kan vera venner, familie eller profesjonelle som lege, prest eller psykolog.

Pårørande

Pårørande vil etter kvart oppleve at den sjuke forandrar seg, både fysisk, kognitivt og psykisk. Nokre som har diagnosen kan ha ustabil humør, bli egosentriske og irritable, medan andre er meir prega av likesæle og manglande initiativ.

Det er heilt vanleg å oppleve det som vanskeleg, vondt og

utmattande. Det er nødvendig med godt samarbeid mellom han eller ho som har diagnosen, familien og det lokale hjelpeapparatet.

Barn og ungdom

Mange pasientar med Huntingtons sjukdom har mindreårige barn.

Barna vil på lik linje med dei vaksne oppleve at mor eller far endrar åtferd og ikkje lenger fungerer i foreldrerollen. Endring i roller, overraskande situasjonar og vanskar i samspel kan gi ein utfordrande livssituasjon for barna. Det er viktig å være klar over dette når tiltak for familien skal planleggast. Det er ofte nødvendig med støttetiltak for barna. Det er viktig at den friske forelderen snakkar ærleg med barna om sjukdommen og dei forandringane som skjer med mor eller far. Det kan bli nødvendig for nokre barn å ha ein profesjonell person å snakke med. Helsesøster på skolen kan vera ein god samtalepartner.

Brukarforeining

Gjennom Landsforeningen for Huntington sykdom (www.huntington.no) kan ein få kontakt med andre familiar som står i ein liknande situasjon.

Nyttige lenker

- Landsforeningen for Huntington sykdom er ei landsomfattande interessegruppe for personar råka av Huntington sykdom, og andre interesserte.
www.huntington.no
- Fagnettverk Huntington er ein nettstad der alle som arbeidar med pleie- og omsorgstenester for personar med Huntington sykdom og familiene deira, kan finne ressurser som kan vera til stor hjelp.
www.fagnettverkhuntington.no
- ViGØR Rehabiliteringssykehus (tidl Nord-Norges kurbad) i Tromsø. Rehabiliteringstilbod for personar med Huntington sykdom.
<https://vigor.no/>
- Vikersund Bad rehabiliterings-senter. Rehabiliteringstilbod for personar med Huntingtons sykdom.
www.vikersund-kurbad.no

- Nyheter om Huntington-forskning, skrevet på eit lett forståelig engelsk.
www.hdbuzz.net/
Norsk versjon (oversatt av norske fagfolk): <https://no.hdbuzz.net/>
- European Huntington's disease network (FAQ).
<http://www.ehdn.org/no/>
- Huntington's Disease Society of America (USA).
www.hdsa.org
- Huntington's Disease Youth Organisation. Kul nettstad for ungdommar (engelsk tekst).
<http://en.hdyo.org/>
Norsk utgåve (oversatt av frivillige): <http://no.hdyo.org>
- TAKO-senteret er eit landsdekkande kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT).
www.tako.no

Informasjonsmateriell

Filmer

Senterets korte informasjonsfilmer om Huntingtons sykdom:

www.vimeo.com/sjeldnediagnoser

(NB: på andre nettlesere enn

Internet Explorer)

Firmaet Pårørendefilm har filmer om barn som pårørende, partner som pårørende, og fagprat om arv og genetik.

www.pfilm.no

Trykksaker

Gå til www.sjeldnediagnoser.no og velg Diagnoser > Huntingtons sykdom > Informasjonsmateriell

November 2019

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo