

# Huntingtons sjukdom

Huntingtons sjukdom er ein arveleg hjernesjukdom kan gi motoriske, psykiske og kognitive forandringar. Sjukdommen bryt sjeldan ut før ein er vaksen, og det er stor variasjon i korleis sjukdommen arter seg.

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

# HUNTINGTON SJUKDOM

Huntingtons sjukdom 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 Huntingtons 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 Huntingtons sjukdom i dei fleste land.

## Førekomst

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

## 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, og her har vi teke med det mest vanlige og typiske ved HS. Ingen av pasientane har alle symptom.

### Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

**Fysiske/motoriske:** Ufrivillige bevegelser i kropp, armar og bein, som gjerne startar som små, lette rykkingar og aukar på i sjukdomsforløpet. Etter kvart vil taleevna og svelgfunksjonen bli redusert.

**Kognitive:** Gradvis aukande problem med konsentrasjon og minne, nedsett vurderings- og prioriteringsevne. 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 skjønne andre sin situasjon, tenke- og handlemåte.

**Psykiske og følelsesmessige:** Depresjon, apati, tvangslignande tankar og åtfærd kan vere vanleg. Sjeldnare ser ein angst, psykotiske trekk eller psykose.

**Personlegdom:** Nedsett initiativ, likegyldig, irriterbar, lite fleksibel og redusert evne til empati.

## Årsaker og arvegong

Huntingtons 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 kvifor og korleis sjukdomsgenet fører til aukande 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 tilstandar kan personen sjølv, foreldre, eller andre slektningar få tilbod om genetisk rettleiing. Spesialistar i medisinsk genetik og genetiske rettleiarar ved regionsjukehusa kan gi genetisk rettleiing. Fastlege eller annan behandlande lege kan vise vidare til genetisk rettleiing.

Huntingtons 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 Huntingtons 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 Huntingtons 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 genetik . Her blir opplysningar om arv, teikn på kognitiv svikt, ufrivillige bevegelsar, 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 Huntingtons 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

Personer med Huntingtons sjukdom får etter kvart vanskar i matsituasjonen, spesielt med svelgfunksjonen, noko som ofte fører til ufrivillig vekttaap. 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.

## Å leve med Huntingtons sjukdom

### Meistring av kvardagen

Det å mestre eige liv og takle kvardagen er vesentlig for oss alle. Når ein får beskjed om at ein har arva genfeilen for Huntingtons 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 bekymringsfullt. Det er nødvendig med godt samarbeid mellom den 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 Huntingtonforeninga ([www.huntington.no](http://www.huntington.no)) kan ein få kontakt med andre familiar som står i ein liknande situasjon.

## **Informasjonsmaterieil**

Trykksaker som er tilgjengeleg på papir eller som PDF-filer frå Senter for sjeldne diagnoser ([www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no) > Huntingtons sykdom)

- Veileder om Huntingtons sykdom (56 sider, pdf).
- Denne diagnosebrosjyren om Huntingtons sykdom (8 sider, pdf).
- Et vanskelig valg. Informasjon om presymptomatisk test (pdf, 12 s)
- De marginale med Huntingtons sykdom (åpner ekstern nettside).  
Artikkel i Tidsskrift for den norske legeforening
- Retningslinjer for klinisk fysioterapi v/Huntingtons sykdom (pdf, 11 s)
- "Huntingtonstemmer" - erfaringer, tanker og synspunkter
- Information in English: Huntington disease (from Socialstyrelsen.se)

## Filmer

- Senterets korte informasjonsfilmer om Huntingtons sykdom <https://vimeo.com/sjeldnediagnoser>
- Pårørendefilm (pfilm.no) har filmer om barn som pårørende, partner som pårørende, og fagprat om arv og genetikk

## Nyttige lenker

- Landsforeningen for Huntingtons sykdom er en landsomfattende interessegruppe for personer berørt av Huntingtons sykdom, og andre interesserte. [www.huntington.no](http://www.huntington.no)
- Fagnettverk Huntington er et nettsted hvor alle som arbeider med pleie- og omsorgstjenester for personer med Huntingtons sykdom og deres familier, kan finne ressurser som kan være til stor hjelp. [www.fagnettverkhuntington.no](http://www.fagnettverkhuntington.no)
- Nord-Norges kurbad (Tromsø). Rehabiliteringstilbud for personer med Huntingtons sykdom. [www.kurbadet.no](http://www.kurbadet.no)
- Vikersund kurbad. Rehabiliteringstilbud for personer med Huntingtons sykdom. [www.vikersund-kurbad.no](http://www.vikersund-kurbad.no)
- TAKO-senteret er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT). [tako.no](http://tako.no)
- Forskningsnyheter om Huntington på engelsk, skrevet for folk flest. [www.hdbuzz.net](http://www.hdbuzz.net)  
Noen av nyhetene oversatt til norsk av norske fagfolk: [no.hdbuzz.net](http://no.hdbuzz.net)
- Euro-HD-programmet [www.euro-hd.net/html/disease/faq/faq\\_ov](http://www.euro-hd.net/html/disease/faq/faq_ov)
- Huntington's Disease Society of America (USA). [www.hdsa.org](http://www.hdsa.org)
- Huntington's Disease Youth Organisation. Kult nettsted for ungdommer (på engelsk). [www.en.hdyo.org](http://www.en.hdyo.org)  
Norsk utgave (oversatt av frivillige): <http://no.hdyo.org>

# SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

## Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

## Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

## Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

## Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

## Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

## Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virkomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

**Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning eller spesielle avtaler.**

**Besøksadresse:** Forskningsveien 3B, OSLO

**Telefon:** 23 07 53 40

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Internett:** [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

**Facebook:** [Sjeldendiagnose](https://www.facebook.com/Sjeldendiagnose)

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).