



Huntingtons Sygdom: Nyttige Informationer til Patienter

HVAD ER DET?

Huntingtons sygdom (HS) er en kronisk fremadskridende hjernesygdom. Det betyder, at nervecellerne i hjernen går til grunde over tid. De første symptomer på sygdommen optræder typisk i alderen 30 til 50 år, men sygdommen kan også starte tidligere. HS påvirker din:

- Motorik
- Adfærd
- Koncentration, forståelse, indlæring og hukommelse
- Personlighed

De typiske symptomer er ufrivillige bevægelser, som ikke kan kontrolleres. Disse bevægelser kaldes chorea og kan være danselignende. Andre motoriske problemer kan være påvirket tale- og gangfunktion.

Man kan også opleve følgende symptomer:

- Hukommelses- og koncentrationsvanskeligheder, nedsat evne til problemløsning. Og problemer med uhammet adfærd
- Depression og manglende interesse for sine omgivelser
- Søvnproblemer
- Ændring i sexlyst
- Synkeproblemer
- Faldtendens

Mentale, følelses- og adfærdsmæssige ændringer kan ses tidligt i sygdommen, eventuelt før de mere karakteristiske motoriske symptomer kommer.

HVAD ER ÅRSAGEN?

HS er forårsaget af en mutation af et gen. Denne mutation medfører et tab af nerveceller. Jo længere denne genmutation er, jo tidligere begynder HS. En genetisk undersøgelse for denne genmutation kan bruges til at bekræfte diagnosen.

HS er arvelig. Man arver to sæt gener, et fra sin mor og et fra sin far. Ved HS behøver man kun at arve genmutationen fra én forælder for at få HS. Når en forælder bærer genmutationen, vil et barn have 50% risiko for at arve den. Sommetider foreligger der ikke nogen klar familiehistorie, som eksempelvis, hvis en bærer af genmutation dør, før symptomerne på HS starter.

FINDES DER EN BEHANDLING?

Der findes ikke aktuelt nogen behandling, som kan helbrede HS eller bremse udviklingen af sygdommen. Men der findes medicinsk behandling, som kan lindre symptomerne. Herunder findes medicin, som kan reducere de motoriske problemer og bedre depression og adfærdændringer. Neurologen kan rådgive nærmere om de medicinske behandlingsmuligheder.

KAN PATIENTER MED HUNTINGTONS SYGDOM VÆRE FEJLDIAGNOSTICEREDE?

Da symptomerne på HS er komplekse og varierer meget fra patient til patient, kan det være udfordrende at stille en HS diagnose tidligt i sygdomsforløbet, især hvis familiehistorien ikke er kendt. Tidligt i sygdommen kan diskrete psykiske ændringer, som depression, være det mest fremtrædende symptom. Senere i sygdomsforløbet, når de ufrivillige bevægelser bliver mere tydelige, kan det ved hjælp af en blodprøve afklares, om man er bærer af genmutationen.

HVAD KAN JEG FORVENTE AF ET LIV MED HUNTINGTONS SYGDOM?

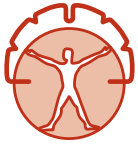
I takt med at HS udvikler sig vil følgende symptomer forværres:

- Ufrivillige Bevægelser
- Koncentration, Forståelse, Indlæring Og Hukommelse
- Mentale, Følelsesmæssige Og Adfærdsmæssige Ændringer

Der kan også opstå problemer med talen og synkefunktionen, hvilket kan medføre bekymring for fejlsynkning. Når de følelsesmæssige ændringer forværres, vil det ofte medføre depression. Forværring af de adfærdsmæssige ændringer kan medføre:

- Manglende interesse og omsorg
- Social tilbagetrækning
- Forvirring
- Genstridighed

Patienter med HS føler sig ofte frustrerede, når de bemærker det gradvise tab af motoriske og mentale færdigheder. De kan ikke længere udføre almindelige dagligdags opgaver på samme måde som tidligere.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Huntingtons Sygdom: Nyttige Informationer til Patienter

I de sene stadier af sygdommen vil patienter med HS stadig ofte kunne forstå dagligdagens rutiner og genkende deres pårørende. Men de vil muligvis ikke være i stand til at tage vare på sig selv. Det kan blive nødvendigt med pleje døgnet rundt, da både evnen til at tale, spise og gå, samt til at kontrollere blære og tarmfunktion kan påvirkes. Fejlsynkning kan resultere i lungebetændelse, hvilket kan være fatalt. Ved neurologen kan man få nærmere rådgivning, om den mest optimale behandling for den enkelte patient.