



# **Huntingtons Sygdom**

## **Information til HS-ramte**

### **og deres familier**

**Landsforeningen Huntingtons Sygdom**

# Huntingtons Sygdom – Information til HS-ramte og deres familier

---

Udgivet i 2013, revideret i 2015, af

**Landsforeningen Huntingtons Sygdom**

**Bystævneparken 23, 701**

**2700 Brønshøj**

**Tlf. 53 20 78 50**

[www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk)

[kontor@huntingtons.dk](mailto:kontor@huntingtons.dk)



Pjecen er skrevet af: Diana Reffelsbauer (freelance medical writer for PharmaWrite) i samarbejde med det Europæiske netværk for Huntingtons Sygdom (EHDN), oversat af EHDN Koordinator Mette Gilling Nielsen og redigeret og tilpasset danske forhold af Landsforeningen Huntingtons Sygdom.

Der kan frit kopieres og citeres fra pjecen – med kildeangivelse.

Pjecen kan downloades fra Landsforeningen Huntingtons Sygdoms hjemmeside: [www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk) og kan også fremsendes i printet form ved henvendelse til foreningens kontor – se kontaktinfo ovenfor.

Pris for fremsendelse af pjecen i printet udgave: 25 kr./stk. + porto.

## INDHOLDSFORTEGNELSE

### FORORD

Huntingtons Sygdom – information	5
----------------------------------	---

### OM HUNTINGTONS SYGDOM GENERELT

Hvad er Huntingtons Sygdom?	6
Hvor hyppig er HS?	6
Hvad forårsager HS?	7

### SYMPTOMER PÅ HS

Hvad er symptomerne på HS?	8
Hvornår viser HS symptomerne sig?	10
Adskiller symptomerne på juvenil HS sig fra dem, der ses i den voksne form?	10
Hvad er symptomerne, når HS starter sent i livet?	10
Hvordan udvikler HS sig?	11

### ARVELIGHED

Hvordan nedarves HS?	12
Hvad bestemmer debutalderen?	13
Vil antallet af CAG-gentagelser blive det samme, når genet nedarves?	13

### DIAGNOSE

Hvordan diagnosticeres HS?	15
Hvilke kliniske vurderingsværktøjer anvendes?	15
Hvad er proceduren ved prædiktiv test?	15
Hvad undersøges ved den genetiske test?	16
Kan mindreårige børn gennemgå gentest?	17
Må jeg genteste mit ufødte barn?	17
Er det muligt at blive gravid med et foster, der ikke bærer HS-mutationen?	18

## **HS I DAGLIGDAGEN**

- Hvordan påvirker HS dagligdagen? 19
- Er der nogen strategi for, hvordan man bedre lever med HS? 19

## **BEHANDLING**

- Er der nogen behandlinger for HS? 21
- Hvordan kan medicinske behandlinger hjælpe? 21
- Hvordan kan ikke-medicinske behandlinger hjælpe? 21
- Er der en speciel diæt til HS? 22

## **STØTTE TIL HS-RAMTE MENNESKER**

- Hvordan får jeg en aftale med en specialist? 23
- Kan jeg tale med nogen om HS uden at møde op i en neurologisk klinik? 23
- Hvordan kommer jeg i kontakt med det Europæiske Netværk (EHDN)? 24
- Hvordan bliver jeg involveret i forskningsprojekter? 24

## **STØTTE TIL PÅRØRENDE**

- Hvad kan jeg gøre som pårørende til en HS-ramt 25
- Hvor kan jeg få hjælp og støtte 26

## **ORDLISTE 27**

## FORORD

### Huntingtons Sygdom - information

Siden Landsforeningen blev etableret i 1984 har et af formålene været at informere om og udbrede kendskabet til Huntingtons Sygdom.

Dette forsøges til stadighed gjort på mange måder, blandt andet nu også med denne pjece, der indeholder den seneste viden om Huntingtons Sygdom.

At skulle forholde sig til en så alvorlig sygdom som Huntingtons Sygdom kan være en ordentlig mundfuld. Især for de familier, der får den konstateret, og som ikke tidligere har været klar over, at den eksisterer. Vi håber, at denne pjece vil kunne give svar på de mest almindelige spørgsmål.

Huntingtons Sygdom er en meget kompleks sygdom, og en grundig og uddybende information vil fylde flere sider, end de fleste ville kunne overkomme at læse.

Vi har derfor i denne pjece forsøgt at informere om de vigtigste ting i forhold til Huntingtons Sygdom. Pjecen er udarbejdet med baggrund i en pjece skrevet af Diana Reffelsbauer, oversat af Mette Gilling Nielsen og tilpasset danske forhold af LHS' bestyrelse.

Pjecen kan læses af alle, der har interesse i at vide mere om Huntingtons Sygdom, og er især tænkt til de ramte familier, der kan videreformidle den til andre i familien og omgangskredsen og til det offentlige system.

Pjecen vil også kunne finde anvendelse hos dem, der tager sig af pleje og omsorg for HS-ramte mennesker.

Huntingtons Sygdom er tidligere kendt som Huntingtons Chorea, men omtales i denne pjece udelukkende som Huntingtons Sygdom eller HS.

*Maj 2013*

*Bettina Thoby*

*Formand, Landsforeningen Huntingtons Sygdom*

## OM HUNTINGTONS SYGDOM GENERELT

### Hvad er Huntingtons Sygdom?

Huntingtons Sygdom (HS), tidligere kendt som Huntingtons Chorea eller Skt. Veits dans, er en sjælden, arvelig neurodegenerativ sygdom; dvs. sygdom med gradvist tab af nervevæv i hjernen. Symptomerne omfatter motoriske forstyrrelser (bevægelse), psykiske forstyrrelser (humør, adfærd og personlighed) og kognitive forstyrrelser (her specielt planlægning og overblik). Sygdommen begynder i de fleste tilfælde i 35- til 45-års alderen.

HS er opkaldt efter George Huntington, en amerikansk læge, der beskrev sygdommen i 1872. Hans beskrivelse var baseret på observationer af HS-ramte familier fra landsbyen East Hampton, Long Island, New York (USA), hvor Dr. Huntington boede og arbejdede.

### Hvor hyppig er HS?

HS er en sjælden sygdom, der påvirker 5-8 per 100.000 mennesker i den europæiske befolkning. I Danmark er det for eksempel anslået, at 400 mennesker har HS, og yderligere 2.000 anses for at være i "risiko" for at have arvet den mutation, der forårsager HS, eller at være "præsymptomatiske".

Risikopersoner er de, der har en forælder med HS, og som ikke ved, om de selv har arvet sygdomsanlægget.

Præsymptomatiske er de, der har en forælder med HS, og ved, at de selv har arvet sygdomsanlægget, men ikke har symptomer på HS på nuværende tidspunkt.

Der er lige stor risiko for mænd og kvinder for at arve HS-mutationen og udvikle sygdommen. HS påvirker folk i alle etniske grupper, men er mere udbredt blandt europæere. Udbredelsen af HS i f.eks. USA, Canada og Australien er den samme som i Europa. I USA for eksempel, har omkring 30.000 mennesker HS, og yderligere 150.000 er i risiko for at have sygdommen. HS er mindre udbredt i asiatiske og afrikanske lande, hvor hyppigheden er anslået til at være 1 per 1.000.000 mennesker. Detaljerede

undersøgelser er imidlertid ikke blevet gennemført i disse lande, bortset fra Japan, hvor det er veldokumenteret, at der er færre HS-tilfælde end i Europa.

### Hvad forårsager HS?

HS er forårsaget af en mutation i det gen (*HTT*), der koder for et protein kaldet huntingtin. Mutationen medfører en ændret form af dette protein, hvilket resulterer i forøget funktion af proteinet og nervecelledød i bestemte områder af hjernen. Den nøjagtige sygdomsmekanisme er stadig uklar, men to overordnede årsager er blevet foreslået:

1. proteinet kan ikke længere udøve sin normale funktion
2. Det mutante (ændrede) protein kan være giftigt/ødelæggende for nerveceller.

*HTT*-genet er til stede i alle celler i kroppen lige fra befrugtningen og kan derfor overføres fra en generation til den næste.

Visse hjernefunktioner, såsom evnen til at bevæge sig, holde overblik, koncentrere sig og tale, forringes gradvist, efterhånden som afgørende nerveceller bliver beskadiget og dør. Den del af hjernen, der påvirkes mest af HS, er striatum, som er en del af de basale ganglier lokaliseret i den centrale region af hjernen. Striatum er primært involveret i planlægning og styring af bevægelser, men er også involveret i mange andre processer. Tab af cortex (grå substans i de yderste lag af hjernen) sker, efterhånden som sygdommen skrider frem og bidrager til nedsat kognitiv funktion (specielt nedsat evne til at planlægge og bevare overblik). Generelt forårsager HS atrofi (tab af hjerneceller) i hele hjernen.

## SYMPTOMER PÅ HS

### Hvad er symptomerne på HS?

De første diskrete tegn på HS kan være mindre personlighedsændringer eller humørsvingninger, som til tider er vanskelige at skelne fra følelsesmæssige problemer, der ikke er relateret til HS. Ligeledes kan andre mennesker lægge mærke til tilfældige, korte, urolige bevægelser i ben eller arme hos den HS-ramte. Disse ændringer bemærkes sjældent af den HS-ramte selv, og den HS-ramte søger normalt ikke lægehjælp på dette tidspunkt. Derfor stilles diagnosen oftest, når sygdommen har været i udbrud længe. Starttidspunktet for HS beskrives som 'snigende', da det normalt er svært at fastsætte et mere nøjagtigt tidspunkt for, hvornår sygdommen præcist startede.

HS er kendetegnet ved en kombination af motoriske forstyrrelser (bevægelse), psykiske forstyrrelser (humør, adfærd og personlighed) og kognitive forstyrrelser (tænkning og overblik). Debutalder og hastigheden, hvormed HS forværres, varierer fra person til person, ligesom symptomerne på HS kan variere i sammensætning og sværhedsgrad. Selv blandt medlemmer af samme familie ses stor variation. For eksempel kan én person have meget tydelige bevægelsesforstyrrelser men kun milde adfærdsmæssige og kognitive symptomer, mens en anden kan lide af depression og angst i mange år, før man ser ufrivillige bevægelser.

Et af de karakteristiske motoriske symptomer på HS er chorea (ufrivillige 'danselignende' bevægelser). Chorea kommer fra det græske ord *chorea*, som betyder dans. Ved sygdommens begyndelse forekommer disse bevægelser sjældent og er ikke særlig voldsomme.

Personer med HS bevæger sig også jævnlige langsomt (bradykinesi) specielt efter sygdom i længere tid eller ved HS startende i meget ung alder. Denne ændring er ofte ikke særlig tydelig. I de midterste faser af sygdommen kan chorea medføre relativt store bevægelser af musklerne i arme, ben, ansigt og krop.



Endvidere kan dystoni opstå. Dystoni er en tilstand, hvor vedvarende muskelsammentrækninger forårsager unormale stillinger og vridninger af kroppen.

Efterhånden som HS bliver mere fremskreden får man tiltagende stivhed i specielt arme og ben (rigiditet).

De motoriske tegn på HS er derfor en blanding af chorea, bradykinesi, dystoni og rigiditet, som især påvirker kropsholdning, balance og bevægelse. Derudover ses påvirkning af øjenbevægelser, ligesom talen gradvist bliver mere sløret (dysartri).

Det er endvidere sent i sygdomsforløbet almindeligt, at der opstår vanskeligheder med at synke (dysfagi), hvilket øger risikoen for at få lungebetændelse forårsaget af fremmedlegemer. Dysfagien samt evt. tab af appetit medvirker til vægttab, der er et almindeligt symptom ved sygdommen.

Urin og afføringsinkontinens kan opstå på et tidspunkt i det sene sygdomsforløb.

Udover de bevægelsesforstyrrelser, der er anført ovenfor, forårsager HS personlighedsændringer og adfærdsmæssige ændringer. De mest almindelige psykiske symptomer ved HS er apati (initiativløshed), angst, depression, irritabilitet, vredesudbrud, impulsivitet (pludselig, ikke planlagt handling), gentagen tvangspræget adfærd, søvnforstyrrelser, ændring af sex-lyst, manglende selvværd og social tilbagetrækning. Mere sjældent er mani og skizofreni-lignende sindslidelse med vrangforestillinger og hallucinationer (ser, hører, lugter eller føler ting, som ikke eksisterer i virkeligheden) blevet rapporteret. Selvmordstanker kan også forekomme, især i de tidlige stadier af sygdommen.

HS er desuden karakteriseret ved kognitive symptomer, der påvirker overblik, forståelse, ræsonnement, dømmekraft og hukommelse. De kognitive symptomer omfatter langsommere tænkning, koncentrationsbesvær, problemer med at organisere, planlægge, træffe beslutninger og besvare spørgsmål, samt problemer med

korttidshukommelsen og en nedsat evne til at forstå nye oplysninger og at løse problemer.

Selvom HS er en dødelig sygdom, dør mennesker med HS ikke som en direkte følge af sygdommen, men derimod af problemer, der opstår på grund af kroppens svækkede tilstand. Her er især tale om lungebetændelse (en tredjedel af alle dødsfald), fejlsynkning, hjertestop, kvæstelser i hovedet efter et fald og ernæringsmæssige mangler. Selvmordsrisikoen er markant forøget og selvmord er i nogle opgørelser årsag til op imod 7% af alle HS-dødsfald.

### **Hvornår viser HS-symptomerne sig?**

De fleste personer udvikler symptomer på HS, når de er imellem 35 og 45 år. Der er dog ca. 10%, der udvikler symptomer, før en alder af 20 (juvenil HS) og tilsvarende 10%, der udvikler symptomer efter en alder af 55 år. I mere sjældne tilfælde ses symptomer før en alder af 10 år (infantil HS). I almindelighed udvikler HS sig meget langsomt, hvorfor man i mange år kan være udiagnosticeret. I gennemsnit varer sygdommen imellem 15 og 20 år fra diagnosen stilles, men det varierer fra person til person og kan også afhænge af den behandling, den HS-ramte modtager.

### **Adskiller symptomerne på juvenil HS sig fra dem, der ses ved den voksne form?**

Når HS starter tidligt i livet (dvs. før en alder af 20), er chorea mindre almindeligt, hvorimod langsomme bevægelser (bradykinesi) og stivhed (rigiditet) er mere udbredt. Tidlige træk ved juvenil HS omfatter markante adfærdsændringer, indlæringsproblemer, faldende præstationer i skolen og taleproblemer. Epileptiske anfald forekommer lejlighedsvist ved HS og er mere udbredte blandt unge HS-ramte. I de fleste tilfælde udvikler sygdommen sig hurtigere ved juvenil HS end i den voksne form.

### **Hvad er symptomerne, når HS starter sent i livet?**

Når HS starter sent i livet er chorea ofte markant, mens langsomhed og stivhed er mindre fremtrædende. I nogle tilfælde er det vanskeligt at etablere

en familiehistorie, fordi den syge forælder måske døde, før han eller hun viste tegn på sygdommen.

### **Hvordan udvikler HS sig?**

Ifølge en klassifikation udviklet af Dr. Ira Shoulson kan udviklingen af HS opdeles i fem trin:

- Tidlig fase: Personen er diagnosticeret med HS i udbrud, men kan fungere normalt både hjemme og på arbejde.
- Tidlig mellemliggende fase: Personen forbliver erhvervsaktiv, men med nedsat arbejdsevne. Vedkommende er stadigvæk i stand til at håndtere daglige anliggender trods visse vanskeligheder.
- Sen mellemliggende fase: Personen kan ikke længere arbejde eller klare det huslige arbejde. Vedkommende har brug for meget hjælp eller vejledning til at håndtere daglige økonomiske anliggender. Andre dagligdagsaktiviteter kan være lidt svære, men kræver normalt kun lidt hjælp.
- Tidlig fremskredne fase: Personen er ikke længere uafhængig i daglige aktiviteter, men er stadig i stand til at bo hjemme, hvis vedkommende hjælpes af familiemedlemmer eller professionelle plejere.
- Fremskreden fase: Personen kræver fuld støtte i de daglige aktiviteter, og professionel sygepleje er normalt nødvendig.

## ARVELIGHED

### Hvordan nedarves HS?

HS er en arvelig sygdom. Det betyder, at du skal være født med det muterede *HTT* gen for at udvikle sygdommen. En HS-genbærer giver enten en normal eller en muteret kopi af genet videre med hver 50% sandsynlighed – uanset om vedkommende har symptomer på HS eller ej. I modsætning hertil giver en person, der ikke er bærer af HS-mutationen, altid en normal kopi af genet videre til børnene. Så når én forælder bærer det muterede *HTT* gen, vil barnet arve et normalt gen fra den raske forælder og vil have 50% risiko for at arve det muterede gen fra den forælder, som bærer mutationen. Derfor er risikoen for at arve HS-mutationen 50% for hvert barn af en person, som bærer det muterede *HTT* gen.

HS er en autosomal arvelig sygdom. Dette betyder, at den påvirker mænd og kvinder med lige stor sandsynlighed, fordi det forandrede (muterede) gen er placeret på et kromosom, som er det samme hos begge køn.

En menneskecelle indeholder 23 par kromosomer. I hvert par kommer ét kromosom fra faderen og det andet fra moderen. HS er en autosomal dominant arvelig sygdom. Dette betyder, at bare én kopi af det muterede gen fra én af forældrene er nok til at få sygdommen – selvom man stadigvæk har en normal kopi af genet. Med andre ord dominerer virkningen af mutationen i HS-genet over funktionen af den normale kopi af genet fra den raske forælder.

Hvis du arver det muterede *HTT* gen, vil du udvikle HS før eller senere, hvis du lever længe nok, og der er 50% risiko for, at du kan videregive det muterede gen til dine eventuelle børn. Hvis du selv har 50% risiko for at bære HS-mutationen (fordi din far eller mor er bærer af et muteret *HTT* gen) og har besluttet ikke at få lavet en gentest, så vil dine børn statistisk set have en risiko på 25% for at arve mutationen. Hvis du ikke har arvet det muterede *HTT* gen, vil du ikke udvikle sygdommen, og dine børn er ikke i risiko. HS-mutationen kan ikke springe en generation over, men det kan se

ud, som om sygdommen har sprunget en eller flere generationer over, hvis mutationsbæreren dør, før symptomerne på HS starter. Det kan da være vanskeligt at etablere en familiehistorie.

### **Hvad bestemmer debutalderen?**

De faktorer, der bestemmer, hvornår symptomerne på HS starter (sygdomsdebut), er komplekse og undersøges stadig. Det tyder dog på, at både genetiske- og miljømæssige faktorer (såsom livsstil og kost) spiller en rolle.

*HTT*-genet indeholder en sekvens af tre nukleotider, cytosin-adenin-guanin (CAG), som gentages adskillige gange (CAG-CAG-CAG...). Der er en vis sammenhæng imellem antallet af CAG-gentagelser og debutalder. Dette betyder almindeligvis, at jo flere CAG-gentagelser (over 39) man har, desto tidligere begynder symptomerne.

Hvis *HTT*-genet (på begge kromosomer) har under 27 gentagelser er det normalt, og personen vil aldrig udvikle HS. Personens børn vil heller aldrig udvikle HS.

Har et *HTT*-gen 27-35 CAG-gentagelser, vil personen ikke udvikle HS, men vedkommendes børn er i risiko for at få en forlænget kopi af genet med mere end 35 CAG-gentagelser og kan derfor muligvis udvikle HS. I praksis er dette en situation, der opstår meget sjældent.

Har et *HTT*-gen 36-39 CAG-gentagelser, vil personen forventeligt blive syg meget sent i livet eller vil måske aldrig nå at få symptomer inden for en normal levealder. Man siger, at dette CAG-område har "nedsat gennemslagskraft/ligger i gråzonen".

Når et *HTT*-gen har 40 CAG-gentagelser eller mere, taler man om, at genet er muteret, og man er HS-genbærer. Dette betyder, at man vil blive syg på et tidspunkt (uden at det kan angives præcist hvornår), inden for normal levealder.

Meget lange CAG-gentagelser fører oftest til sygdomsdebut i ungdomsårene (juvenil HS) eller i barndommen (infantil HS). HS-ramte med sygdomsdebut før de er fyldt 10 år har oftest mere end 80 CAG-gentagelser. De meget lange CAG-gentagelser forekommer oftere, når HS-mutationen nedarves fra faderen end fra moderen, og som følge deraf har ca. 75% af de juvenile HS-ramte arvet et muteret *HTT*-gen fra faderen.

Juvenil og infantil HS er dog så sjælden, at hvis en far har HS, betyder det kun undtagelsesvis, at hans børn vil få juvenil eller infantil HS.

### **Vil antallet af CAG-gentagelser forblive det samme, når genet nedarves?**

Når *HTT* genet har mere end 27 CAG-gentagelser sker det af og til, at antallet af gentagelser øges, når genet gives videre fra én generation til den næste - især når CAG-antallet krydser grænsen fra normal til unormal (mere end 35 CAG-gentagelser).

## DIAGNOSE

### Hvordan diagnosticeres HS?

HS diagnosticeres ved en indledende klinisk vurdering efterfulgt af en gentest. Den kliniske diagnose er baseret såvel på personens og den pårørendes beskrivelse af forandringer/symptomer (og evt. kendskab til HS i familien), som på lægens undersøgelser af hyppighed og sværhedsgrad af motoriske, kognitive eller adfærdsmæssige symptomer. Resultaterne af den kliniske diagnose bekræftes normalt ved en genetisk undersøgelse af *HTT*-genet (kendt som diagnostisk eller bekræftende gentest). Der er i 2014 skrevet en vejledning til læger om diagnostisk HS-gentest af en arbejdsgruppe under EHDN.

### Hvilke kliniske vurderingsværktøjer anvendes?

Metoderne til klinisk vurdering af HS er ikke ensartede. Det mest almindeligt anvendte værktøj til vurdering af kliniske symptomer på HS er "Unified Huntingtons Disease Rating Scale (UHDRS)", som er opdelt i forskellige undersektioner: motor, adfærd, kognitiv og funktionel. De bevægeforstyrrelser, der er typiske for HS (chorea, bradykinesi, dystoni, rigiditet og dysartri), diagnosticeres ved en neurologisk undersøgelse. Den totale motor score ved UHDRS bruges som den gyldne standard for den kliniske vurdering af disse symptomer. Der er forskellige værktøjer til at vurdere og klassificere tilstedeværelse, sværhedsgrad og hyppighed af adfærdsmæssige ændringer ved HS (f.eks. depression, apati og irritabilitet). Blandt andet anvendes "the Problem Behaviours Assessment for Huntington's Disease (PBA-HD)" ofte. Der kan benyttes flere tests til at supplere UHDRS for at vurdere kognitive symptomer. "Mini Mental State Examination" og "Mattis Dementia Rating Scale" er nok de mest kendte tests, der bruges til at give et generelt indtryk af den kognitive funktion.

### Hvad er proceduren ved prædiktiv gentest?

Det kan være meget bekymrende at leve med en viden om, at man er i risiko for at have arvet HS. Man kan føle, at man vil foretrække at få vished for, om man har det muterede *HTT*-gen, selvom man måske ikke føler, at man har

symptomer på HS. En sådan genetisk test, der udføres, fordi man har en risiko for at have arvet HS, men endnu ikke har symptomer på sygdommen, kaldes en prædiktiv gentest. På dette stadium kan genetisk rådgivning og psykologisk støtte anbefales. Der er særlige retningslinjer for prædiktive gentests ved HS, som blev udarbejdet af "The International Huntington Association" og "World Federation of Neurology-Research Group for Huntingtons Disease", og offentliggjort i 1994. Disse retningslinjer er blevet opdateret af "Genetic Testing and Counselling" arbejdsgruppen under EHDN i 2012, og danske retningslinjer er skrevet af en arbejdsgruppe under Dansk Selskab for Medicinsk Genetik (DSMG) i 2014.

Hvis man beslutter sig for at få genetisk rådgivning og evt. at få lavet en prædiktiv gentest, skal man af sin praktiserende læge have en henvisning til en klinisk genetisk afdeling eller til Hukommelsesklinikken på Rigshospitalet i København. Disse steder kan man give præcis og opdateret information om HS. Som rask risikoperson skal man efter den første genetiske rådgivning vente i mindst 30 dage, før selve gentesten påbegyndes. Dette skyldes, at man erfaringsmæssigt ved, at ekstra tid til overvejelse efter den genetiske samtale gør, at nogle mennesker ændrer holdning og dermed alligevel ikke vil have den genetiske test foretaget. For at få foretaget en gentest skal man have taget en blodprøve. Resultatet af testen vil foreligge efter ca. 4 uger.

### **Hvad undersøges ved den genetiske test?**

Den genetiske test er en DNA-test, der undersøger antallet af CAG-gentagelser i *HTT*-genet. Testen kan dermed afsløre, om man bærer HS-mutationen, men den kan ikke fastslå, hvornår sygdommen vil begynde, hvor hurtigt den vil udvikle sig, og hvilke symptomer man vil udvikle. Den genetiske test for HS betragtes som tæt på 100% korrekt.

Der er fire forskellige typer af resultater:

1. Et resultat under 27 CAG-gentagelser er entydigt normalt.
2. En CAG-gentagelse med en længde imellem 27-35 er normal, og personen vil ikke udvikle HS. Der er dog en lille risiko for, at antallet af CAG-gentagelser kan stige i de kommende generationer, således at



den pågældendes børn kan arve et *HTT*-gen med et antal CAG-gentagelser inden for det område, der kan forårsage HS.

3. Imellem 36 og 39 CAG-gentagelser giver en risiko for at udvikle HS, men personen vil muligvis først blive syg meget sent i livet eller endda slet ikke.
4. Et resultat på 40 gentagelser eller mere betyder, at genet er entydigt unormalt, og HS forventes at udvikle sig inden for normal levetid.

### **Kan mindreårige børn gennemgå gentest?**

I almindelighed og jf. de internationale retningslinjer nævnt ovenfor anbefales en minimumsalder på 18 år for en gentest, da det er håbet, at en person i denne alder har den nødvendige modenhed til at klare bevidstheden om at bære det muterede *HTT*-gen. Kun i de særlige tilfælde, hvor en person under 18 år har symptomer, der tyder på HS i udbrud, eller hos gravide kvinder under 18 år, kan det dog være rimeligt at udføre bekræftende genetisk test hos et barn.

### **Må jeg teste mit ufødte barn?**

De genetiske teknikker, der er til rådighed i øjeblikket, muliggør undersøgelse af ufødte børn. Dette er kendt som en prænatal (før fødslen) undersøgelse. Denne undersøgelse kan foretages, når den ene af forældrene er HS-bærer. Den prænatale diagnose udføres ved gentest af væv fra moderkagen. En moderkageprøve foretages, når kvinden er i 11. uge af graviditeten, og testes hurtigt, så det vil være muligt at foretage en evt. abort indenfor den normale grænse for fri abort, altså inden udgangen af 12. graviditetsuge.

Det er også muligt at foretage en såkaldt "indirekte test" af et foster. Denne mulighed bruges, når den ene forælder er risikoperson og ikke ønsker at vide, om han/hun selv er HS-genbærer. Det vil her være muligt at foretage en test, der kan vise, om kvinden bærer et foster uden HS-mutationen, eller om fosteret er i risiko for at have arvet HS-mutationen; uden at man sikkert kan sige, om fosteret har arvet mutationen. Denne form for test gives kun efter grundig rådgivning af en HS-specialist om fordele og ulemper.

### **Er det muligt at blive gravid med et foster, der ikke bærer HS-mutationen?**

Præimplantationsdiagnostik (PGD) er en moderne diagnostisk procedure, hvor befrugtningen sker uden for livmoderen, og fosteranlæggene (der på det tidspunkt kun består af ganske få celler) screenes forud for opsætning i livmoderen. Denne teknik sikrer, at kun fosteranlæg, der arver den normale kopi af *HTT*-genet, implanteres. PGD giver derfor et par muligheden for at få et barn, der ikke bærer det muterede *HTT*-gen, uanset om manden eller kvinden er bærere af mutationen eller er ikke-testede risikopersoner (direkte og indirekte PGD). Sandsynligheden for at blive gravid med PGD er lavere end ved normal undfangelse; og den er specielt lav ved brug af den indirekte metode. Ikke alle centre, der tilbyder PGD, foretager indirekte PGD.

## HS I DAGLIGDAGEN

### Hvordan påvirker HS dagligdagen?

Det kan ændre mange aspekter af et menneskes liv at få at vide, at man er bærer af HS-mutationen, f.eks. hvorvidt man vil have børn, ens planer for fremtiden, genovervejelse af prioriteringer, finde passende bolig osv. Unge voksne er ligeledes nødt til at overveje de mulige konsekvenser af at være HS-bærer i forbindelse med uddannelse og beskæftigelse. Det kan i denne forbindelse anbefales at besøge den internationale HS-ungdomsorganisations hjemmeside (HDYO) : <http://en.hdyo.org/> og den danske HS-forenings hjemmeside: [www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk) for hjælp og støtte.

HS påvirker gradvist evnen til at leve et selvstændigt liv. Arbejdsmæssige, sociale og almindelige daglige aktiviteter vil blive stadigt vanskeligere at udføre. Efterhånden som sygdommen skrider frem, vil mennesker med HS blive mere afhængige af hjælp og støtte fra pårørende og sundhedspersonale.

De fleste HS-ramte og deres pårørende finder de psykiske/adfærdsmæssige ændringer mere invaliderende end de motoriske og kognitive symptomer. Særligt svære er symptomer som depression, apati, angst, irritabilitet og gentagen tvangspræget adfærd. Den kognitive svækkelse kan imidlertid også have betydelig indvirkning på hverdagen. HS påvirker de områder af hjernen, der normalt har ansvaret for at planlægge og koncentrere sig om mere end én opgave på samme tid (kognitiv fleksibilitet). Derfor kan HS-ramte let føle sig overbelastede af opgaver, have svært ved at holde flere bolde i luften samtidig og have svært ved at tilpasse sig til skiftende situationer. Endvidere kan et ændret søvnmønster påvirke familielivet, enten på grund af søvnløshed om natten eller træthed i løbet af dagen.

### Er der nogen strategier for, hvordan man bedre lever med HS?

Effektive strategier for at håndtere HS skal skræddersys individuelt og afhænger af den berørte person, hvilken fase sygdommen er i og den familiære situation. HS udvikler sig oftest gradvist, således at der generelt er

tid til at forsøge at tilpasse sig de ændringer, som sygdommen forårsager. Omgivelsernes forståelse af de adfærdsmæssige og kognitive svækkelser er vigtig for at opretholde et godt forhold til mennesker, der lider af HS, og hjælpe dem med at udvikle strategier til at imødekomme ændringerne. Man kan få nyttig information og gode råd omkring dette fra både HS-specialister og Landsforeningen Huntingtons Sygdom.

## BEHANDLING

### Er der nogen behandling for HS?

Desværre er der endnu ingen forebyggende behandling, helbredende behandling eller behandling, der stopper yderligere sygdomsudvikling ved HS. Men grundforskning og klinisk forskning har dramatisk forøget vores viden om HS i de seneste år, og mange undersøgelser er i gang for at finde sygdommens årsag, så man kan lave lægemidler, der kan bremse sygdommens udvikling eller forebygge sygdommen. Flere lovende behandlingsstrategier er under udvikling og afprøvning.

Selvom der ikke er nogen kur for HS i øjeblikket, kan nogle behandlinger lindre visse symptomer på sygdommen (symptomatisk behandling) og forbedre livskvaliteten. Disse er opdelt i medicinske og ikke medicinske behandlinger.

### Hvordan kan medicinske behandlinger hjælpe?

Medicinsk symptombehandling betyder, at man benytter medicin til behandling af symptomerne på HS. Chorea, bradykinesi, irritabilitet, apati, depression, angst og søvnforstyrrelser er beskrevet som de største problemer ved HS. Der er flere muligheder for at afhjælpe disse symptomer med medicin. Disse omfatter medicin mod chorea, dystoni og bradykinesi, andre former for medicin mod depression, apati og andre humørsvingninger, samt angst, følelse af at være forfulgt, hallucinationer og søvnforstyrrelser. Dog kan mange medicinske præparater give bivirkninger, og nogle af dem kan modvirke hinanden. Desuden kan den samme medicin have forskellig virkning hos forskellige personer. Den ideelle balance skal bestemmes på et individuelt grundlag af en erfaren HS-specialist i forhold til den HS-ramtes symptomer og reaktion på behandlingen.

### Hvordan kan ikke-medicinske behandlinger hjælpe?

Ikke-medicinske behandlinger (såsom fysioterapi, talepædagog, psykologbehandling, og ergoterapi) kan også afhjælpe både psykiske og fysiske symptomer på HS. Der er for eksempel vist forbedret sindstilstand, motorisk kontrol, tale, balance, evne til at synke og gang, når HS-ramte får

disse behandlinger.

Det er velkendt, at motion forbedrer både den fysiske og den mentale sundhed, hvilket bidrager til større trivsel i al almindelighed. Motion har også vist sig at være effektiv til at afhjælpe depressive symptomer, ligesom det tyder mere og mere på, at motion har en gavnlig effekt på at bremse bevægelsesforstyrrelserne ved HS. Nogle fysioterapitræningsprogrammer har således vist sig at forbedre nogle af de motoriske symptomer (gang og balance). Fysioterapiarbejdsgruppen under EHDN har udgivet en vejledning for fysioterapeuter, der arbejder med HS-ramte.

### **Er der en speciel diæt til HS?**

Det er meget omdiskuteret, om en kost særlig rig på vitaminer, co-enzym og andet tilskud er en fordel ved HS. Der foreligger ingen beviser. Listen af foreslåede kosttilskud omfatter E-vitamin, creatin, coenzym Q10 og umættede fedtsyrer (især omega-3 fedtsyrer). I de senere stadier af sygdommen er vægttab ofte et problem. Da sygdommen udarter sig så forskelligt fra person til person, er det svært at komme med konkrete råd og anbefalinger her. Men det kan være hensigtsmæssigt at ændre kosten, så denne bliver mere energirig og nemmere at spise for den HS-ramte med ufrivillige bevægelser og synkeproblemer. Se evt. pjece om "Ernæring ved Huntingtons Sygdom" på Landsforeningens hjemmeside [www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk) under "Materialer".

## STØTTE TIL HS-RAMTE MENNESKER

### Hvordan får jeg en aftale med en specialist?

Hvis du som rask risikoperson ønsker prædiktiv gentest og/eller genetisk rådgivning, skal du have en henvisning fra din praktiserende læge til enten

**en klinisk genetisk afdeling (i København, Odense, Vejle, Aarhus eller Aalborg) eller Hukommelsesklinikken på Rigshospitalet i København**

Har du fået foretaget en genetisk test, der viser, at du bærer HS-mutationen, eller har symptomer, der kan være tegn på HS, kan du blive henvist til opfølgning på én af følgende neurologiske afdelinger af din praktiserende læge:

- **Hukommelsesklinikken, Rigshospitalet, København**
- **Neurologisk afdeling, Aarhus Universitetshospital**
- **Demensklinikken, Odense Universitetshospital**

### Kan jeg tale med nogen om HS uden at møde op i en neurologisk klinik?

Uafhængig rådgivning om HS kan fås fra den danske forening:

Landsforeningen Huntingtons Sygdom

Bystævneparken 23, 701

2700 Brønshøj

Tlf. 53 20 78 50

[www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk)

[kontor@huntingtons.dk](mailto:kontor@huntingtons.dk)

### Hvordan kommer jeg i kontakt med det europæiske netværk for Huntingtons Sygdom (EHDN)?

På hjemmesiden:

<https://www.euro-hd.net/html/network/locations/denmark> finder du kontaktoplysninger (navn, adresse, e-mail og telefonnumre) på EHDNs danske koordinator, samt de tre neurologiske afdelinger i Danmark der er

specialister i HS.

### **Hvordan bliver jeg involveret i forskningsprojekter?**

EHDN har styret den største kliniske undersøgelse af HS i Europa, kaldet REGISTRY ([www.euro-hd.net/html/registry](http://www.euro-hd.net/html/registry)). Denne er nu overgået til det verdensomspændende Enroll-HD. REGISTRY og Enroll-HD er begge observationsstudier, hvilket betyder, at man bliver undersøgt ved neurologiske undersøgelser og spørgeskemaer, men der bliver ikke givet eksperimentel medicinsk behandling. De personer, der har deltaget i REGISTRY og siden Enroll-HD, vil oftest også være dem, der bliver spurgt, om de vil deltage i kliniske afprøvninger af ny HS-medicin.

I Danmark kan du deltage i Enroll-HD via de tre tidligere nævnte neurologiske afdelinger

- **Hukommelsesklinikken, Rigshospitalet, København**
- **Neurologisk afdeling, Aarhus Universitetshospital**
- **Demensklinikken, Odense Universitetshospital**

Du kan også kontakte den danske EHDN koordinator

<https://www.euro-hd.net/html/network/locations/denmark/coordination>

som vil være i stand til at opdatere dig om forskningsaktiviteter i dit land.



## STØTTE TIL PÅRØRENDE

### Hvad kan jeg gøre som pårørende til en HS-ramt?

Når HS bliver konstateret i en familie, påvirker det foruden den HS-ramte også resten af familien. Som ægtefælle/partner er man den, der lever sammen med den HS-ramte hver dag, og det kan give store udfordringer dels at takle den viden, man nu har fået, og dels at leve med de forandringer, som sygdommen uvægerligt vil medføre i dagligdagen. Det kan være meget svært ikke at kigge på sin pårørende med andre øjne og, når der opstår tiltagende sygdom, ikke at skifte rolle, så man f.eks. føler sig mere som behandler end ægtefælle.

Det er vigtigt, at man som ægtefælle/partner sørger for at passe på sig selv i forløbet, og ikke lader sygdommen fylde det hele. Hvis der også er hjemmeboende børn, må man gøre alt for at sørge for, at alle familiemedlemmer hjælpes, således at de kan forholde sig til sygdommen på den måde, de har brug for. Det kan være svært at finde det rigtige tidspunkt at fortælle børn om sygdommen i familien, men generelt kan åbenhed anbefales, da det oftest kun bliver sværere at forklare jo længere, man venter. Og selv forholdsvis små børn kan godt have forstået mere, end man tror. Landsforeningen har forskelligt materiale om dette emne.

Mange ægtefæller/partnere kan have et udtalt ønske om at gøre alting så godt for den HS-ramte, at de helt glemmer sig selv i processen og måske kommer til at hjælpe med ting, som den HS-ramte fortsat godt kan klare, hvis f.eks. hjemlige opgaver planlægges og skemalægges. Det er vigtigt at tænke på, at hvis man kører sig selv helt flad, så har man til sidst heller ikke energi til at være noget for den HS-ramte og resten af familien. Det er naturligvis lidt "letkøbt" at skrive her, at man som pårørende skal sørge for at gøre noget godt for sig selv ind i mellem, idet det kan føles næsten uoverkommeligt, i takt med at sygdommen skrider fremad. Men det ER vigtigt, uanset hvor svært det kan være, at få det til at lykkes.

Som barn (uanset alder) af en person, der får konstateret HS i udbrud, rammes man også hårdt. Man skal både forholde sig til sin fars eller mors sygdom, samtidig med, at man også selv pludselig kan være blevet risikoperson.

Man kan også være ”pårørende længere ude” – dvs. søskende, fætter/kusine eller andet til en HS-ramt – og uanset om man selv er i risiko for at have arvet sygdommen eller ej, så er det ikke ualmindeligt, at man kan blive meget påvirket af at se sygdommen i sin familie. Det sker, at pårørende, der ved genetisk test er frikendt for risiko for at udvikle HS, får skyldfølelse eller bliver triste uden at kunne angive årsagen. At have det sådan kan være meget svært, når omgivelserne typisk forventer, at man er glad og har overskud til den eller de HS-ramte.

For alle involverede kan det være en stor psykisk belastning, og får man brug for psykologhjælp, skal man ikke tøve med at søge dette.

### **Hvor kan jeg få hjælp og støtte?**

Det er vigtigt, at man som pårørende sørger for at have et netværk af mennesker, man kan henvende sig til, både hvis man har brug for praktisk hjælp, og hvis man har brug for en snak. Dette netværk kan være familie, naboer, kolleger eller andre, men uanset hvem det er, er det vigtigt, at de er godt orienteret om sygdommen, og har forståelse for de problematikker, der kan opstå. Ofte vil man selv skulle stå for denne orientering – det kan måske være en god idé at lade dem læse denne pjece.

Udover det nære netværk kan man med fordel melde sig ind i den landsdækkende patientforening: Landsforeningen Huntingtons Sygdom – se kontaktinfo på bagsiden.

Foreningen afholder hvert år en række arrangementer, hvor man kan mødes med andre både pårørende og HS-ramte. Erfaring viser, at det kan være meget givende at tale med nogen ”der er i samme båd”, idet man her møder en forståelse for de udfordringer, man står med.

## ORDLISTE:

Apati – *initiativløshed*

Atrofi – *tab af hjerneceller*

Autosomal – *påvirker mænd og kvinde ligeligt*

Basalganglier – *område dybt inde i hjernen*

Bradykinesi – *langsomme bevægelser*

Chorea – *ufrivillige danselignende bevægelser*

Cortex – *grå substans i de yderste lag af hjernen*

Dysartri – *sløret tale*

Dysfagi – *synkebesvær*

Dystoni – *unormale stillinger og vridninger af kroppen*

Hallucination - *en sanseoplevelse, se, høre eller lugte noget, der ikke sker i virkeligheden*

HTT-genet – *det gen, der koder for produktion af proteinet huntingtin*

Impulsivitet – *pludselig, ikke planlagt handling*

Kognitive forstyrrelser – *forstyrrelse i hjernens intellektuelle funktion med bl.a. tænkning- og overblikforstyrrelser*

Kromosom - *lang trådlignende struktur der består af DNA og dermed vores gener. Mennesket har 46 kromosomer, 23 par*

Motoriske forstyrrelser - *bevægelsesforstyrrelser*

Mutation - *forandring i DNA der kan forårsage sygdom*

Neurodegenerativ sygdom - *sygdom med gradvis tab af nervevæv i hjernen*

PGD - *præimplantationsdiagnostik*

Prænatal – *før fødslen*

Prædiktiv – *forudsigende*

Præsymptomatisk - *før sygdomsudbrud*

Psykiske forstyrrelser – *humør-, adfærds- og personlighedsforstyrrelser*

Rigiditet – *stivhed i lemmerne*

Striatum – *center dybt inde i hjernen*

Landsforeningen Huntingtons Sygdom

Bystævneparken 23, 701

2700 Brønshøj

Tlf. 53 20 78 50

[www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk)

[kontor@huntingtons.dk](mailto:kontor@huntingtons.dk)