

HVAD ER HUNTINGTONS SYGDOM?

Huntingtons sygdom er en arvelig og fremadskridende hjerne-sygdom. Sygdommen viser sig oftest i 30-50-års alderen, men kan også udvikle sig tidligere eller senere i livet. Den er opkaldt efter den amerikanske læge George Huntington, der beskrev sygdommen i 1872.

Symptomer

Symptomerne veksler meget fra person til person selv inden for den samme familie. Der kommer gradvis flere problemer med bevægelser, ændring af personlighed eller intellekt, og efterhånden er der symptomer fra alle tre områder. Sygdomsforløbet varer i gennemsnit 15-20 år fra diagnostidspunktet.

Fysiske symptomer

Ved Huntingtons sygdom ses diskret uro, der efterhånden bliver til uregelmæssige, spjættende bevægelser af hoved, arme, ben eller krop hos de fleste personer. Bevægelserne kaldes for chorea, det græske ord for 'dans'. Der kommer også tit problemer med balance og langsomme, stive bevægelser.

Ændringer i personlighed og følelsesliv

Sygdommen kan medføre ændringer i personlighed eller følelsesliv. Man kan blive mere irriteret, opfarende eller nærtagende eller få urealistiske forestillinger eller ideer. Depression forekommer også.

Ændringer i intellekt

Når sygdommen rammer intellektet, svækkes evnen til at koncentrere sig, huske, planlægge og organisere. Hos mange udvikler det sig til demens. De mangler ofte indsigt i deres egen tilstand og kan have svært ved at tage imod hjælp.

Årsag og arvelighed

Huntingtons sygdom rammer især områder af hjernen, der styrer kroppens bevægelser. Med tiden påvirkes også pandelappen og andre dele af hjernen.

Sygdommen er arvelig og skyldes en mutation i et bestemt gen. Hvis en af forældrene har denne mutation i Huntington-genet, har hvert af deres børn 50% risiko for at arve anlægget. Hvis det sker, vil man før eller senere udvikle sygdommen. Arver man ikke anlægget, kan man ikke få sygdommen eller give den videre til sine børn.

Hypighed

Huntingtons sygdom er en forholdsvis sjælden sygdom. I Danmark regner man med, at omkring 350-400 personer har sygdommen. Derudover er der mange slægtninge, der har arvet den særlige mutation i Huntingtongenet, men endnu ikke har udviklet sygdommen.

Diagnosen

Hvis man har forældre eller søskende med Huntingtons sygdom og selv ønsker at vide, om man har sygdomsanlægget, kan det afklares ved hjælp af en blodprøve. Før man tager stilling til, om man vil have foretaget en gentest, skal man tale med en speciallæge med særlig viden om arvelige sygdomme. Ved samtalen drøfter man bl.a. årsagen til, at man overvejer at lade sig teste, samt hvilke konsekvenser svaret kan få. Hvis man efter samtalen med lægen ønsker at få foretaget en genetisk test, kan man efter en måneds betænkningstid få taget en blodprøve. Svaret på gentesten gives en måned senere under en ny samtale med lægen. Man skal være mindst 18 år for at kunne beslutte, om man ønsker en genetisk test. Er man gravid, er det også muligt at foretage genetisk testning af befrugtede æg eller fostre tidligt i graviditeten.

Hvis man allerede har symptomer på sygdommen, kan man efter undersøgelse hos en speciallæge med særlig viden om sygdommen få taget blodprøve til gentest uden den sædvanlige venteperiode. Det anbefales, at man har pårørende med til samtalen med lægen.

Behandling

Der er ingen medicinsk behandling, der kan bremse eller helbrede sygdommen. Men medicin kan i nogle tilfælde lindre eller dæmpe symptomerne. Den vigtigste behandling består af vedligeholdelsestræning, omsorg, hjælp og pleje. Kommunen kan bidrage med bl.a. socialpædagogiske foranstaltninger, hjælpemidler og aflastning til pårørende.

Mere information

Få flere oplysninger hos Landsforeningen Huntingtons sygdom.

Lokale kontaktoplysninger: