

Erfaringer med den sjeldne sykdommen; Huntingtons sykdom

Jeg er somatisklege og behandler for personer med en sjelden sykdom som heter Huntingtons sykdom (HS). Jeg har jobbet ved Avd. Huntington, spesialisert sykehjemsavdeling ved N.K.S. Grefsenlia AS, i 7 år. Jeg ønsker gjennom denne artikkelen å dele erfaringer og opplevelser med HS. Jeg vil også dele en opplevelse fra et møte jeg hadde med en familie i Pakistan som er hardt rammet av sykdommen.

Ved N.K.S. Grefsenlia AS ble det i 2012 opprettet et tilbud for personer med HS i sen fase. Avdelingen er et av fem ressursentre for HS i Norge, og dekker region øst. Ressursenteret er en del av Fagnettverk Huntington (www.fagnettverkhuntington.no). Nettverkets mandat er veiledning og undervisning av helsepersonell/fagpersoner som arbeider med mennesker med HS i sen fase. Målet er å øke kompetansen til helsepersonell slik at personer med HS får god palliativ omsorg og pleie i siste del av livet.

HS er en sjelden, arvelig og progredierende nevrologisk sykdom med motoriske-, kognitive-, psykiske- og atferdsmessige symptomer. Sykdommen skyldes en endring i DNA, nærmere bestemt kromosom 4 som forskere fant ut av i 1993. Det finnes per i dag ingen medikamentell behandling som kan kurere eller bremse utviklingen av sykdommen. Ufrivillige bevegelser som kan bli oppdaget som første tegn til sykdommen, kalles chorea. Tidligere het sykdommen «Huntingtons chorea» eller «Chorea Huntington». I dag heter sykdommen «*Huntingtons sykdom*» siden chorea kun er ett av flere symptomer på sykdommen.

Ved observasjon kan de ufrivillige bevegelsene, ustø gange og utydelig tale være de første symptomene man tydelig kan se ved sykdommen. De som har sett en eller flere familiemedlemmer eller venner med flere av disse symptomene, kan muligens gjenkjenne debut av sykdommen. Personlighetsforandringer og kognitive endringer kan også forekomme tidlig i forløpet. Debutalder, symptomer, tegn og utvikling av sykdommen kan variere betydelig, også innenfor samme familie. Andre symptomer som kan komme tidlig er konsentrasjonsvansker, rastløshet, uro, irritabilitet, impulsive handlinger og slitenhet. Sykdomsprosessen begynner i hjernen ca. 10-20 år før diagnose. Sykdommen utvikler seg gradvis og personen med HS vil etter hvert mest sannsynlig få behov for døgntkontinuerlig pleie og omsorg.

Johan Christian Lund, en norsk lege, oppdaget en høy forekomst av demens sammen med rykkende bevegelser hos personer i de avsidesliggende og bortgjemte områdene i Setesdalen på Sørlandet i 1860. Av den grunn blir sykdommen ofte referert til som «Setesdalsrykkja» i Norge. I USA beskrev George Huntington de samme symptomene i 1872. HS starter for de fleste i 30-55 års alder, men noen få utvikler symptomer før 20 års alder. Tidlig debuterende sykdom før 20 års alder kalles «juvenil HS». Forventet levetid etter diagnose er 15-25 år. Sykdommen finnes i hele verden, men i asiatiske land er den trolig underdiagnostisert. I Norge

er det ca. 350-400 personer med diagnosen og ca.1000-1500 risikopersoner som har en mor eller far med sykdommen.

Etter at jeg startet å jobbe med disse pasientene, fikk jeg interesse for å undersøke forekomsten, behandlingen og levetiden til pasienter med HS i Pakistan. Pakistan har ca. 250 millioner innbyggere. Det finnes av ulike årsaker ikke et konkret tall på prevalens av HS i landet. Med lite kunnskap og begrensede ressurser, blir det en kamp å gi et godt helsetilbud til familiene i asiatiske land. Jeg fikk mulighet å snakke med en familie med 7 søsken i alderen 20-40 år som beskriver sykdommen som en «rar muskulær lidelse». Barna har fordommer om at faren har gjort noe dårlig i livet sitt, og at dette er årsaken til at nesten halvparten av barna, stort sett mennene, sliter med denne «rare lidelsen». Familien, særlig kona og barn, har hovedansvar for pleie og omsorg til de syke. Mor på 75 år forklarer at dette debuterte hos mannen i 40-årene og endret hans fysiske og mentale helse etter veldig kort tid. Lite kjennskap til sykdommen gjorde at de fikk 7 barn til. Hun forteller meg at hun aldri ville ha giftet bort sine barn om hun hadde visst om så sterk arvelighet av sykdommen. Hun synes livet hennes har vært ekstremt tungt og ville ikke ha ønsket dette for andre jenters liv. I mangel på kunnskap i lokalsamfunnet er hele familien blitt utsatt for stigma og omtalt som; «besatte», «gale» og «komiske» (grunnet konstante bevegelser). I Pakistan kan genetisk testing utføres, men kostnaden er stor og blir et problem for mange familier. Per dags dato er det ikke offentlige testfasiliteter tilgjengelig. Familiene skjuler ofte sykdommen, og ofte blir familiemedlemmet med HS plassert i kjeller grunnet for eksempel voldelige episoder og for å unngå skam i kulturen. Mer kunnskap i samfunnet kan bidra til å minske stigma disse familiene blir utsatt for. Det er derfor et fremskritt at det i år (2024) ble etablert en Huntingtonforening i Pakistan; [Huntington's Disease Society of Pakistan \(hdsop.org\)](https://hdsop.org)

Som behandler har jeg tett kontakt med pasienter nesten daglig. Det er en meget sårbar og kompleks pasientgruppe med behov for tett oppfølging av sykdomsutviklingen. Tidlig diagnose og regelmessig oppfølging kan bidra til å begrense den psykiske belastningen både hos familien og pasienten. Huntington sykdom rammer både den som er syk og familien rundt. Pasientene i senfase har behov for pleie og omsorg døgnet rundt. Miljøterapi er en kjent behandling av sykdommen etter symptomatisk behandling. Det er viktig å ha god kunnskap om HS, selv i møte med personer med kun milde symptomer. Pasienten merker ikke bare fysiske forandringer, men det skjer endringer i kognitiv og psykisk helse. Ensomhet, redsel, opplevelse av stigma og å miste kontroll på hverdagen – kan bidra til tapsopplevelse og depressive symptomer. Etter min mening kan dette, om ikke stoppes, bedre forebygges med trygging og gode rammer. Behandling er basert på tverrfaglig samarbeid som anbefalt i «Pasientforløp for HS». Pårørende spiller en stor rolle for å bli kjent med den personen var før diagnosen. Men det er også viktig at familien ivaretas og får mulighet til å forberede seg til å håndtere evt. store endringer i livet gjennom veiledning og støtte. Det er viktig at de pårørende kjenner seg forstått og at de blir ivaretatt av samfunn og helsevesenet. Det finnes tilbud som støtter både pasienter og pårørende, men jeg synes fortsatt at det ikke er nok.

Kunnskap om sykdommen er et viktig fundament for god mestring hos helsepersonell og som behandler og ikke minst pårørende. Det er viktig å kjenne de symptomene som følger med sykdommen, og ikke minst få regelmessig oppdatering angående behandlingsmuligheter. Kunnskap om sykdommen gir meg muligheter til å vurdere ulike situasjoner bedre. Sykdomsforløpet varierer fra pasient til pasient, og mangel på bedre retningslinjer samt begrensede behandlingsmuligheter gjør hverdagen utfordrende for behandlere. Sykdommens progresjon kan gjøre pasientene fysisk svake. Tross mye som er felles i sykdomsbildet, merker jeg at hver kropp «tar» sykdommen på ulikt vis. Noen har raskere sykdomsprogresjon enn andre. Og det er ikke alle som har svært tydelig chorea. Men kognitive og psykiske forandringer som økt latenstid, for noen nedsatt hukommelse, konsentrasjonsvansker, tvangstanker og mangel på organisering er tydelig.

Behandlingen i avdelingen baserer seg på miljøterapi og tverrfaglig samarbeid. Vi ser at pasientene med HS føler seg trygge på et fast sted, med rutiner, forutsigbarhet.

Pasientene har ulike måter å kommunisere på, herunder vise sorg, glede, nedstemthet og stress. Apati, økt latenstid og redusert ansiktsmimikk («*Huntingtons maske*»/ «*Huntingtons disguise*») er vanlige symptomer ved HS og kan påvirke kommunikasjon. I mitt kliniske arbeid begynte jeg gradvis å lære meg å tolke pasientenes ulike former for uttrykk. Fortsatt kan det tidvis være utfordrende da ikke alle har evnen til å vise at de er fornøyde, men jeg opplever likevel ofte takknemlighet i mitt møte med den enkelte. Hvis de klarer å si navnet mitt og gjenkjenne personalet, gir dette mening i arbeidet. Pasientene sliter ofte med psykosomatiske utfordringer som desorientering, dårlig impuls kontroll, apati, irritabilitet og sinne. Huntington hangups (tvangstanker eller-handlinger) er også noe som oppleves krevende i klinikken.

Selv om HS er et faktum, prøver vi å oppmuntre og støtte pasientene til å ha rutiner i hverdagen som vil bestå av god miljøterapi. Dette kan innebære sosial kontakt med personalet og pårørende, trening/fysisk aktivitet, tv, quiz, eller for eksempel bursdagsfeiringer som gir en følelse av et meningsfullt liv med fokus på god livskvalitet.

På sikt vil pasienten utvikle Demens ved Huntington sykdom, som vil medføre at pasienten gradvis mister evnen til å ta avgjørelser og valg. Dette kan vise seg gjennom vanskeligheter med sammensatte oppgaver, mentale prosesser, svekket evne til å gjøre flere ting samtidig, mer rigide handlingsmønstre, og ser ofte kun ett svar på en problemstilling. Pasientene får utfordringer med å gjøre flere ting samtidig, og trenger korte beskjeder og kjent miljø som gir trygghet og forutsigbarhet til å kunne gjennomføre oppgaver gjennom dagen.

Noen pasienter kan oppleves utålmodige og rastløse. Bruk god tid til å forklare, gjør korte avtaler, ha enkle samtaler, små huskelapper eller bilder som kan henges på pasientrommet for påminnelse.

Psykiatriske utfordringer avhenger ikke nødvendigvis av eksterne stimuli, men vi unngår stimuli som kan føre til angst og uro. Pasienter som kan kommunisere, får tilbud om samtale, og jeg har opplevd gode resultater ved bruk av empati og å anerkjenne/validere følelsen bak oppførselen. Det hjelper noen ganger å snakke åpent om den tunge sykdommen, men det må gjøres av erfarne behandlere for det kan fort bli for mye. Gjennom observasjon av HS pasienter ser vi at flere strever med lite nattsøvn, chorea-bevegelser og ikke minst medisinerer gjør slik at pasienten føler seg trøtt og tom for energi. Det er ofte utfordrende å gi tunge beskjeder om behandling eller utredninger på sykehus. Noen pasienter kan ha utfordrende atferd pga. kognitiv svikt som fører til manglende evne til å ta rasjonelle valg. Flere har liten innsikt i egen helse og situasjon. Ofte ser vi at pasienter blir «vanskelige» i slike situasjoner, for de ikke vil leve lenger. De nekter store utredninger. Det kan da bli utfordrende å behandle uten et konkret svar, fordi diagnosen ansees nødvendig for videre planlegging. Det krever mye tålmodighet å håndtere en slik situasjon. Det finnes ikke noen fasit, men kreativitet, trygging, og en god dag kan løse utfordringen.

Personer med HS i senfase har behov for tilpassede omgivelser. Betydningen av hvordan omgivelsene påvirker oss enten i negativ eller positiv grad er særlig viktig å ha en tanke om når man jobber med HS. Helsepersonell vil spille en viktig rolle når det kommer til tilpasning av de fysiske og psykososiale omgivelsene. Hensikten med dette er å fremme individets mulighet for deltakelse i et felleskap på avdelingen samt skape mestringsopplevelser tilpasset den enkeltes funksjon og individuelle behov i et trygt og kjent miljø. Gjennom å skape trygge rammer, ha nok personalet på jobb og etterstrebe faste rutiner gjennom dagen kan dette ha positiv effekt på pasientenes hverdag.

Ergoterapeut og fysioterapeut på avdeling for HS jobber tverrfaglig med fokus på å ivareta pasientenes funksjon og livskvalitet. Her er det viktig at å vurdere personens individuelle behov og utfordringer. I forlengelse av dette gjennomføres tilpassede aktiviteter basert på pasientens interesser og behov i daglig livet. Dette kan inkludere trening i daglige aktiviteter, skriveverksted med en pasient som har glede av dette, samt tilpasning av de fysiske og psykososiale omgivelsene. Fysioterapi og fysisk aktivitet kan bidra til vedlikehold av motoriske funksjoner i sen fase av sykdommen. Pasientene kan få bedre livskvalitet gjennom opplevelse av mestring ved tilpasset aktivitet og hvile. Hjelpemidler vil utover i sykdommen være nødvendig for de aller fleste. Personer med HS vil etter hvert bli avhengig av hjelpemidler for å fortsatt kunne være aktive, selvstendige og deltakende i eget liv. Dette kan dreie seg om kommunikasjonshjelpemidler, kognitive hjelpemidler og forflytnings- og ganghjelpemidler. Gjennom samarbeid i tverrfaglig team med sykepleiere, helsefagarbeidere og leger; er ergoterapeut og fysioterapeut med på å sikre en helhetlig tilnærming til behandlingen, med mål om å opprettholde pasientens funksjonsnivå og livskvalitet lengst mulig.

Jeg savner et større nettverk for behandlere og helsepersonell hvor vi får mulighet til å dele hverdagsutfordringer, erfaringer, ulike tilnærminger og tiltaksplaner. Jeg ønsker å være med på

å utvikle et sterkt utvidet nettverk på nasjonalt og internasjonalt nivå, særlig med asiatiske og fattige land hvor mangel på genetisk testing og ressurser gjør at sykdommen ses på som en dødsdom uten håp eller mulighet for god palliativ pleie og omsorg.

Skrevet av: Amna Aslam, lege v/ N.K.S. Grefsenlia AS

Kilder:

- www.fagnettverkhuntington.no Fagnettverk Huntington
- <https://www.epage.no/epage/hso/2026/ous/sjeldnediagnoser/pasientforlop/>
Pasientforløp for Huntingtons sykdom.
- NHI.no
- [huntington-veileder_2019.pdf \(oslo-universitetssykehus.no\)](#) SSD/ OUS veileder Huntingtons sykdom 2019
- [Mise en page 1 \(oslo-universitetssykehus.no\)](#) : Anbefalte retningslinjer for klinisk fysioterapi. Europeisk nettverk for Huntingtons sykdom (EHDN). Arbeidsgruppe i Fysioterapi
- [Huntington's Disease Society of Pakistan \(hdsop.org\)](http://hdsop.org)