



Huntingtons sykdom: Pasientinformasjon

HVA ER DET?

Huntingtons sykdom (HD) er en kronisk, neurodegenerativ hjernesykdom. Dette betyr at nervecellene i hjernen din brytes ned over tid. Sykdommen starter vanligvis i 30- til 50-årsalderen, men kan også begynne tidligere. HD påvirker:

- Bevegelser
- Atferd
- Tenkning, forståelse, læring, hukommelse
- Personlighet

Det vanligste symptomet er bevegelser som du ikke kan kontrollere. Disse kalles chorea. Chorea er «dansende» bevegelser i ulike deler av kroppen. Andre bevegelsesproblemer kan være tale- og gangvansker.

Du kan også oppleve:

- Hukommelsestap, konsentrasjonssvikt, vansker med å gjennomføre oppgaver, vansker med impuls kontroll
- Depresjon og tap av interesse
- Endringer i søvn
- Seksuelle problemer
- Svelgevansker
- Fall

Lette mentale, emosjonelle og atferdsmessige endringer kan utvikle seg i forkant av de mer iøynefallende fysiske symptomene.

HVA ER ÅRSAKEN?

HD skyldes en genetisk feil kalt ekspansjon (utvidelse av deler av et gen). Denne genfeilen forårsaker økende tap av nerveceller i hjernen. Jo større ekspansjonen er, desto tidligere starter sykdommen. Genetisk testing bekrefter diagnosen.

HD er arvelig. Du arver gener i to sett, ett fra mor og ett fra far. Ved HD trenger du bare å arve ett unormalt gensett, altså enten fra mor eller far, for å kunne utvikle sykdommen. Hvis en forelder har det unormale genet, har hvert barn 50 % sjanse for å arve HD. Noen ganger kan arveligheten være vanskelig å få øye på, for eksempel hvis foreldre dør før sykdommen deres har utviklet seg.

FINNES DET NOEN BEHANDLING?

I dag finnes ingen behandling som kan bremse eller reversere sykdommen. HD kan ikke kureres, men det finnes medisiner som

kan redusere noen av symptomene. Disse kan forbedre bevegelighet, depresjon og atferdsproblemer. Spør din nevrolog om dine behandlingsalternativer.

FEILDIAGNOSTISERES HUNTINGTONS SYKDOM?

I tidlig fase kan HD være vanskelig å diagnostisere, særlig hvis man ikke vet om andre tilfeller i familien. Det fordi symptomene er komplekse og varierer fra pasient til pasient. I begynnelsen kan symptomer som depresjon være mer fremtredende enn choreaen. Når choreaen blir mer iøynefallende får du vanligvis utredning, inklusive genetisk testing, for å få stilt en diagnose.

HVORDAN ER DET Å LEVE MED HUNTINGTONS SYKDOM?

Når sykdommen skrider frem vil følgende problemer forverres:

- Økende ufrivillige bevegelser
- Endringer i tenkning, forståelse, læring og hukommelse
- Mentale, emosjonelle og atferdsmessige endringer

Du kan oppleve vansker med tale og svelging. Å sette mat fast i halsen kan bli et problem. I tillegg kan emosjonelle endringer øke, og depresjon er vanlig. Andre atferdsendringer som kan forekomme:

- Tap av interesse og omsorgsfølelse
- Antisosial atferd
- Desorientering
- Stahet

Pasienter blir ofte frustrerte når de innser at de gradvis taper sine fysiske og mentale evner, og ikke lenger kan gjennomføre sine vanlige oppgaver og aktiviteter.

I de siste sykdomsstadier kan noen pasienter fremdeles forstå daglige rutiner og gjenkjenne personer. Imidlertid mistes ofte evnen til å ta vare på seg selv. Pasienter med HD kan trenge døgkontinuerlig omsorg og pleie når de mister evnen til å snakke, spise, gå og kontrollere blære og tarm. Til slutt kan sykdommen medføre at mat og drikke settes i halsen eller svelges vrangt. Dette kan gi lungebetennelse eller andre alvorlige og livstruende komplikasjoner.

Spør din nevrolog om de beste behandlingsmulighetene for deg.