



NKS OLAVIKEN
ALDERSPSYKIATRISKE SYKEHUS

KOMPETANSE GJENNOM KJÆRLIGHET



Huntingtons sykdom

Fjernundervisning 12.03.2013

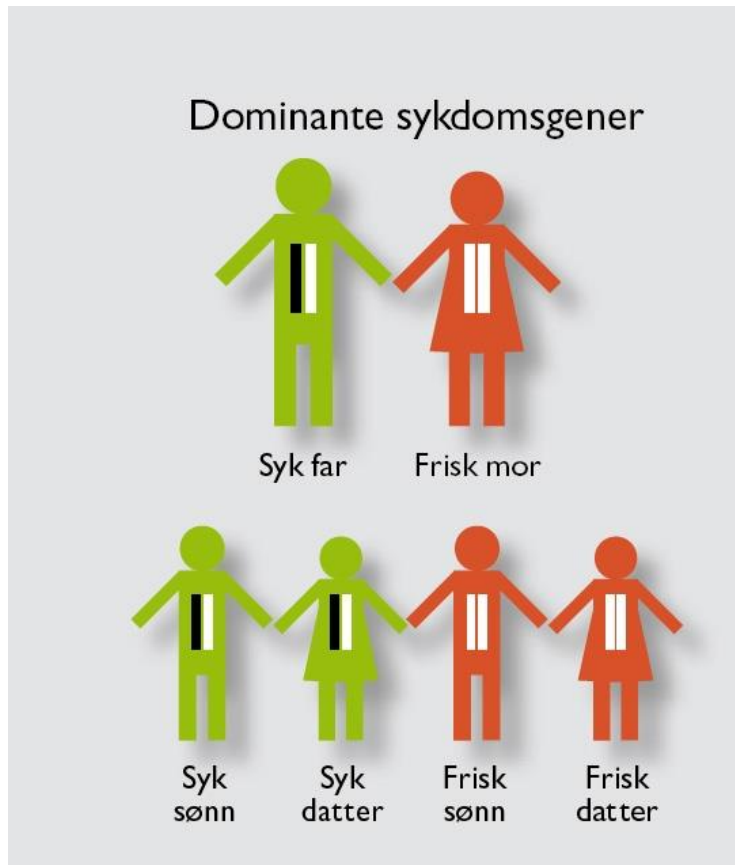
Disposisjon

- Hva er Huntingtons sykdom (HS)?
 - forekomst
 - symptomer
 - sykdomsutvikling
- Aktuelle hjelpetiltak og faginstanser

Hva er Huntingtons sykdom (HS)?

- Arvelig nevrodegenerativ lidelse
- Medfødt genfeil i Huntington-genet (kromoson 4).
- Genfeilen fører til tap av nerveceller i hjernen som styrer koordineringen av bevegelser, og nerveceller som deltar i kognitive prosesser.
- Gjennomsnittsalderen for sykdomsutbrudd er 35-45 år.
- Både kvinner og menn kan rammes.
- I praksis vil debutalder for symptomer og tegn være vanskelige å tidfeste hos den enkelte pasient

Arv og Huntingtons sykdom



- Autosomal dominant arvegang
- 50 % risiko for at genet bringes videre til neste generasjon
- Nedarves uavhengig av kjønn

Sentrale kjennetegn

- ***Bevegelsesforstyrrelser***, vanligvis med motorisk uro med ufrivillige koreatiske bevegelser, eventuelt rigiditet og øyemotilitetsforstyrrelser. Etter hvert kan det opptre styringsvansker med ustø gange. Uttalte svelgevansker og den økte motoriske aktiviteten medfører en tiltakende ernæringssvikt og avmagring.
- Utvikling av ***psykiske lidelser*** og store personlighetsendringer.
- En gradvis tiltagende ***kognitiv svikt***.

Forekomst av HS i Norge

- **Forekomst av HS:** 5-8 per 100 000
- **Huntingtons sykdom:** ca 350 personer
- **Genbærere:** ca 700 personer
- **Risikopersoner:** ca 1000

Presymptomatisk gentest

- Risikopersoner
- Retningslinjer for testprosedyren
- Konsekvenser
- Ca 10-15% av alle risikopersoner lar seg teste

Tidlige symptomer

- Stor **variasjon**, også innen samme familie
- Som regel sees først endringer i følelser og kognisjon, deretter bevegelsesforstyrrelser.
- Tregere øyemotilitet, rastløshet
- Redusert tempo for finmotoriske fingerbevegelser
- Ufrivillige bevegelser (chorea)
- Dysartri – flattere stemmeintonasjon
- (Bradykinesi og dårlig balanse)
- (Svelgvansker)

Psykiske symptom

- **Stemningslidelser, angst, irritabilitet, apati (33-76 %)**
- **Tvangstanker og handlinger (10-52%)**
- **Psykotiske symptom (3-11%)**

Psychopathology in verified Huntington`s disease Gene Carriers
(Duijn, E., Kingma, e.M., van der Mast, R.C)
J Neuropsychiatry Clin Neurosci 19:4, Fall 2007

Sykdomsforløp stadie 1

- Ofte debut med psykiske forandringer mange år før diagnosen blir stilt.
- Personlighetsendringer gjør det vanskelig for familie og venner å forholde seg til den som er syk.
- Særlig vanskelig tid for evt. barn i familien; uforutsigbar atfred fra omsorgspersonen (den som er syk)
- Ikke synlige (motoriske) symptom, men den som er syk mister oversikten og evnen til å organisere sin egen hverdag.
- Ofte manglende sykdomsinnsikt.

Sykdomsforløp stadie 2

- Diagnosen blir vanligvis stilt (motoriske utfall).
- Ufrivillige bevegelser og hyppig forekomst av betydelige psykiske vansker.
- Faller ofte ut av arbeidslivet, og nettverk går i oppløsning (familie og venner).
- Begynnende spise og taleproblemer.
- Førerkortvurdering
- Vansker med å strukturere hverdagen og kjenne egne begrensninger. Hemningene forsvinner. Vansker med å bo alene.
- Trenger særlig oppfølging ifht kost og ernæring.
- Ønsker ofte ikke hjelp, sviktende sykdomsinnsikt.

Sykdomsforløp stadie 3

- De siste årene av sykdommen.
- Behov for tett oppfølging og hjelp.
- Klarer ikke spise selv og svelger ofte vrangt.
- Klarer ikke å gjøre seg forstått verken muntlig eller ved mimikk.
- Inkontinens
- Behov for rullestol
- I sluttfasen kan det forekomme at bevegelsene blir langsommere og avløst av stive bevegelser.

Euro-HD - REGISTRY

- Europeisk Nettverk For Huntingtons Sykdom (European Huntington's Disease Network; EHDN)
- NKS Olaviken deltar sammen med Med.Gen. Avd, HUS, i REGISTRY, som er en multisenter-studie, med deltakere fra mange ulike land. Studien er en forløpsstudie.
- Styrken ved studien er samarbeidet mellom flere land, og dermed en unik tilgang til store mengder data, både kliniske og biologiske.

Nasjonalt fagnettverk

- Helsedirektoratet har gitt NKS Kløverinstitusjoner i oppdrag å etablere et fagnettverk for kommunale pleie- og omsorgstjenester til personer med Huntingtons sykdom.
- Startet med representanter fra Landsforeningen for Huntington sykdom, NKS Olaviken, Senter for Sjelden diagnoser og NKS Kløverinstitusjoner.
- Hovedmål: bidra til å utvikle kommunale institusjoner til ressursentre innen fagnettverket samt bidra til samarbeid og faglig utvikling for de ulike fagmiljøer innen helse- og omsorgstjenester relatert til Huntingtons sykdom.
- Utvikle ressursentra i ulike landsdeler; NKS Olaviken (region vest) Grefesenlia (Region øst), Ranheim (Region midt) og Sonjatun (region nord)
- NKS Olaviken har opprettet regionalt nettverk med faste samlinger 3-4 ganger årlig. Svært positive tilbakemeldinger fra deltakerne.

Medikamentell behandling

- Det finnes per i dag ingen helbredende behandling, men symptomer kan lindres
- Ufrivillige bevegelser – nyere antipsykotika (f.e. Zyprexa, Risperidon, Quetiapin) og Tetrabenazin (på godkjenningsfritak)
- Rigiditet, spastisitet – Alopam, Levodopa
- Depresjoner, psykoser, angst behandles etter vanlige retningslinjer, men husk å starte med lav dose og trappe gradvis opp

Annen behandling

- Samtaleterapi – psykoedukasjon, støtte, mestring
- Fysisk aktivitet og fysioterapi
- Tilpasset ernæring og spiseteknikker
- Tannhelse
- Hjelpemidler og ergoterapeutisk tilrettelegging

Tiltak og vurderinger

- Ansvarsgruppe /individuell plan bør vurderes tidligst mulig i forløpet
- Hjelpeverge og hjelp til å disponere økonomi
- Fortløpende vurdering av bosituasjon og hjelpebehov / kommunale hjelpetiltak
- Vurdering av samtykkekompetanse og behov for nødvendig helsehjelp, pleie og omsorg (evt. § 4A i Lov om pasientrettigheter)