



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Huntingtons sjukdom



Huntingtons sjukdom er ein arveleg sjukdom, som svært sjeldan bryt ut før ein er vaksen.

Det karakteristiske ved Huntingtons sjukdom er mellom anna dei ufrivillige bevegelsane, endringane i personlegdomen, vanskar med den sosiale fungeringa og tap av kroppslege funksjonar. Sjukdommen har omfattande konsekvensar for heile familien. Enno er det ingen medisin som kan utsetja eller lækja sjukdommen.

Om namnet Huntingtons sjukdom

Distriktslege i Setesdalen, Johan C. Lund, omtala sjukdommen i 1860 og den amerikanske legen Georg Huntington i 1872. Sjukdommen har hatt ulike namn opp gjennom tidene og er mellom anna kjend som Lund-Huntingtons Chorea, Setesdalsrykkja, St.Veitsdans og Huntingtons Chorea. Ordet chorea kjem frå gresk og betyr dans. Dei typiske bevegelsane som kjenneteiknar sjukdomen hos mange, er grunnen til at ordet chorea er brukt om denne sjukdommen. I dag vert sjukdommen kalla Huntingtons sjukdom i dei fleste land.

Utbreiing av sjukdommen

Huntingtons sjukdom er til stades i alle folkegrupper. I Noreg er det om lag 250 personar som har denne sjukdommen, og dei bur spreidd over heile landet. Om lag 15 personar får diagnosen Huntingtons sjukdom årleg. Dei i familien som har risiko for å arve sjukdommen, blir kalla risikopersonar. Det er truleg om lag 1000 risikopersonar i Noreg.

Årsak

Sjukdommen er knytt til ein feil på IT15-genet som ligg på kromosom nummer fire. Genet kan identifiserast ved ein DNA-analyse. Denne feilen fører i sin tur til at det blir produsert eit skadeleg protein som etter

kvart fører til at hjerneceller døyr. Huntingtons sjukdom er ein autosomal (ikkje kjønnsbunden) dominant arveleg sjukdom. Det vil seia at dersom ein av foreldra har genfeilen, har kvart enkelt barn 50 % risiko for å arva denne feilen. Ein må ha genfeilen for å bli sjuk og føre sjukdommen vidare til neste generasjon.

Teikn og symptom

Diagnosen Huntingtons sjukdom blir stilt etter opplysningar om arv, teikn på kognitivt svikt på enkelte område, ufrivillige bevegelsar, endringar i måte å vera på og påvist genfeil.

Symptoma kan vera svært ulike frå person til person, både i tidleg fase og seinare. Lette ufrivillige bevegelsar kan vera det første teiknet på sjukdommen, men like gjerne kan det vera problem med hukommelse eller psykiske symptom som til dømes endringar i personlegdomen. Desse symptoma er typiske, men på eit tidleg stadium i sjukdommen kan dei vera så lite utprega at det kan vera vanskeleg å seia at sjukdommen har brote ut. I byrjinga vil dei fleste også kunne skjule symptoma. Dei mest vanlege symptom som kjem etter kvart er konsentrasjonsvanskar, irritabilitet, mangel på fleksibilitet, manglande initiativ, tvangsprega tankar og åtferd og vanskar med å planlegge og utføre samansette handlingar. Etter kvart vil personen få tale- og språkproblem, tygge- og svelgvanskar og nedsett kontroll over ulike kroppsfunksjonar. Etter at ein har fått diagnosen, er levealderen om kring 15-25 år.

Over 95 % av dei som får sjukdommen, får han etter at dei er vaksne, som oftast mellom 35 til 55 års alder. Nokre vert sjuke først etter 60 års alderen. Det er svært få, mindre enn 5 %, som får sjukdommen i tidleg alder. Når Huntingtons sjukdom startar før ein er vaksen, kjem den som oftast frå far.

Nokre andre sjukdomar har symptom som liknar på Huntingtons sjukdom. Her kan nemnast Parkinsons sjukdom, multippel sklerose, schizofreni og alkoholisme. I tidleg stadium av sjukdommen kan det skje feildiagnostisering, spesielt der sjukdommen er ny i slekta. Som oftast er det på dei neurologiske avdelingane på sjukhusa at diagnosen blir stilt.

Genetisk veiledning

Når ein har fått diagnosen bør pårørende få veiledning om kva dette inneber, også om arvegangen. Også risikopersonar og personar som gifter seg med risikopersonar kan få tilbod om genetisk veiledning.

Presymptomatisk test

Myndige personar som ikkje har symptom, og som er i risikograppa, kan ved ein analyse av DNA få vite om dei har genfeilen som gir Huntingtons sjukdom. Det er opp til den einskilde å bestemme om ein vil ha denne kunnskapen eller ei. Den presymptomatiske testen kan ikkje gi svar på når sjukdommen bryt ut eller korleis sjukdommen kjem til å utvikle seg. Når ein går gjennom dei ulike stega i testprosedyren, skal ein ha med seg ein person som støtte, og ein må møte personleg for å få svaret på prøven. Dette er for å ivareta dei som vel å teste seg. Testresultatet er personleg og ein har ikkje plikt til å informere andre om svaret, til dømes arbeidsgjevar eller forsikringsselskap.

Behandling og oppfølging

Det finnes ingen medisin eller anna behandling som kan lækje, utsetje eller stansa utviklinga av Huntingtons sjukdom. Utviklinga av sjukdommen er ulik for kvar pasient, og sjukdommen blir meir omfattande etter som tida går. Det er nødvendig å ha langsiktige perspektiv på dei tverrfaglege tiltaka.

Tiltak på ulike områder vil kunne lette symptomata og gjere kvardagen enklare. Faste rutinar og regelmessige aktivitetar er bra for svært mange, fordi dei fleste med sjukdommen har vanskar med å komme i gang med ting eller sjølv å ta initiativ.

Mange med Huntingtons sjukdom vil nekte for at sjukdommen har brote ut og vil derfor ikkje ta imot hjelp. Dette er vanskeleg for pårørende og omsorgspersonar og dei kan trenge støtte og veiledning mellom anna frå helse- og sosialtenesta.

Behandlarane si oppgåve er å sørge for god medisinsk og praktiske hjelp. Målet er at pasienten skal vera sjølvhjelpen så langt råd er, og ha eit tilfredstillande sosialt liv.

For at behandlinga skal bli best mogleg, er eit tett samarbeid med pasient/familie og dei ulike involverte personane innan helse- og omsorgstenestene nødvendig. Ei ansvarsgruppe kan vere ei god arbeidsform, slik at tiltaka kan koordinerast etter kvart som behova endrar seg. Gode behandlings-, støtte- og avlastningstiltak er viktige og nødvendige, både for pasienten, partner/ektefelle og resten av familien. Det kan bidra til at betre tiltak for den sjuke, og hindre at familien blir åleine med dei vanskanane som oppstår undervegs i sjukdommen.

Juni 2009

Eit kort informasjonsskriv som dette gir generell informasjon. Mange vil ha spesielle problem eller spørsmål som dei ynskjer svar på som ikkje er omtala her. Ein kan då vende seg til Senter for sjeldne diagnosar og be om informasjon.

Senteret er eit tverrfagleg, landsdekkjande kompetansesenter som tilbyr informasjon, rådgjeving og kurs. Tenesta er retta mot brukarar, pårørande og fagpersonar som enten sjølv har, har kontakt med eller arbeider med personar med sjeldne diagnosar.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret utan henvising eller spesielle avtalar.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet
0027 Oslo
Telefon 23 07 53 40
Telefaks 23 07 53 50
e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no
www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finn du lenker som omtalar diagnosar og til ulike stader du kan henvende deg.
Informasjon om andre sjeldne diagnosar kan ein også få ved å ringje
Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710