

Huntingtons sykdom

■ KRISTIN IVERSEN • Rådgiver, sykepleier og sosiolog, Senter for sjeldne diagnoser, Barne- og ungdomsklinikken (BAR), Oslo Universitetssykehus HF

■ JEANETTE ULLMANN MILLER • Rådgiver og fysioterapeut, Senter for sjeldne diagnoser, Barne- og ungdomsklinikken (BAR), Oslo Universitetssykehus HF

Huntingtons sykdom er en dominant arvelig, progredierende hjernesykdom. Symptomene deles inn i motoriske, kognitive, psykiske og andre symptomer. Huntingtons sykdom skyldes en genfeil i et av genene på kromosom 4.

Bakgrunn

Eva er 43 år. Hun er utdannet økonom, og jobber på mellomledernivå i en stor entreprenørbedrift.

Evas mor hadde Huntingtons sykdom (HS). Hun døde for tre år siden etter flere år på sykehjem. Sykdommen var ikke kjent i familien fra før.

Eva har gjennomført en presymptomatisk test for HS for rundt 20 år siden. Da fikk hun vite at hun hadde arvet genfeilen for sykdommen og ville bli syk.

Eva er gift med Anders. De valgte å få barn, selv om de visste at Eva ville bli syk en dag, og at barna ville ha en risiko for å arve genfeilen. «Det forsøkes tross alt mye på sykdommen, og hvis barna i verste fall skulle arve genfeilen, så vil det forhåpentligvis finnes en kur innen den tid», tenkte de. Døtrene er nå 12 og 15 år. Familien er bosatt på et tettsted noen mil fra Oslo.

Jentene vet ikke hvilken sykdom mor-

mor hadde. De var med på besøk av og til, men syntes mormor var «rar». Hun kunne ikke snakke og brydde seg ikke noe særlig om dem når de var der.

Eva og Anders har snakket lite om at Eva vil utvikle HS. Ingen i vennekretsen vet at det er HS i Evas familie. Kun Anders og Evas tidligere fastlege vet at Eva har gjennomgått en presymptomatisk test. Sykdommen er et «ikke-tema» i familien.

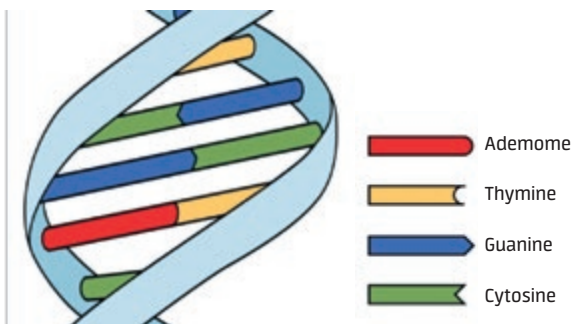
Familielivet i Evas ungdomstid var utfordrende. Moren opplevdes både uforutsigbar, urimelig og mest opptatt av seg selv. Det ble mange konflikter. For å hjelpe faren, bidro Eva mye hjemme, både i huset og overfor småbrødrene sine.

Pasientens status i dag – kontakt med fastlegen

Det siste året har Eva vært hos fastlegen sin, Hanne N., flere ganger. Hun har kla-

get på hodepine, søvnvansker, problemer med konsentrasjonen, slitenhet og at det er stress og samarbeidsproblemer på jobben. Hun mener seg også forbigått til stillingen som prosjektleder i et kommende prosjekt. Hjemme har konfliktnivået også økt – spesielt mellom Eva og den eldste datteren, men også i samarbeidet med Anders om barneoppdragelse. Ut over dette har hun ingen mer spesifikke symptomer. Legen har gitt henne henvisning til fysioterapeut og kortvarig medikasjon både for søvn- og smerteproblem. I tillegg har de snakket om at forholdene på jobben må tas tak i på en eller annen måte. Legen har også spurt om hun kanskje trenger en delvis sykmelding for en periode – slik at hun kan hente seg inn igjen. Det siste har Eva avvist, hun ønsker å vise at hun klarer jobben. HS blir ikke tema. Det har heller aldri vært noe tema ved legebekøene i de ni årene Hanne N. har vært Evas fastlege. Eva har ikke informert Hanne N. om at hun en gang vil bli syk.

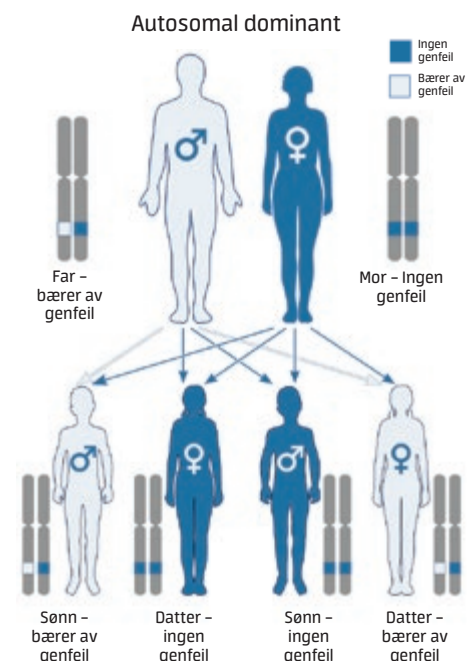
FIGUR 1. Genfeilen består i økt antall gjentakelser av en bestemt kode, CAG, som inngår i oppskriften til et bestemt protein kalt huntingtin.



Antall CAG-repetisjoner	10	Normalt	26
	27	Økt antall	35
	36	Redusert penetrans	39
	40	Sykdomsgivende	80++

FIGUR 2.

Oversikt over arvelighet, HS.





sorg
redsel
bekymring
sinne
skyld
hemmeligheter

ILLUSTRASJONSFOTO: COLOURBOX / TEKSTER: O7 MEDIA

Ektefelle tar kontakt med fastlegen

Et par uker etter Evas siste legebesøk, ringer Evas mann til Hanne N. Han er bekymret for sin kone. Han synes hun har forandret seg, særlig det siste året. Hun er mer oppførende, urolig i kroppen og orker mindre, for eksempel å følge opp barna med lekser og fritidsaktiviteter. Han forteller at Eva har genfeilen som gir HS, og lurte på om sykdommen er i ferd med å bryte ut. Han har selv brakt temaet på bane med sin kone, men hun blir irritert, og avfeier det med at det er så mye annet nå. De vil ha mer enn nok tid til å snakke om dette etter at barna har vokst til og blitt mer selvstendige! Dessuten var de jo også enige om at barna skulle skjermes og slippe å oppleve den belastningen som følger HS. Det rareste synes han likevel er alle problemene Eva har på jobben: Hun virker stresset over oppgaver hun før har tatt på strak arm, klager over vanskelige kolleger og ledelse, og hun er involvert i konflikter som har tilspisset seg slik at HR-avdelingen er kontaktet. Dette er nytt. Eva har alltid likt å jobbe i team, og har trivdes svært godt på jobben. Han forteller også om økt konfliktnivå hjemme.

Anders forteller videre at han har kontaktet Senter for sjeldne diagnoser, og der fått råd om å snakke med fastlegen. De ble

også tilbudt å komme til senteret for en veiledningssamtale, men siden Eva hadde vært så avvisende, slo han det fort fra seg. Rådgiveren han hadde snakket med, fortalte også at hos mange begynner HS gjerne med endringer i personlighet, økende slitenhet og mindre initiativ.

Hanne N. sier at hun tar dette alvorlig og skal tenke over opplysningene og hva det kan bety for videre oppfølging.

Hva skjer så?

Eva kommer til en ny time en måneds tid senere. Før timen har Hanne N. satt seg nærmere inn i hva HS er og innebærer. Ut fra den nye informasjonen ser hun at det er mulig å forstå Evas plager, situasjon og opplevelser i en annen ramme enn det hun så langt hadde tenkt.

I konsultasjonen ser hun at Eva ikke «finner ro» i stolen, og at hun har noen små trekninger i ansiktet som hun ikke har lagt merke til før. Eva og Hanne N. har hatt et godt lege-pasientforhold og Hanne N. velger å være ganske direkte. Hun sier at hun ser tegn som er forenelig med HS, og at hun synes det er nødvendig å undersøke dette. Oppfølgingen videre vil bli annerledes om det er HS som forårsaker Evas pro-

blemer. Selv om Eva har liten tro på dette, går hun med på å bli henvist til nevrolog med kompetanse på HS.

Fire måneder senere foreligger svaret og Eva får ny time hos Hanne N.

Nevrologen har funnet symptomer på HS i tidlig fase hos Eva. Han har blant annet foreslått at hun kan kontakte Senter for sjeldne diagnoser for mer informasjon og veiledning om diagnosen, oppfølging og tiltak knyttet til den.

Tiden som er gått har vært vanskelig for Eva, og hun har vært delvis sykmeldt i denne perioden. Hun ønsker fortsatt å være 50 prosent sykmeldt, til hun har forsonet seg mer med sin nye livssituasjon, og tenkt gjennom hvordan livet skal legges opp framover.

De avtaler ny time om en måneds tid for å snakke om hva som skal skje framover. Da skal også Anders være med. Hanne N. får samtykke til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for å diskutere egnede tiltak i Evas situasjon.

Hva kan Senter for sjeldne diagnoser (SSD) gjøre for pasienten og familien?

Denne gangen ringer Eva selv til SSD for å forhøre seg om senteret kan hjelpe i hen-

nes situasjon. Det gjøres da en avtale om en informasjons- og veiledningssamtale tre uker senere, hvor Eva og Anders vil treffe to rådgivere ved senteret.

Slike samtaler styres i stor grad av pasientens behov og spørsmål, men opplysninger om bakgrunn og situasjon er nødvendig.

Eva og Anders ønsker å snakke om hva de kan forvente seg de nærmeste årene, og om sykdomsforløpet vil bli som hos Evas mor. De ønsker å få vite hva slags hjelp og tiltak HS-rammede kan få. De lurer også på om det er noen positive nyheter på forskningsfronten.

Eva forteller at hun så smått har begynt å bli vant med å tenke på seg selv som «syk», men at det ikke føles helt greit. Hun har en del tunge tanker, men regner med at det skal bedre seg. – Hun har jo visst at hun skulle bli syk, men hadde håpet det var flere år til ennå. Også Anders har tatt dette tungt, – han ser for seg Eva slik som svigermoren var, og han har begynt å bekymre seg for døtrene. Hverken Eva eller Anders har snakket med noen om den nye situasjonen de er kommet i etter at Eva fikk diagnosen. Erfaring viser at svært mange har god nytte av samtaler med andre. For noen bør det være fagfolk som psykolog eller psykiatrisk sykepleier, men nære venner og slektninger kan også være til god støtte.

Evas arbeidssituasjon er også et tema i samtalen. Hun vil gjerne fortsette som økonom, men skjønner at det må gjøres noen tilpasninger, som for eksempel redusert stilling eller mindre stressende oppgaver. Hun får støtte på dette, samt forslag om å ta opp situasjonen med arbeidsgiver. Dersom hun ønsker det, kan hun få støtte og hjelp til dette fra senterets rådgivere. Arbeid som krever høyt tempo eller innebærer mye ansvar og stress, er dårlig egnet for personer

som har HS, selv i tidlig fase. Å søke om uførestønad kan bli aktuelt ganske fort, men er også avhengig av hvor godt arbeidet kan tilrettelegges framover. Behov for og bruk av kognitive hjelpemidler kan inngå i en slik tilrettelegging.

Andre tiltak det er lurt å komme i gang med, er fysisk trening og aktivitet. Det har vist seg å kunne bremse symptomutviklingen, samtidig som det ofte gir bedre humør og mindre søvnproblemer. Her kan en fysioterapeut være til god hjelp, både til riktig trening og til motivasjon. Rehabiliteringsprogrammene på Vikersund Kurbad eller Nord-Norges Kurbad kan være aktuelle å søke seg til. Når symptomene blir tydeligere, og det er behov for hjelp fra flere instanser, vil det være lurt å få en koordinator i kommunen og ansvarsgruppe. Et annet tiltak er timer hos logoped – for å vedlikeholde både språk og svelgfunksjon.

Til slutt snakker vi om barnas situasjon. Begge er innstilt på å informere, men de er uenige om når det skal gjøres. Senterets erfaring er at man ikke bør vente for lenge, fordi barna ofte forstår mer enn det foreldrene tror, og kanskje bekymrer de seg mye for det som skjer i familien. Eva og Anders får med seg et hefte om hvordan man snakker med barn om HS. Blir det vanskelig, anbefaler vi å ta kontakt på nytt. Mange barn i liknende situasjoner har hatt god nytte av å ha andre voksne å snakke med, for eksempel helsesøster.

Fastlegen tar kontakt med SSD

Fastlege Hanne N. ringer senteret noen dager før neste konsultasjon med Eva. Hun ønsker å diskutere hva som er klokt å gjøre når det gjelder Evas situasjon. Siden det foreligger samtykke, som Eva også har gitt

SSD, kan vi referere til hva veiledningssamtalen dreide seg om og hvilke råd som ble gitt. Hanne N. er spesielt opptatt av hvordan hun som fastlege kan være til hjelp for Eva og familien.

I nevrodegenerative sykdommer som HS, er det er lurt å ta tak i problemene tidlig og før de er blitt store. Det viser seg at tiltakene da blir lettere å gjennomføre. Å ha god oppfølging på sykdomsutviklingen er nødvendig. Bortsett fra trening og fysisk aktivitet, er det foreløpig ikke mye man kan gjøre for å bremse sykdommen, men mange plagsomme symptomer kan behandles eller reduseres.

Hanne N. lurer også på om det beste er å være direkte overfor pasienten eller å gå mer forsiktig fram. Senterets erfaring er at det beste er en åpen, direkte og empatisk dialog, men fastlegen må selvsagt vurdere dette på bakgrunn av sitt kjensskap til pasienten.

I tillegg har senteret informasjonsmateriell om HS som kan tilsendes og vi informerer om aktuelle kurs og arrangementer knyttet til diagnosen. Videre viser vi også til dokument om pasientforløp som er tilgjengelig på Fagnettverk Huntingtons nettside.

Vi ved Senter for sjeldne diagnoser (SSD) vil understreke betydningen av at fastlegen involveres tidlig, som i dette eksemplet, for at oppfølgingen av pasient og familie skal bli best mulig. Tett samarbeid mellom de ulike fagpersoner, tjenester, pasient og familie, er helt nødvendig i et langvarig og komplisert sykdomsforløp.

Pasientkasuistikken er ikke knyttet til en spesiell pasienthistorie, men er basert på erfaringer fra møter og samtaler med pasienter, pårørende og fagfolk.

■ KIVERSEN@OUS-HF.NO
■ JMILLER@OUS-HF.NO

HVA KAN FASTLEGEN BIDRA MED I UTREDNING, BEHANDLING OG FORLØP?

- Ved ønske om/behov for presymptomatisk testing for HS, henviser fastlegen til avdeling for medisinsk genetik ved regionsykehusene.
- Når det er behov for undersøkelser knyttet til sykdomsutvikling, kan fastlegen henvise til spesialisthelsetjenesten, f.eks. nevrolog.
- For å få muntlig eller skriftlig informasjon om diagnosen, tilbud og oppfølging for pasientgruppen, kurs for fagpersoner mv, kan fastlegen kontakte Senter for sjeldne diagnoser: www.sjeldnediagnoser.no
- Fastlegen vurderer arbeidsevne, sykemelding og eventuelt uførestønad.
- Fastlegen kan henvise til oppfølging hos fysioterapeut (fra 1.januar 2018 trenger ikke pasienten rekvisisjon), logoped og kan søke rehabiliteringsopphold på et av kurbadene.
- Fastlegen kan kontakte/søke «Bestillerenheter» i kommunen om oppnevning av koordinator, samt igangsetting av tiltak fra hjemmetjenesten, ergoterapeut, psykiatrisk sykepleier eller henvise til psykolog eller psykiater.
- Er det opprettet ansvarsgruppe, er det ønskelig at fastlegen deltar.
- Kontakt med ressursentrene i Fagnettverk Huntington, www.fagnettverkhuntington.no, kan være til hjelp når pasienten er kommet lengre ut i sykdomsforløpet.
- Vær obs på hele familiens behov – spesielt om det er barn i familien.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSERS OPPGAVER

- Rådgivning og veiledning av pasienter, pårørende og fagpersoner om diagnosen, aktuelle tiltak i ulike faser av sykdommen og pågående forskning. Dette kan gjøres i samtaler på senteret, på telefon, på videokonferanse eller i pasientens lokalmiljø.
- Utarbeide informasjonsmateriell om diagnosen.
- Holde kurs for pasienter, pårørende og fagpersoner.
- Delta i eller gjennomføre utviklingsoppgaver og forskning innenfor feltet.
- Samarbeid med andre fagpersoner/faggrupper som er involvert i tjenestene til personer med diagnosen.
- Samarbeid med brukerorganisasjonen Landsforeningen for Huntington sykdom.