

Huntingtons sykdom

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no

Redaksjon

Kristin Iversen, rådgiver/sykepleier og sosiolog

Lasse Pihlstrøm, nevrolog, OUS

Regina Marleen van Walsem, psykologspesialist, Avd. for nevrohabilitering, OUS

Andre bidragsyttere

Gunvor Aslaksen Ruud, rådgiver/bioingeniør

Charlotte von der Lippe, rådgiver/overlege, spesialist i medisinsk genetikk

Olga Solberg, rådgiver/sosionom, cand. polit.

Jeanette Ullmann Miller, rådgiver/fysioterapeut

Ingrid Wiig, rådgiver/klinisk ernæringsfysiolog

Henrik Wigestrand, kommunikasjonsrådgiver /cand. philol.

Utgiver: Oslo universitetssykehus, 2019

Trykk: Byråservice AS

Grafisk utforming: Melkeveien designkontor

Foto: Shutterstock, Adobe Stock, SSD

Opplag: 2000, september 2019

Til deg –

som ønsker å få mer kunnskap om Huntingtons sykdom. Du kan være berørt ved at du selv eller andre i din familie kan ha arvet genfeilen for Huntingtons sykdom. Du kan være en fagperson som ønsker å styrke din kompetanse om sykdommens forløp og utfordringer. Eller du kan være en pårørende eller en venn.

Veilederen er laget som en hjelp for dere i hverdagen. Her finner dere informasjon om hva Huntingtons sykdom er, hvilken behandling og oppfølging som er tilgjengelig, og de vanligste utfordringene man kan møte. Det må understrekes at det er stor variasjon i sykdommens forløp, slik at beskrivelsene ikke er like aktuelle for alle. Når du får denne veilederen, er det ikke nødvendig å lese den fra perm til perm. Du kan bruke den som et oppslagsverk og ta den fram når det er noe du lurer på.

Veilederen er et resultat av kunnskap og erfaringer som er samlet gjennom mange år fra fagmiljøene i Norge og Landsforeningen for Huntington sykdom. I tillegg er det gjort søk i faglitteraturen. Dette gjør at det er den nyeste kunnskapen om sykdommen som er beskrevet her.

Senter for sjeldne diagnoser og pasientorganisasjonen Landsforeningen for Huntington sykdom samarbeider med Fagnettverk Huntington. Fagnettverket er et nasjonalt nettverk som bidrar med kompetanse på pleie og omsorg til pasienter sent i sykdomsforløpet.

Ønsker du mer informasjon kan du ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser eller besøke vår nettside.

Oslo, september 2019

Olve Moldestad
Senterleder
Senter for sjeldne diagnoser

Et sted du kan henvende deg

Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende kompetansesenter for mer enn 100 sjeldne diagnoser. Huntingtons sykdom er en av disse. Vi tilbyr informasjon og rådgivning og kurs om de ulike diagnosene. Våre tjenester er rettet mot fagpersoner i hele landet i tillegg til barn, unge, voksne og eldre brukere samt foreldre, søsken, partnere og andre pårørende.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

LITE KOMPETANSE I LOKALMILJØET?

Det lokale hjelpeapparatet, f.eks. fastlege, annet helsepersonell, NAV, barnehage eller skole, har ofte begrenset kjennskap til Huntingtons sykdom. Derfor er kompetanseoverføring og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø en sentral oppgave for oss. Vi arbeider aktivt for at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

TVERRFAGLIG KOMPETANSESENTER

Vi ser nytten av å ha ansatte med ulike fagbakgrunn. Senteret har ca. 30 ansatte, som er leger, sykepleiere, psykolog, pedagog, sosionom, bioingeniør, fysioterapeut, ernæringsfysiolog m.m. som gir råd om alle typer spørsmål om diagnosene. I tillegg samarbeider vi tett med medisinske fagmiljøer som har behandlingsansvar for våre diagnosegrupper og med forskningsmiljøer i inn- og utland.

INFORMASJON

Senteret innhenter og samordner kunnskap og erfaringer med de sjeldne diagnosene. Vi formidler informasjonen på en brukervennlig måte i rådgivning og kurs, via trykksaker, filmer, nettsider og e-læring.

RÅDGIVNING

Senter for sjeldne diagnoser gir rådgivning og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner:

- ved telefon og e-posthenvendelser
- i møter på senteret eller på videokonferanse
- i brukerens lokalmiljø

Du finner også nyttig informasjon om Huntingtons sykdom på våre nettsider



KURS

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. Tema på kursene kan være medisinsk informasjon om diagnosen, kosthold/ernæring, fysisk aktivitet og utfordringer i hverdagen. Erfaringsdeling er også en viktig del av kursene.

FORSKNING OG UTVIKLING

Senteret har et eget forskningsteam som samarbeider med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Vi er opptatt av å samle systematisert kunnskap om utfordringer og levekår for våre ulike diagnosegrupper, og vi har knyttet til oss flere master- og doktorgradsprosjekter. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av Senterets egne prosjekter formidles til de aktuelle målgrupper.

Huntingtons sykdom er fra 2017 et av våre satsningsområder innen forskning. Fra 2019-21 gjennomføres bl. a. et doktorgradsarbeid om barn som vokser opp i familier med Huntingtons sykdom.

BRUKERMEDVIRKNING

Senter for sjeldne diagnoser samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner i forbindelse med utvikling av kurs og informasjonsmateriell. Senteret har et Senterråd der representanter fra brukerorganisasjonene sammen med fagpersoner gir råd om organisering og utvikling av Senteret.

ORGANISERING

Senteret er et av ni landsdekkende kompetansesentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser og er en del av Oslo universitetssykehus HF.

INNHold

Til deg –	3	3 Når du trenger hjelp – offentlige helse- og velferdsordninger	20
Et sted du kan henvende deg	4	Hvem har ansvar i kommunen og spesialisthelsetjenesten?	21
Lite kompetanse i lokalmiljøet?	4	Forebygging, planlegging, samarbeid og oppfølging ...	21
Tverrfaglig kompetansesenter	4	Rehabiliteringsprogram for personer med Huntingtons sykdom	22
Informasjon	4	Til deg som gir omsorg til en pasient med Huntingtons sykdom	22
Rådgivning	4	Aktuelle tjenester	22
Kurs	5	Uføretrygd	23
Forskning og utvikling	5	Andre tjenester og tiltak å være oppmerksom på	23
Brukermedvirkning	5	Behovene øker – omsorgsbolig og sykehjem.	23
Organisering	5	Referanser	23
1 Huntingtons sykdom – medisinske aspekter	8	4 Barn og ungdom i familien	24
Hva er årsaken til HS?	8	Skåne eller fortelle?	24
Hva skjer i hjernen?	10	Når behovene kolliderer	26
Symptomer	10	Hvem andre skal vite?	27
Når rammer HS?	12	Barn som pårørende	27
Juvenil Huntingtons sykdom	12	Referanser	27
Hvordan diagnostiseres Huntingtons sykdom?	12	5 Tale, språk og kommunikasjon	28
Sykdommens forløp gjennom ulike faser	12	Tale og kommunikasjon blir mer krevende	28
Behandling	14	Språket blir også påvirket	28
Forskning	15	Hva kan gjøres?	29
Referanser	15	Kommunikasjon i senere stadium av sykdommen	30
2 Kognitiv svikt og atferdsendringer	16	Referanser	30
Samtykkekompetanse og vergemål	18		
Seksualitet	19		
Førerkort	19		
Referanser	19		

6 Ernæring	31	9 Kronisk sykdom – belastning og mestring	43
Hjelpemidler til matlaging og i spisesituasjonen	31	Å ha Huntingtons sykdom	43
Endret spiseatferd	31	Å være pårørende	45
Tygge- og svelgeproblemer	31	Når du trenger hjelp.....	46
Har personer med HS spesielle ernæringsbehov?	32	Mestring	46
Matens konsistens blir viktig	33	Huntington-foreningen	46
Fortykning	34	Referanser	46
Fordøyelse	34	10 Genetisk veiledning og testing	47
Andre måter å få næring på?	35	Presymptomatisk testing	47
Tannhelse	35	Et dårlig svar	48
Referanser	35	Informasjon i familien	48
7 Fysisk aktivitet og fysioterapi ved Huntingtons sykdom	36	Hvem eier opplysningene?	48
Helsegevinster for alle	36	Fosterdiagnostikk	48
Hvordan motivere til fysisk aktivitet?	37	Morkakeprøve og fostervannsprøve	49
Aktuelle fysioterapitiltak ved Huntingtons sykdom	37	Genetisk preimplantasjonsdiagnostikk	49
Fysioterapitiltak for pasienter senere i sykdomsforløpet	38	Hvordan gjøres PGD?	49
Fysisk tilrettelegging	39	Referanser	49
Stønad til fysikalsk behandling og trening ved Huntingtons sykdom	39	11 Hjelpemidler	50
Referanser	39	Planlegg langsiktig	50
8 Sykdommen i sen fase	40	Fysisk tilrettelegging	50
Hvordan arter sykdommen seg i denne fasen?	40	Vurdering, utprøving og tilpassing av hjelpemidler	50
Huntingtons sykdom og palliativ omsorg	40	Hjelpemidler – ulike kategorier	51
Særtrekk ved HS i sen fase	41	Referanser	53
Referanser	42	Nyttige nettsteder	54
		Kompetansesentre, nettverk og rehabilitering	54
		Offentlige etater og tjenester	54
		Utenlandske nettsteder	54

1

Huntingtons sykdom – medisinske aspekter

Huntingtons sykdom (HS) er en arvelig, gradvis fremadskridende hjernesykdom. Sykdommen bryter sjelden ut før i voksen alder. Den gir både motoriske, psykiske og kognitive forandringer, og det er stor variasjon i hvordan sykdommen arter seg hos ulike personer. Det er foreløpig ingen medikamenter eller annen behandling som kan kurere sykdommen, men det finnes forskjellig symptomdempende behandling, og det pågår svært mye lovende forskning.

Arvegangen er autosomal dominant. Autosomal betyr at sykdommen nedarves uavhengig av kjønn. Dominant betyr at når en person har arveanlegget for HS, er det 50 % sjanse for at hvert hans/hennes barn arver dette. I slike situasjoner kalles barna *risikopersoner*.

Både det at sykdommen er arvelig, og at den etter hvert gir store funksjonsnedsettelse på flere områder, gjør at konsekvensene kan bli omfattende for hele familien.

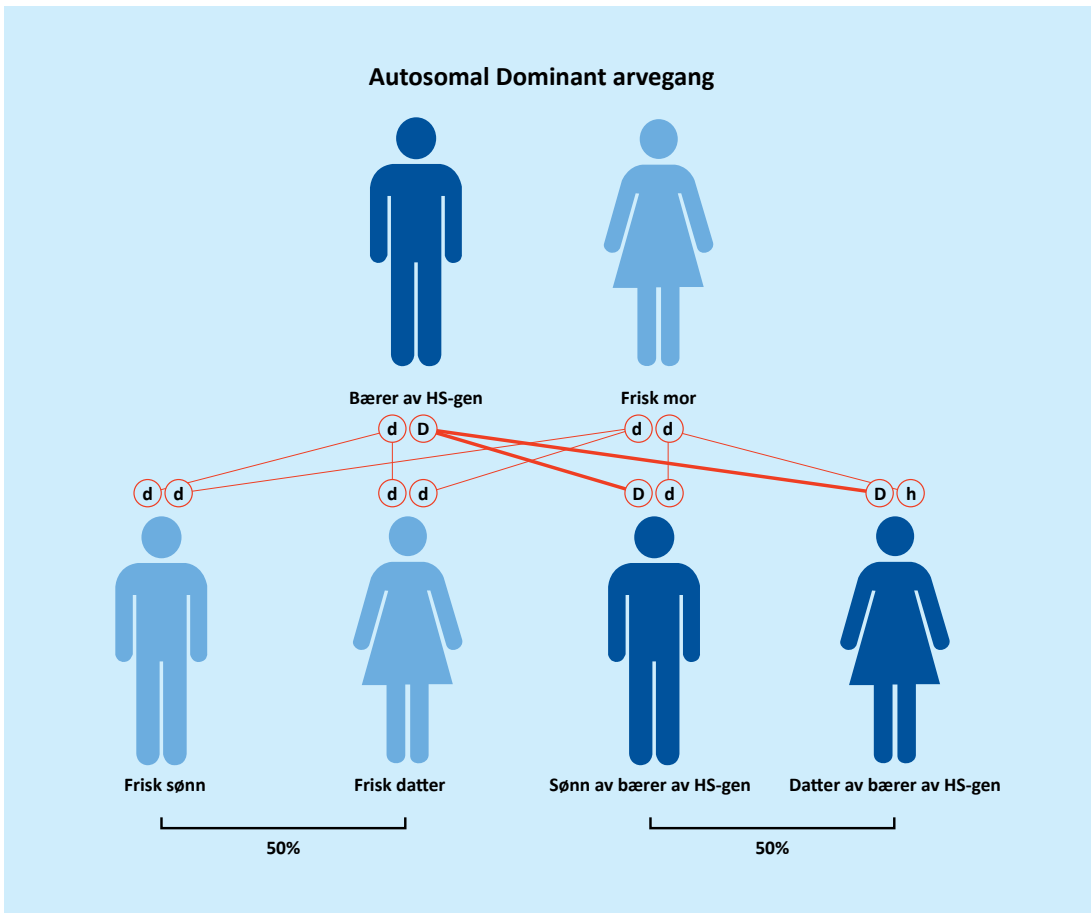
Forekomsten av HS på verdensbasis er et sted mellom 5-10 personer per 100.000. Anslagsvis er det 350 personer med symptomer på HS i Norge. I tillegg vil det anslagsvis være 700 personer som er presymptomatiske bærere av arveanlegget for HS, og som ennå ikke har utviklet symptomer på sykdommen. HS forekommer i alle etniske grupper, over hele verden.

HVA ER ÅRSAKEN TIL HS?

HS skyldes en sykdomsfremkallende feil i genet *HTT* (*Huntingtin-genet*), tidligere også kalt *IT15*. Arvestoffet vårt finnes inne i kjernen til alle kroppens celler som lange tråder med DNA, og kalles *kromosomer*. På DNA-tråden finnes oppskrifter for hvordan cellen skal bygge proteiner, som en kodet sekvens av fire forskjellige baser, og benevnes med bokstavene A, G, C og T. *Proteiner* er store og komplekse molekyler som utfører de fleste spesialiserte oppgavene i cellen. En slik oppskrift som koder for et bestemt protein, kalles et *gen*.

I 1993 påviste forskere at årsaken til HS er en bestemt endring i *HTT*, som sitter på kromosom 4 og koder for proteinet *huntingtin*. I en del av oppskriften forekommer mange repetisjoner av sekvensen C-A-G, som koder for aminosyren *glutamin*, som er en byggestein i proteinet.

- Opptil 26 repetisjoner regnes som normalt.
- Personer som har 40 eller flere slike CAG-repetisjoner i ett av sine *HTT*-gener, vil i løpet av livet utvikle HS.
- Mellom 36 og 39 repetisjoner er det en gråsoner der sykdommen vil bryte ut hos noen, men ikke hos alle.

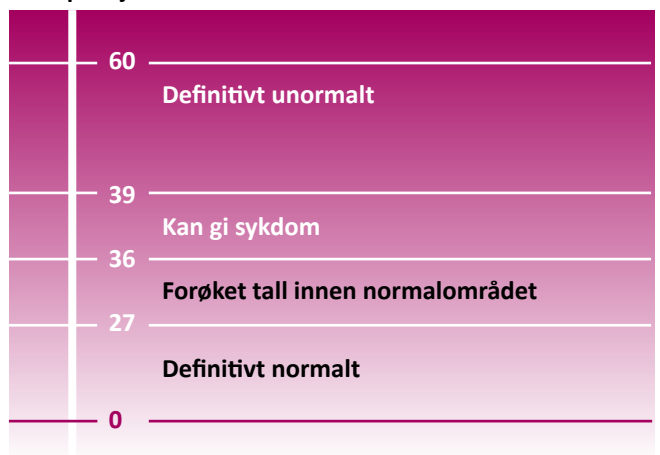


Autosomal dominant arvegang. Like mange menn som kvinner vil arve sykdommen. Vi har to kopier av hvert gen, og vi arver den ene fra far og den andre fra mor. Ved Huntingtons sykdom er arvegangen dominant, hvilket vil si at det er nok å arve genvarianten som gir sykdom, fra én av foreldrene.

Repetisjonstall mellom 27 og 35 betraktes som et øvre normalområde som i sjeldne tilfeller kan gi opphav til sykdom i neste generasjon.

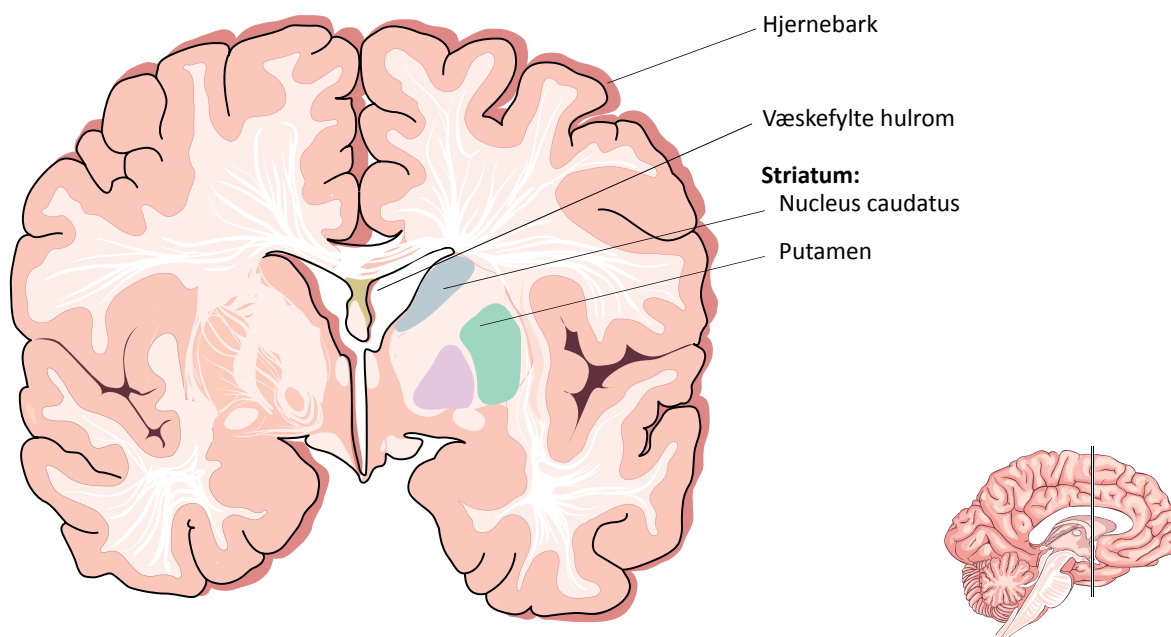
Selv om antall CAG-repetisjoner som hovedregel er likt fra generasjon til generasjon hos de som har arveanlegget for HS, kan antallet endre seg til neste generasjon. Eksempelvis kan en person med 35 CAG-repetisjoner få et barn med 37 repetisjoner, som senere i livet kan utvikle symptomer på HS. Det er derfor mulig at en person kan rammes av HS selv om det ikke er kjent at sykdommen har forekommet i slekten tidligere. I tillegg kan man få inntrykk av at sykdommen har hoppet over en generasjon dersom bæreren av sykdomsgenet får barn, men senere dør av en annen årsak før bæreren har utviklet symptomer på HS.

CAG-repetisjoner



CAG-trinukleotider

Ved HS foreligger et økt antall gjentakelser i oppskriften til en bestemt kode, såkalte CAG-trinukleotider



HVA SKJER I HJERNEN?

Genfeilen fører til at det proteinet som genet gir opphav til, blir lengre enn normalt og får endrede egenskaper. Mekanismene er ikke kjent i detalj, men studier tyder på at det er dette unormale proteinet som setter i gang sykdomsprosessen ved HS. Blant annet vet vi at såkalt *mutert huntingtin* har en tendens til å klumpe seg sammen i cellene. Proteinet lages i de fleste av kroppens celler, men nervecellene i hjernen er spesielt sårbare, og over tid blir de skadet og dør.

Hjernen har en viss reservekapasitet, og forandringene skjer sakte, men på et tidspunkt vil skadene bli så store at den som er rammet utvikler symptomer. Man går da fra å være presymptomatisk genbærer til å ha kliniske tegn og symptomer på HS, se figur side 13.

Endringer i hjernen viser seg først i et område sentralt i begge hjernehalvdelene som kalles *striatum*. Denne delen av hjernen inngår i et komplekst nettverk av kjerner og nervebaner som kalles *basalgangliene*, og er viktige for planlegging og koordinering av viljestyrte bevegelser. Striatum inngår også i regulering og styring av tankeprosesser og følelsesmessige reaksjoner. Sykdomsprosessen er ikke begrenset til striatum, men rammer også øvrige deler av hjernen i betydelig grad, slik som hjernebarken og hjernens hvite substans. I forskningsstudier på obduksjonsmateriale kan man se en sammenheng mellom hvilke deler av hjernen som har mest uttalte forandringer, og hvilke symptomer som har vært mest fremtredende hos den enkelte pasient.

De første endringene i hjernen skjer mange år før personen får symptomer på sykdommen.

SYMPTOMER

Det er vanlig å dele symptomene ved Huntingtons sykdom inn i:

- motoriske symptomer (bevegelsesforstyrrelser)
- kognitive symptomer (som har med tankeprosesser å gjøre)
- psykiske og psykiatriske symptomer (som endringer i følelsesmessige reaksjoner og stemningsleie)
- andre symptomer

HS kan arte seg forskjellig fra individ til individ, også innenfor samme slekt. Personer i omgivelsene vil kanskje aller først legge merke til milde atferds- og personlighetsendringer. De første tegnene på sykdommen kan være glemskhet, klossethet, irritabilitet og redusert konsentrasjonsevne. Rykninger eller urolige bevegelser i ansikt, hender/fingre eller føtter kan også være tidlige symptomer. Ikke alle oppsøker lege i en tidlig fase, og derfor kan det gå flere år før sykdommen blir diagnostisert. De fleste pasienter vil si at sykdommen starter med ufrivillige bevegelser, mens pårørende eller arbeidskollegaer kanskje vil si at atferdsendringene kom en tid før bevegelsesforstyrrelsene ble tydelige.

Motoriske symptomer

Bevegelsesforstyrrelsene (motoriske symptomer) kan inndeles i *ufrivillige bevegelser (chorea og dystoni)* og *upresise viljestyrte bevegelser*, som gir redusert funksjon i hender, og svekket koordinasjon ved gange. På sikt blir balansen dårligere. Chorea betyr «dans» og betegner ufrivillige rykninger eller raske bevegelser som kan ramme

alle deler av kroppen. Dette er et klassisk tegn ved HS, men kan være lite fremtredende hos enkelte pasienter. Chorea vil hos mange pasienter øke på utover i sykdomsforløpet i form av store ufrivillige bevegelser i armer, bein og i ansikt, men kan avta igjen i senfasen.

Generell kroppslig svekkelse med inkontinens for urin og avføring vil også oppstå sent i forløpet.

Dystoni er mer dragende eller knytende ufrivillige muskelsammentrekninger som kan gi fordreide stillinger eller bevegelsesmønstre. Videre gir bevegelsesforstyrrelsen ved HS ofte rigiditet (stivhet) og langsomme viljestyrte bevegelser (*bradykinesi*), slik at pasienten noen ganger vil fremstå som stiv og treg i bevegelsesmønsteret, andre ganger er bildet mer preget av ufrivillige bevegelser og uro. Ut i forløpet blir uttalen dårligere (*dysartri*), og det kan være vanskelig å forstå hva vedkommende sier. Om lag samtidig med talevanskene får man oftest også svelgevansker. Dette gir tendens til å sette mat i halsen, hosting og fare for aspirasjonspneumoni.

Kognitive symptomer

Kognisjon er et begrep som brukes om mentale prosesser for å skaffe seg kunnskap gjennom tanker, erfaring og sansning. Det omfatter funksjoner som hukommelse, oppmerksomhet, problemløsning, planlegging og vurderingsevne. HS er karakterisert av gradvis svekkelse av kognitive funksjoner, som etter hvert blir så omfattende at det fører til demens (generell kognitiv svikt).

Den kognitive svikten kan komme til uttrykk i typiske symptomer og tegn som:

- langsommere tenkning
- forsinkede reaksjoner eller svar
- behov for faste rutiner og liten evne til fleksibilitet
- vansker med å holde oppmerksomheten på mer enn én ting av gangen
- vansker med å planlegge og prioritere gjøremål
- problemer med å få oversikt og se ting i sammenheng
- problemer med å vente og å sette egne behov til side
- problemer med å se konsekvenser av det man gjør
- problemer knyttet til redusert innsikt i egne vansker og egen situasjon

Hukommelsen er som oftest godt bevart, men det kan ta ekstra tid å hente fram minner. Det vil også være lettere å gjenkjenne situasjoner og hendelser ved for eksempel å se på bilder, enn å gjenkalle fritt uten noen hjelp eller hint.

Tenkingen blir mer konkret, og det kan lett oppstå misforståelser i kommunikasjon med andre. Evnen til å se konsekvenser av egne handlinger eller valg avtar, og i tillegg svekkes evnen til å vurdere, velge eller ta stilling til flere alternativer.

Det kan være vanskelig å ta imot hjelp fra andre, fordi man ikke oppfatter de begrensingene som symptomene medfører.

Sosiale situasjoner med mange mennesker kan bli slitsomme eller vanskelige, både fordi det er mange sanseintrykk og mye informasjon som skal håndteres, og fordi det krever at man kan tolke eller sette seg inn i andres synspunkter og følelser. Mange trekker seg derfor fra slike situasjoner.

Du finner en mer detaljert beskrivelse av kognitive vansker i kapittel 2.

Psykiatriske symptomer

De hyppigste psykiatriske symptomene ved HS er depresjon, irritabilitet/sinneutbrudd, tvangssymptomer (obsessiv-kompulsiv atferd) og manglende tiltaksevne (apati). Engstelse forekommer også ofte. Enkelte kan også ha vrangforestillinger og hallusinasjoner, altså oppfatninger som ikke henger sammen med virkeligheten, eller se, høre eller føle ting som egentlig ikke er der. Noen er i tillegg plaget av søvnforstyrrelser, som også kan bidra til å forverre psykiske plager.

Forskning viser at depresjon er svært hyppig i tidlig fase og i midtfasen av sykdommen. Det kan likevel være vanskelig å vurdere om en person med HS er deprimert, og det er viktig at man tar i betraktning den kognitive svikten og de kroppslige symptomene, slik som redusert mimikk og mer monoton stemme. For eksempel er ikke mangel på initiativ nødvendigvis et symptom på depresjon hos en pasient med HS, siden apati også kan opptre alene eller være en bivirkning av medikamenter. Vekttap og søvnforstyrrelser kan på samme måte gjøre situasjonen mer krevende å vurdere.

De psykiatriske symptomenes karakter og alvorlighetsgrad varierer i løpet av sykdommen, men apati har vist seg å øke på etterhvert som man bli sykere. Det medfører store begrensinger for funksjonsnivået.

Du finner en mer detaljert beskrivelse av psykiatriske vansker i kapittel 2.

Andre symptomer

Det endrede proteinet (huntingtin) finnes i alle celler i kroppen og påvirker bl.a. forbrenningen i cellene. Dette fører til endringer i cellenes energiomsetning, som kan gi økt forbrenning og medføre betydelig vekttap. I tillegg bruker pasienter med HS mer energi på grunn av de ufrivillige bevegelsene. Det kan også forekomme endringer i hormoner (endokrin dysfunksjon). Personer med HS kan ha økt svetting og redusert toleranse for varme eller kulde.

NÅR RAMMER HS?

HS rammer som regel i voksen alder, og symptomene starter vanligvis når man er mellom 30 og 55 år. Hos 2/3 av pasientene stilles diagnosen i denne aldersgruppen, med en middelvei på 43 år. Noen får symptomer på HS før de er 30 år gamle, mens hos andre kommer de først etter 55 års alder. Enkelte får sykdommen før fylte 20 år, og da kalles den *juvenil HS* (se nedenfor).

I undersøkelser med et stort antall personer med HS kan man se en sammenheng mellom antall CAG-repetisjoner og alder ved symptomstart. Hvis man har et høyt antall CAG-repetisjoner, er det større sjans for at sykdommen rammer i yngre alder. Det er likevel stor variasjon fra individ til individ, og antall CAG-repetisjoner kan ikke brukes til å forutsi sikkert når en person vil få sykdommen, hvordan den vil starte eller hvilke symptomer som vil være mest fremtredende gjennom forløpet.

JUVENIL HUNTINGTONS SYKDOM

Betegnelsen juvenil HS brukes i tilfeller der sykdommen debuterer før 20 års alder. Denne gruppen utgjør ca. 5 % av alle med HS. De fleste av disse pasientene har et høyt antall CAG-repetisjoner i *HTT*-genet, ofte flere enn den syke forelderens. En slik økning i antall repetisjoner mellom generasjoner skjer oftest i dannelsen av sædceller, slik at en overvekt av pasienter med juvenil HS har arvet sykdommen fra far.

Den juvenile formen har ofte en symptomprofil som skiller seg noe fra annen HS. Motorisk preges bildet ofte mer av parkinsonistiske symptomer med langsomme bevegelser og stivhet, og mindre av chorea. Det kan også være spastisitet i bena, plutselige, kraftige muskelsammentrekninger (*myoklonus*) og epilepsi. De første problemene som melder seg hos pasienter med juvenil HS, vil imidlertid ofte være psykiatriske symptomer, dårligere kognitiv funksjon og vansker med å henge med i en vanlig skolehverdag.

HVORDAN DIAGNOSTISERES HUNTINGTONS SYKDOM?

HS er en klinisk diagnose som legen stiller basert på symptomer, funn ved nevrologisk undersøkelse og svar på gentest. Et genetisk svar alene sier ikke noe om hvorvidt sykdommen har begynt hos den enkelte. Omvendt vil plager som kan sees med HS i tidlig fase, noen ganger også ha andre forklaringer, slik at bekreftende gentest må gjøres også når det er sterk klinisk mistanke og positiv familiehistorie. Det er derfor viktig med en grundig utredning, inkludert vurdering hos nevrolog, for å avklare om en person har HS eller ikke.

Nervecellefunksjonen reduseres over tid, også før personen som er rammet har noen kliniske tegn på sykdommen. Etter hvert blir de kliniske tegnene åpenbare, men det tar som regel noe tid før diagnosen fastslås. Dette kan være en utfordrende tid både for den som er rammet og pårørende.

SYKDOMMENS FORLØP GJENNOM ULIKE FASER

Huntingtons sykdom **utvikler seg gradvis over 15-25 år fra diagnosetidspunktet**. Sykdomsutviklingen kan inndeles i ulike faser avhengig av symptomene og hvilket funksjonsnivå personen har. Hos bærere som ennå ikke har fått diagnosen, begynner det å skje endringer i visse hjernestrukturer mange år før diagnosen kan stilles. Denne tiden kaller man derfor *presymptomatisk* og *prediagnostisk* fase.

Presymptomatisk og prediagnostisk fase

Det skjer endringer i hjernen allerede 10-20 år før de første symptomene blir tydelige og en klinisk diagnose kan stilles. Selv om sykdomsprosessen er begynt, har hjernen stor reservekapasitet, og i den første perioden vil man ikke merke noen subjektive plager i det hele tatt. Dette kalles den *presymptomatiske* fasen.

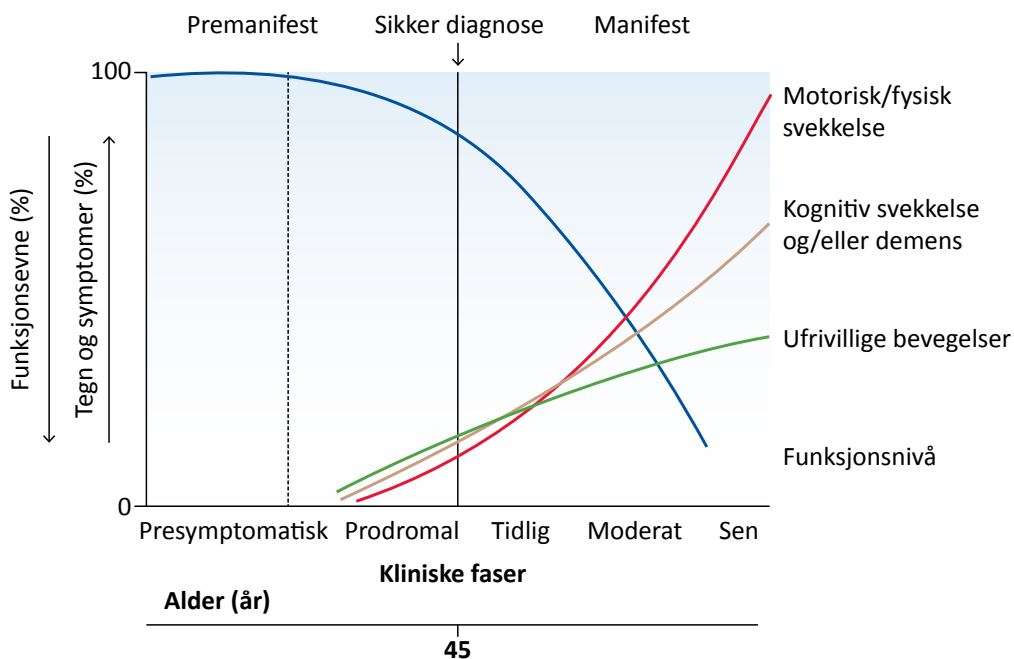
Når man kommer nærmere tidspunktet hvor man kan stille diagnosen, fører endringene i hjernen til såkalte *subkliniske* tegn. Dette er små tegn som man selv eller omgivelsene kan legge merke til, uten at de medfører særlige ulemper i det daglige for den som blir syk, for eksempel at man blir lettere irritert. Det vil ofte være snakk om uspesifikke plager, som mange til å begynne med vil kunne tilskrive stress, slitenhet eller andre forklaringer. Denne perioden kalles den *prediagnostiske* fasen (noen ganger brukes betegnelsen *prodromal*) og starter typisk 2-10 år før diagnose.

FASER, SYMPTOMER OG FUNKSJONSNIVÅ			START/ VARIGHET	
FØR diagnose	Pre-symptomatisk fase	Sykdomsprosessen er begynt der endringer i hjernen foregår, men det er ingen tegn eller symptomer på HS som kan merkes.	10–20 år før diagnose	
	Pre-diagnostisk fase (prodromal)	Hvilket som helst tegn eller symptom på HS som kan merkes hos en person som bærer genet for HS. For eksempel konsentrasjonsvansker, irritabilitet, slitenhet.		
ETTER diagnose	Tidlig fase	Kan ha lønnet arbeid, gjerne redusert stilling eller tilpassede arbeidsoppgaver. Arbeidsevnen reduseres over tid, ettersom symptomene blir mer framtreddende. Det kan være behov for noe assistanse til å styre egen økonomi og til husarbeid.	Redusert/manglende sykdomsinsikt forekommer i alle sykdomsfaser, men ikke hos alle.	
	Midtfase	Som hovedregel ikke lenger i jobb, men kan bo i egen bolig. Det vil være økende hjelpebehov knyttet til gjøremål som styring av økonomien, oppgaver i hjemmet, påkledning og personlig hygiene.		0–13 år fra diagnose
	Sen fase	Avhengig av omfattende hjelp på alle livets områder. Man går fra behov for tilsyn og hjelp hjemme eller i omsorgsbolig, til å bli avhengig av heldøgns omsorg og pleie, som regel i sykehjem.		5–16 år fra diagnose
			9–21(+) år fra diagnose	

Sykdomsfaser

Det er vanlig å snakke om **tre såkalte postdiagnostiske faser**: en tidlig fase, en midtfase og en senfase av sykdommen. Disse defineres ut fra fungering innen fem ulike kjerneområder: Arbeid, økonomistyring, husarbeid, dagliglivets aktiviteter/ferdigheter og omsorgsbehov.

Fasene er definert ut fra at diagnosen settes på det tidspunkt hvor det er mulig å fastslå den klinisk. Får man diagnosen senere enn det, som mange gjør, vil man kunne si om lag hvor langt sykdommen er kommet, ut fra personens symptomer og funksjonsnivå.



BEHANDLING

Det finnes i dag ingen tilgjengelig behandling som kurerer eller stopper utviklingen av HS. Det er likevel en lang rekke aktuelle tiltak som kan lindre symptomer, bedre ernæringsstatus og støtte pasientens fysiske og psykososiale funksjon. Familier som er rammet, arbeidsgivere og andre vil dessuten ha behov for informasjon og rådgivning i sykdommens ulike faser. Behandling av HS er derfor i stor grad en tverrfaglig oppgave, og må rettes mot forskjellige behov gjennom sykdommens ulike stadier. Nedenfor omtales medikamentell behandling av bevegelsesforstyrrelser ved HS.

Medikamentanbefalinger i litteraturen er i stor grad basert på små kliniske studier og klinisk erfaring. Alle medikamenter kan gi bivirkninger, og et hovedprinsipp ved oppstart av legemidler hos personer med HS er **varsom opptrapping fra små doser**. I høyere alder vil dette være spesielt viktig. Videre må pasientens øvrige medikasjon også tas med i betraktningen.

Oversikten som følger her, med medikamenter som kan være aktuelle ved ulike symptomer ved HS, er ment som en generell veiledning. Nevrolog, psykiater eller annen lege som har erfaring med behandling av pasienter med HS, vil kunne gi råd om individuell behandling.

Medikamentell behandling av ufrivillige bevegelser

Pasientene er ofte subjektivt lite plaget av sine ufrivillige bevegelser, og når vi tar bivirkninger i betraktning, vil det være riktig å ha en viss terskel for å tilby medikamentell behandling for slike plager. Endel pasienter har imidlertid klar nytte av behandling. I utgangspunktet regnes to klasser av medikamenter som like aktuelle, der øvrig virknings- og bivirkningsprofil kan avgjøre hva som vil være førstevalg i det enkelte tilfellet.

- Et godt alternativ for mange er nyere antipsykotika (også kalt *atypiske nevroleptika*), som **olanzapin**, **risperidon** eller **quetiapin**. Disse medikamentene vil også kunne ha en positiv virkning mot psykotiske symptomer, angst og det å være opprørt, og er derfor velegnet hos pasienter som har slike plager i tillegg. På den andre siden må positive effekter veies opp mot mulige bivirkninger som tretthet, apati, redusert kognitiv funksjon, svelgevansker og parkinsonisme. En vanlig bivirkning er vektøkning, men dette kan også være en ønsket effekt hos HS-pasienter med lav kroppsmasseindeks.



- Det er anbefalt å starte med lave doser, eksempelvis olanzapin 2,5 mg, quetiapine 25 mg eller risperidon 0,5mg (OBS interaksjonsprofil). Behandlingen kan trappes gradvis opp med tilstrekkelig lange intervaller mellom hver doseøkning (f.eks. to uker) og fordeles på to daglige inntak for å redusere risikoen for bivirkninger. Eldre antipsykotika som *haloperidol* har vært i bruk tidligere, men har mer ugunstige bivirkninger enn nye preparater, og anbefales generelt ikke.
- **Tetrabenazine** er det best dokumenterte medikamentet mot chorea ved HS. Dette er en dopaminblokker som har vist signifikant effekt i en randomisert placebo-kontrollert studie. Preparatet kan ha psykiatriske bivirkninger og bør ikke brukes ved depresjon eller psykose. I tillegg forekommer mange av de samme bivirkningene som for nyere nevroleptika. Preparatet er ikke registrert i Norge, men kan forskrives etter søknad om registreringsfritak.

Ved utilstrekkelig effekt går det an å kombinere *tetrabenazine* med et nyere antipsykotikum. Målet for behandlingen bør imidlertid være å *redusere* chorea, snarere enn å eliminere symptomene helt.

Behandling av andre bevegelsesforstyrrelser

I tillegg til chorea kan pasienter med HS også ha andre motoriske symptomer som dystoni, rigiditet, myoklonier eller spastisitet. Slike symptomer kan opptre isolert eller i kombinasjon, særlig i senstadier av sykdommen og ved juvenil HS, men også som bivirkning av annen legemiddelbehandling (medikasjon). Når det gjelder behandling av slike forstyrrelser, finnes det svært lite evidensbasert dokumentasjon som spesifikt gjelder HS-pasienter. I praksis vil man følge en generell tilnærming til symptomatisk behandling, som er felles for en rekke nevrologiske tilstander med overlappende kliniske trekk.

- Ved uttalt rigiditet og bradykinesi kan det være aktuelt å forsøke **levodopa**, som vanligvis brukes i behandling av Parkinsons sykdom. Det er verd å merke seg at bevegelsesforstyrrelsene ved HS kan ha elementer både av relativ over- og underaktivitet i signalveier som benytter signalstoffet dopamin. Man må derfor være spesielt oppmerksom på balansen mellom bivirkning og virkning både ved bruk av dopaminblokkerende behandling mot chorea og ved bruk av levodopa mot parkinsonistiske symptomer.
- Ved dystoni kan det være aktuelt å forsøke injeksjonsbehandling med **botulinumtoksin**. Dette er først og fremst egnet når man kan identifisere hvilke muskler som rammes spesielt og bidrar til de klinisk relevante plagene.
- **Baklofen** kan forsøkes mot spastisitet, som særlig kan forekomme ved juvenil HS.
- Det er erfaring med at **valporat** kan brukes hos pasienter med HS som plages av myoklonier.

FORSKNING

Det pågår mye forskning på HS. Dersom man skal oppnå nye gjennombrudd i HS-behandlingen, er det behov for studier med mange ulike metoder og innfallsvinkler. Undersøkelser av sykdomsforløpet og de grunnleggende prosessene på cellenivå gir et avgjørende kunnskapsgrunnlag for arbeidet med å utvikle bedre behandling. Forskning på nye medisiner tar mye tid og ressurser og går gjennom flere faser, fra dyrestudier til gradvis større studier på mennesker. Godkjenning av nye medisiner krever at man med stor sikkerhet og objektivitet har kunnet vise at behandlingen er både trygg og effektiv.

I senere år har man sett flere lovende fremskritt innenfor målrettet behandling av genetisk sykdom. Med «genterapi» eller beslektede metoder har man for enkelte sjeldne sykdommer lyktes med målrettet behandling mot spesifikke genfeil. Ved HS vet vi at sykdommen forårsakes av mutert huntingtin, og det pågår flere studier der man ved litt ulike metoder forsøker å utvikle *huntingtin-reducerende terapi*. Dette er et lovende prinsipp som har skapt mye håp og entusiasme, men mange svært sentrale spørsmål er ennå ubesvart i dette feltet, og det trengs mer forskning.

Ved forskning på sjeldne sykdommer er samarbeid over landegrensene essensielt, og innenfor HS har vi robuste internasjonale nettverk som koordinerer mye viktig forskningsaktivitet. Enroll-HD (www.enroll-hd.org) er en global registerstudie der både pasienter, risikopersoner og friske kontrollpersoner kan delta, der resultater fra regelmessige undersøkelser legges anonymt inn i en database og deles med forskere over hele verden. Dette gir en unik ressurs og en plattform som også andre typer studier kan dra nytte av.

På nettstedet <https://hdbuzz.net> finner du korte forskningsnyheter om Huntingtons sykdom, skrevet av forskere, på et lettfattelig engelsk. På <https://no.hdbuzz.net/> finner du norske oversettelser av noen av nyhetene.

REFERANSER

Huntington's disease; Bates G, Tabrizi S, Jones L. 4th ed. Oxford: Oxford University Press, 2014.

Network topology and functional connectivity disturbances precede the onset of Huntington's disease; Harrington DL, Rubinov M, Durgerian S, Mourany L, Reece C, Koenig K, Bullmore E, Long JD, Paulsen JS for the PREDICT-HD investigators of the Huntington Study Group and Rao SM. *Brain*. 2015;138:2332-46.

Understanding behavior in Huntington's disease: a Guide for Professionals, Johnson AC, Jane S. Paulsen JS; Huntington's disease society of America 2014

Neuropsychiatric symptoms in a European Huntington's disease cohort (REGISTRY)

Van Duijn et al, *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry* 2014

Huntington's disease: a clinical review; McColgan P, Tabrizi SJ; *European journal of neurology* 2018

Huntington's disease: a clinical review.<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21171977>

Roos RA.

Orphanet J Rare Dis. 2010 Dec 20;5:40. doi: 10.1186/1750-1172-5-40. Review.

2

Kognitiv svikt og atferdsendringer

Vår evne til tenkning og problemløsning, de kognitive funksjonene, er den viktigste styringsmekanismen for atferden vår. Psykisk og fysisk funksjon har også stor betydning. Skaden i hjernen ved Huntingtons sykdom (HS) består i at det blir færre nerveceller som kan håndtere og bearbeide informasjonen fra sansene og fra andre hjerneområder. I tillegg er hastigheten i forbindelsene imellom nerveceller nedsatt på grunn av celleskaden. Disse skadene medfører reduserte kognitive funksjoner, følelsesmessige og psykiske forandringer. Endringene skjer gradvis, og ses først i et nettverk av kjerner (avgrensede hjernestrukturer) og nervebaner som kalles *basalgangliene*. Basalgangliene er viktige for planlegging og koordinering av viljestyrte bevegelser og kontroll av tankeprosesser og følelsesmessige reaksjoner. Det skjer også endringer i andre deler av hjernen, inkludert områder av hjernebarken (*cortex*). De første endringer i hjernen skjer allerede flere år før symptomene på sykdommen blir merkbare. Atferdsendringene ved HS skyldes altså de skadene som sykdommen forårsaker. (Se også kapittel 1.)

Et av de tidligste og mest vanlige kjennetegn på kognitiv svikt ved HS, er at **tankeprosessene går saktere**. Andre vanlige kjennetegn er **reduert oppmerksomhet og konsentrasjonsevne**. Det kan bli vanskelig å holde tråden i en samtale, følge teksten i en avis eller bok eller følge med på tv-programmer. Tidlig i sykdomsutviklingen blir det også vanskelig å tolke og gjenkjenne ansiktsuttrykk og emosjoner. Spesielt er det vanskelig å kjenne igjen negative uttrykk som angst, tristhet og sinne. Dette virker hemmende på nonverbal kommunikasjon, og gjør det vanskelig å oppfatte andres situasjon og sinnsstemninger.



Videre vil det oppstå vansker med hukommelsen. Disse hukommelsesproblemene er som regel annerledes enn ved mer kjente hjernesykdommer som for eksempel Alzheimers sykdom. De som er rammet av Huntingtons sykdom har sjelden vansker med å gjenkjenne noe eller noen, mens fri gjenkalling er redusert. De trenger ofte hjelp av stikkord, fotografier og lignende for å gjenkalle informasjon. Hukommelsen for konkrete ting, viktige hendelser, steder og personer, kan være godt bevart langt ut i sykdomsforløpet.

En annen endring er at det blir problematisk å skifte fokus - å flytte oppmerksomheten fra én ting til en annen. Det blir også vanskeligere å vente, utsette eller endre på

ting. Tenkningen vil bli mer konkret, og evnen til å forstå abstrakte begreper blir svekket. Dette bidrar til at den konkrete her-og-nå-situasjonen blir det viktigste. Evnen til å vurdere og å forstå konsekvenser blir også redusert.

Redusert sykdomsinnsikt forekommer i økende grad i alle faser av sykdommen. Den som er rammet blir da ikke i stand til å vurdere i hvilken grad symptomene på Huntingtons sykdom er til stede, og hvordan de påvirker funksjonsevnen på ulike områder. Også evnen til å oppfatte sin egen situasjon og hvordan man framstår overfor andre, blir tiltagende svekket. De fleste pasienter vil få noe av dette, noen i stor grad, andre i langt mindre grad, mens enkelte ikke mister innsikten. Det kan medføre at man vurderer seg selv som frisk og uten nevneverdige symptomer på sykdommen, også når flere symptomer helt åpenbart er til stede. I tillegg er det viktig å være klar over at hos noen er det knyttet til en fase der de benekter å ha sykdommen, men så kommer til aksept der de bearbeider og tilpasser seg den nye situasjonen. Dette er to fenomener som kan være vanskelig å skille, men er viktig med tanke på å kunne yte hjelp til vedkommende.

I tillegg blir det vanskelig å planlegge og å organisere tanker og handlinger. Det blir svært problematisk å utføre gjøremål som krever handlinger i mange trinn og i riktig rekkefølge.

Nedsatt kognitive funksjoner, eventuelt med tillegg av psykiatriske symptomer, kommer til uttrykk i atferdsendringer. Mennesker i personens nærmiljø vil gjerne oppfatte og beskrive disse som personlighetsendringer hos den som er rammet. (Se også kapittel 1).

I tillegg til kognitiv svikt og emosjonelle endringer kan motoriske (bevegelsesmessige) vansker virke inn på hvordan personen framstår atferdsmessig. Slike faktorer inkluderer:

- begrenset øyekontakt på grunn av redusert motorikk i øynene
- nedsatt funksjon i ansiktsmuskulaturen
- ufrivillige bevegelser
- problemer med å regulere stemmeleiet, styrke og tonefall

Dette kan medføre at personen som er rammet ofte feiltolkes av andre. Det kan virke som vedkommende er lite interessert eller til stede under en samtale, og/eller kan framstå urolig, irritert eller hissig, også når de ikke er det. Den som er syk kan bli misoppfattet som beruset, spesielt i møte med mennesker som ikke kjenner til diagnosen.

Kognitiv svikt

Konkret kommer kognitiv svikt til uttrykk blant annet i form av

- manglende eller likegyldig svar på en hilsen eller en invitasjon
- forsinket svar på spørsmål
- et impulsivt «nei» som svar på spørsmål
- vansker med å se konsekvenser
- problemer med å vente
- liten evne til å være fleksibel
- vanskeligheter med å oppfatte andre menneskers sinnsstemninger og følelser

Følelsesmessige reaksjoner kan komme til uttrykk blant annet i form av at personen kan

- bli deprimert, trekke seg tilbake
- ha redusert kontroll med egne følelser og handle impulsivt
- bli initiativløs og apatisk
- bli irritabel og få humørsvingninger

Hva kan gjøres?

Når tankeprosessene går saktere, vil både det å gjøre ting og å kommunisere ta (mye) lengre tid. Viktige prinsipper for å møte dette er å vente, bruke god tid og ikke avbryte, fordi vedkommende da får enda mer informasjon å forholde seg til, som igjen gjør at ting tar enda lengre tid.

Vansker med å organisere dagligliv og/eller gjøremål generelt, kan avhjelpes med rutiner og struktur som gir forutsigbarhet og stabilitet. For eksempel kan det lages skriftlige planer og huskelister der det også settes av god tid til gjennomføringen.

Det kan tidlig bli vanskelig å gjøre flere ting på én gang for personer med HS. Å ta én ting om gangen er viktig for å få ting til, og det gjelder også for dem som skal hjelpe personen, for eksempel i stell eller ved måltider. Større oppgaver kan man dele opp i enkle trinn-for-trinn-handlinger. På den måten blir svært mye enklere å få til.

Noen råd i møte med kognitiv svikt

- planlegg aktiviteter
- etabler rutiner
- unngå å legge opp til situasjoner som skaper stress
- gjør én ting om gangen
- bidra til å gi samtaler en struktur, ved å fortelle hva du har tenkt å si. Gjenta og oppsummer.

Ved å etablere gode rutiner kan dere møte og forebygge utålmodighet, aggresjonsutbrudd og problemer med å vente. Ofte kan det være mer hensiktsmessig å gjøre noe med en gang, heller enn å vente. Men hvis man gjør en avtale, er det viktig å holde den – og å være presis. Gi bare løfter du vet du kan holde! Erfaringsmessig vet vi at det kan skape svært stor frustrasjon når ting ikke skjer slik personen med HS hadde sett for seg.

SAMTYKKEKOMPETANSE OG VERGEMÅL

Hva er samtykkekompetanse?

Å ha samtykkekompetanse innebærer at man har evne til å ha ansvaret for seg selv og sitt eget liv. Viktige momenter er å kunne:

- resonnere og vurdere alternativer
- uttrykke valg som er konsistente over tid
- forstå konsekvensene av valgene

En person kan også ha begrenset samtykkekompetanse, det vil si at han eller hun kan ha samtykkekompetanse i noen situasjoner og ikke i andre. Det kan være knyttet til bestemte saksområder, f.eks. større økonomiske avgjørelser, eller til situasjon, som f.eks. alvorlig psykisk sykdom eller hjerneskade.

Helsehjelp og samtykkekompetanse

I følge **Pasient- og brukerrettighetsloven** kan helsehjelp bare gis når den enkelte samtykker til det. Reglene om helsehjelp til personer uten samtykkekompetanse som motsetter seg helsehjelpen, er beskrevet i lovens **kapittel 4A** og nærmere forklart i rundskrivet til loven (se lenke nedenfor).

Som helse- og omsorgsarbeider har du plikt til å tilrettelegge informasjonen du gir slik at personen skal ha mulighet til å forstå og foreta valg. Det kan gjøres ved å bruke et lett forståelig språk, tydeliggjøre fordeler og ulemper ved valget med tanke på personens ønsker og behov. Det er den personen som gir helsehjelpen som avgjør om personen har samtykkekompetanse eller ikke.

Mener du at personen ikke er i stand til å gjøre et valg i den aktuelle situasjonen, ikke har samtykkekompetanse, og du velger å gjennomføre tiltak mot personens ønsker, må du begrunne dette i en skriftlig i journalsystemet. https://www.bufdir.no/vold/TryggEst/Verktoy_og_ressurser/Samtykkekompetanse/

Helsedirektoratet har god informasjon om vurdering av samtykkekompetanse, og vi anbefaler å lese deres sider. Se: Helsehjelp til pasienter uten samtykkekompetanse som motsetter seg helsehjelpen mv.



Du kan også finne et svært nyttig e-læringskurs, «Samtykke til helsehjelp», på deres sider.

Når det besluttes bruk av tvungen helsehjelp etter kapittel 4A, skal det treffes et særskilt vedtak om dette. Helsepersonellet som er ansvarlig for helsehjelpen, treffer vedtaket. Skjemaet «Vedtak etter pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 4 A» finner du på Helsedirektoratets nettsider.

Vergemål

I vergemålsammenheng handler samtykkekompetanse også om evnen til å forstå innholdet i en handling eller et valg. Enkelte sykdommer, funksjonsnedsettelse og skader kan gjøre at man ikke lenger klarer å forstå innholdet i en handling eller konsekvensene av et valg, slik at man ikke klarer å ta visse beslutninger selv. Alle har noe ulik evne til å forstå ulike handlinger. En person som ikke forstår hva det betyr å samtykke til vergemål, vil likevel kunne ha evnen til å dele ut gaver, bestemme egne fritidsaktiviteter eller selge en bil. Funksjonsevnen må vurderes opp mot den enkelte handlingen. www.vergemal.no

Vergemålsordningen er i utgangspunktet en frivillig ordning. Den som har behov for verge må samtykke, være over 18 år og ikke være i stand til å ivareta sine interesser. Det er fylkesmannen som oppnevner vergen. Med mindre personen ikke er i stand til å forstå hva et samtykke innebærer, skal vedkommende skriftlig samtykke til opprettelsen av vergemålet, og vergemålets omfang og hvem som skal være verge skal framgå. Vergemålet skal ikke omfatte mer enn det personen trenger hjelp til.

Det kreves ikke samtykke dersom vergemålet omfatter fratakelse av den rettslige handleevnen, jmfør vergemålsloven kapittel 4 § 20. Tvunget vergemål kalles *fratakelse av rettslig handleevne*. Dette kan det være behov

for i enkelte tilfeller, og det må være klart at personen ikke lenger har samtykkekompetanse.

Hva betyr det å ha en verge?

Oppgavene er å gi råd og veiledning i økonomiske spørsmål og/eller ivareta rettigheter. Vergen kan også hjelpe med å betale regninger, inngå avtaler, søke om tjenester eller klage på offentlige vedtak, for eksempel klager til NAV. I de fleste tilfeller kan den som har vergemål inngå og avslutte avtaler, betale for varer og tjenester og ta kontakt med offentlige myndigheter selv, jamfør vergemålsloven kapittel 4 § 21. Vergen skal ikke gi praktisk bistand som å handle mat og klær. Det er heller ikke vergens oppgave å gi omsorg eller pleie. Vergen kan ikke gjøre valg som personen ikke er enig i, det vil si at vergemålet ikke skal være mer omfattende enn det behovet tilsier. I forbindelse med vergemålsreformen har Statens sivilrettsforvaltning utarbeidet en portal med informasjon om vergemål: www.vergemal.no

Hvem er pårørende?

Det er i utgangspunktet pasienten som bestemmer hvem som er pårørende. Det trenger ikke være en i familien, men den pasienten peker ut. Dersom pasienten ikke er i stand til å oppgi eller ta stilling til hvem som er nærmeste pårørende, skal det tas utgangspunkt i følgende rekkefølge: ektefelle, registrert partner, personer som lever i ekteskaps- eller partnerskapslignende samboerskap med pasienten, myndige barn, foreldre eller andre med foreldreansvaret, myndige søsken, besteforeldre, andre familiemedlemmer som står pasienten nær, verge. Den nærmeste pårørende har rettigheter og oppgaver med hensyn til informasjon, samtykke og journalinnsyn.

SEKSUALITET

Seksualitet og intimitet kan påvirkes av HS. Forspill, samleie og andre uttrykk for intimitet omfatter fysiske, følelsesmessige og kognitive aspekter. Bevegelsesforstyrrelsene kan påvirke den fysiske evnen til seksuell aktivitet, men det kognitive og det følelsesmessige har en vel så viktig rolle i samspillet. Sykdommen kan gi både økt og svekket interesse for seksuell aktivitet hos den som er rammet. Utover i forløpet er det mest vanlig med svekket seksuallyst.

FØRERKORT

Etter hvert som sykdommen utvikler seg vil symptomene være uforenlig med bilkjøring. Særlig skyldes dette nedsatt oppmerksomhet og konsentrasjon, redusert rom- og

retningssans, redusert impuls kontroll og økt reaksjonstid. Evnen til å tolke et sammensatt trafikkbilde og til å foreta nødvendige og raske beslutninger blir også svekket. Allerede i tidlig fase av Huntingtons sykdom kan det oppstå tvil om en person oppfyller helsekravene for førerkort, og det kan være nødvendig med en utvidet undersøkelse for å være sikker på at kjøreferdighetene er tilfredsstillende. Hvis den som er rammet har tydelig redusert innsikt i egen fungering og egne symptomer, er det en sterk indikator på at vedkommende heller ikke lenger bør kjøre bil. Senere i forløpet vil det være klart at vedkommende ikke lenger oppfyller kravene til førerkort.

Å miste førerkortet er vanskelig for mange. Vi anbefaler både helsepersonell og pårørende at de allerede *tidlig i sykdomsforløpet* tar dette opp med den som er rammet. Hvis man er forberedt på at man på et tidspunkt vil miste førerkortet, og at dette er noe som må vurderes jevnlig, vil det kunne være enklere når dagen kommer for at man ikke lenger kan kjøre. Det kan være hensiktsmessig å henvise til førerkortvurdering hos spesielle avdelinger, som for eksempel Sunnaas sykehus, eller andre som har egne programmer for dette. Ved tvilstilfeller kan det i tillegg være hensiktsmessig å henvise til praktisk førerprøve.

REFERANSER

Huntington's Disease; Bates G, Tabrizi S, Jones L. 4th ed. Oxford: Oxford University Press, 2014

Å leve med kronisk sykdom – en varig kursending; Gjengedal E, Hanestad BR. (red.) 2. utgave. Oslo: Cappelen Akademisk Forlag 2007

Livskvalitet. Forskning om det gode liv; Næss S, Moum T, Eriksen J (red.). Bergen: Fagbokforlaget 2011

"Hurry up and Wait!" A Cognitive Care Companion. Huntington's Disease in the Middle and More Advanced Years (Skynd deg sakte! En håndbok for kognitive vansker ved Huntingtons sykdom i midt- og senfasen); Pollard J. (Oversatt til norsk av Jan Frich og Simen Krogstie Lagesen) Oslo: Senter for sjeldne diagnoser, Oslo universitetssykehus og NKS Kløverinstitusjoner / Fagnettverk Huntington 2008

Huntington's Disease; Quarrell O., 2d ed. Oxford: Oxford University press 2008

Hvordan vurdere om en person har samtykkekompetanse?
https://www.bufdir.no/vold/TryggEst/Verktoy_og_ressurser/Samtykkekompetanse/

Helsehjelp til pasienter uten samtykkekompetanse som motsetter seg helsehjelpen mv. <https://www.helsedirektoratet.no/rundskriv/pasient-og-brukerrettighetsloven-med-kommentarer/helsehjelp-til-pasienter-uten-samtykkekompetanse-som-motsetter-seg-helsehjelpen-mv>

Samtykke til helsehjelp (kurs)
<http://samtykke.helsedir.no/player/PlayerX.html?xmlid=../content/>

Vedtak etter pasient- og brukerrettighetsloven kapittel 4
<https://www.helsedirektoratet.no/tema/pasient-og-brukerrettighetsloven/vedtak-etter-pasient-og-brukerrettighetsloven-kapittel-4-a>

www.vergemal.no

Pårørendeveileder

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/parorendeveileder>

3

Når du trenger hjelp – offentlige helse- og velferdsordninger

Pasienter med Huntingtons sykdom (HS) har et langt sykdomsforløp, hvor symptomene og behovet for hjelp øker i takt med sykdomsutviklingen. Pasienter og pårørende er helt avhengig av et godt tilpasset helse- og omsorgstilbud. Sykdommen rammer i forskjellig alder og livsfase, og hjelpebehovet vil derfor variere mye. Det blir helt nødvendig med tilpasning og «skreddersøm» til hver enkelt. I tillegg er sykdommen sjelden, så symptomene kan være vanskelige å forstå for dem som ikke er kjent med diagnosen. En del av symptomene er også svært krevende på flere måter, både for pasienten selv og for familien. Det er derfor vesentlig at ansatte i hjelpeapparatet har god kunnskap om tilstanden, for å kunne tilrettelegge et godt tjenestetilbud.

Hos HS-pasienter vil symptomenes synlighet variere mye, spesielt tidlig i sykdomsforløpet. For eksempel kan ufrivillige bevegelser undertrykkes i et kortere tidsrom, og eventuelle personlighetsendringer vil heller ikke være tydelige i kortvarige møter. Pasienten selv har ikke alltid en klar opplevelse av egne symptomer, og kan da heller ikke beskrive dem selv. Oftest trenger man derfor å se pasienten over tid for å forstå eller legge merke til symptomene. Vår erfaring er at personer som ikke kjenner pasienten godt, ofte oppfatter vedkommende som frisk. Mange kommunale ordninger er tilpasset personer med tydelige hjelpebehov, og det kan være vanskelig for personer i tjenesteapparatet å se hvilke tiltak som kan være aktuelle for en person med HS i tidlig fase.

Tildelingskontoret i kommunen, og fastlegen, vil være de riktige instansene å henvende seg til når man skal søke om tjenester. For statlige tjenester eller ytelser, for eksempel trygdeytelser, vil NAV være riktig instans.

Forskning gjort i Norge viser at mange med HS ikke får den hjelpen de behøver, spesielt i midten av sykdomsforløpet.

Det er nødvendig med utstrakt hjelp både fra kommunale helse- og omsorgstjenester og fra spesialisthelsetjenesten.

Det offentlige har ansvaret for helsetjenester til befolkningen. Ansvarsfordelingen mellom de regionale helseforetakene og kommunene er blant annet knyttet til graden av spesialisering av tjenestene.

De fire regionale helseforetakene har ansvaret for å sikre befolkningen i regionen tilgang til nødvendige spesialisthelsetjenester. **Spesialisthelsetjenesten** omfatter somatiske og psykiatriske sykehus, poliklinikker og behandlingssentre, opptrenings- og rehabiliteringsinstitusjoner, institusjoner for tverrfaglig spesialisert behandling for rusmiddelmissbruk, prehospitale tjenester, privatpraktiserende spesialister og laboratorie- og røntgenvirksomhet. For tilstander (både fysiske og psykiske) som krever spesialisert behandling, henvises pasienten fra primærhelsetjenesten, oftest fra fastlegen. Spesialisthelsetjenesten skal sørge for diagnostikk, behandling og oppfølging av pasienter med akutte, alvorlige og kroniske sykdommer og helseplager. Se «Slik er spesialisthelsetjenesten bygd opp» på regjeringen.no. **Kommunehelsetjenesten** skal yte nødvendig helsehjelp til alle som til enhver tid oppholder seg i kommunen. Tjenestene er således ikke forbeholdt kommunens innbyggere. Kommunen skal sikre primærhelsetjenester for å løse oppgaver innen forebyggende helsearbeid, diagnostikk og behandling, medisinsk rehabilitering, pleie og omsorg samt hjelp ved ulykker og andre akutte situasjoner. For å løse disse oppgavene skal kommunen sørge for allmennlegetjeneste, herunder legevakt, fysioterapi-



tjeneste, sykepleietjeneste med helsesykepleiertjeneste og hjemmesykepleie, jordmortjeneste samt sykehjem eller annet tilbud om bolig med heldøgns pleie- og omsorgstjeneste. Kommunen skal dessuten samarbeide med helseforetaket for å sikre at den medisinske nødmeldetjenesten fungerer forsvarlig. Kommunens ansvar for den medisinske nødmeldetjenesten omfatter bl.a. plikt til å etablere legevaktsentral. (<https://sml.snl.no/kommunehelsetjeneste>)

HVEM HAR ANSVAR I KOMMUNEN OG SPESIALISTHELSETJENESTEN?

Tildeling og organisering av tjenester i kommunen gjøres gjerne gjennom «tildelingskontoret». (Denne tjenesten har ulike navn i ulike kommuner.) Tjenesten samarbeider med fastlegen og andre enheter i helse-, velferds- og sosialsektoren.

I starten av sykdomsforløpet trenger pasienten vanligvis ikke mange tiltak fra kommunens side. På grunn av sykdommens karakter, med blant annet kognitiv svikt og psykiske vansker, er det likevel en stor fordel at hjemmetjenesten har kontakt med pasienten tidlig i forløpet, for å kunne skape nødvendige relasjoner med pasienten og de pårørende, tilrettelegge best mulig ut fra dagens situasjon, og planlegge et langt sykdomsforløp med stort omsorgsbehov. Dersom kognitiv svikt, atferdsproblematikk og/eller psykiatriske symptomer kommer tidlig i forløpet eller er svært framtrødende, kan

fagfolk med spesiell kompetanse (f.eks. vernepleiere, psykiatri- eller habiliteringstjenesten) ofte yte god hjelp. Det er også verdt å merke seg at spesialisthelsetjenesten ikke bare har ansvar for medisinsk behandling, men også **opplæring av personell** som har ansvar for pasienten innenfor andre tjenester. Nevrologiske avdelinger samt habiliteringstjenesten for voksne er viktige og gode samarbeidspartnere.

FOREBYGGING, PLANLEGGING, SAMARBEID OG OPPFØLGING

Når det gjelder å kartlegge pasientenes behov for hjelp, har **sykepleierne**, sammen med **fastlegen**, en sentral rolle, kompetanse og ansvar gjennom hele sykdomsforløpet. Sykepleier skal ved siden av å vurdere fysisk og psykisk sykdom, også arbeide for å forebygge plager og komplikasjoner som pasienter er utsatt for, og i tillegg vurdere pasienten mer helhetlig, med tanke på sosiale behov, økonomiske forhold mm. De fleste pasienter vil ha behov for tjenester fra flere faggrupper, som fysioterapeut, logoped, ergoterapeut, og av den grunn er det nødvendig med et godt strukturert samarbeid. Fagspesifikke planer og individuell plan (IP) må samordnes, evalueres og justeres gjennom hele sykdomsforløpet. Planene skal beskrive problemområder, ressurser, mål og tiltak som er nødvendig for å sikre et faglig forsvarlig helse- og omsorgstilbud.

Fagnettverk Huntington har utarbeidet et dokument om pasientforløpet, som har til hensikt å gi en oversikt over

aktuelle tiltak i ulike faser, styrke samhandlingen mellom de ulike aktørene i helsetjenesten og bedre behandlingstilbudet til HS-pasienter og deres familie. Dette kan være et utgangspunkt for å kartlegge pasientens behov og ressurser.

Se dokumentet «Pasientforløp ved Huntington sykdom» hos Landsforeningen for Huntington sykdom.

REHABILITERINGSPROGRAM FOR PERSONER MED HUNTINGTONS SYKDOM

Det er etablert egne rehabiliteringsprogram for personer som har Huntington sykdom i tidlig og midtfase av sykdommen, ved Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad og ved Vikersund Kurbad.

Evaluering av rehabiliteringsprogrammene viser at deltakerne har fått bedre gangfunksjon og balanse, og de rapporterer om bedre livskvalitet. Fastlege eller annen lege kan sende søknad om opphold.

TIL DEG SOM GIR OMSORG TIL EN PASIENT MED HUNTINGTONS SYKDOM

Om hjelp og tilrettelegging i personlig stell og hygiene

For de fleste av oss er det en forutsetning for å føle velvære og verdighet i det daglige, at man føler seg velstelt og har en tilfredsstillende personlig hygiene. For mange pasienter med HS og for deres omsorgspersoner er dette et område som ofte byr på utfordringer. I begynnelsen av sykdomsforløpet er det sjelden særlige problemer, men det kan være unntak, spesielt hos pasienter hvor apati og likegyldighet har kommet som tidlige symptomer.

Det er flere momenter som kan bidra til vansker med personlig stell og hygiene:

- Redusert selvinnsikt
- Initiativløshet/apati
- Vansker med organisering av handlinger og i hvilken rekkefølge forskjellige deler av handlingene skal utføres
- Økt behov på grunn av søling med mat og drikke, mye svette eller inkontinens.
- Manglende eller dårlig tilrettelagte boforhold.

Hos mange pasienter vil en eller flere av disse faktorene medføre nedsatt egenomsorg og dårlig personlig hygiene. Dette kan bli utfordrende i de tilfellene hvor personen selv ikke oppfatter sitt behov for hjelp. Når man skal gripe inn i slike situasjoner, kan det være avgjørende at pasienten er trygg på og har et godt forhold til hjelperen. Vi har erfaring for at det er lettere både å få til og å opprettholde et godt

samarbeid, når hjelpen begynner med relasjonsbygging og enkle tiltak.

For pasientene er det som regel best at tiltakene som gjennomføres er godt kjent og inngår i en rutine. Rutiner er enklere å forholde seg til, ved at de ikke krever vurdering eller spesielle initiativ fra pasienten selv, noe som er en av de vanskene denne sykdommen ofte fører med seg. Noen har gode erfaringer med å ha rutine på at dusjing er avslutningen på en aktivitet, spesielt når det har vært trening, tur eller lignende.

Det kan ofte være slik at personen klarer å gjøre stellet selv, men trenger hjelp til å komme i gang og/eller til å organisere gjøremålene. Vær uansett nøye med å gjøre én ting om gangen eller å gi én instruksjon om gangen. Det kan også ha stor betydning å gjøre ting mest mulig likt og i samme rekkefølge hver gang. Det er kanskje spesielt betydningsfullt når det er forskjellige mennesker som yter hjelpen. I tillegg kan det være viktig å unngå unødig støy eller andre forstyrrende faktorer, som for eksempel at radio eller TV står på med høy lyd.

Dersom pasienten bor hjemme, og bad- og toalettforholdene er for trange eller vanskelige på andre vis, finnes det muligheter både for tilrettelegging og større endringer. Kontakt gjerne ergoterapeut i kommunen eller hjelpemiddelsentralen.

AKTUELLE TJENESTER

Hvordan tjenesten organiseres og utformes i praksis, må tilpasses hver enkelt bruker.

Koordinator og individuell plan (IP)

Ut fra det langvarige forløpet og behovet for hjelp fra ulike helse- og omsorgstjenester, vil det relativt tidlig være **behov for koordinator og individuell plan (IP)**. Det er ordninger man har krav på, jfr. § 16 i pasient- og brukerrettighetsloven og forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator § 1.

Ansvarsgruppe

Ansvarsgruppe vil også være aktuelt for å fremme samarbeid og organisering av tjenester og tiltak. Det er av stor betydning at roller og ansvar er tydelig avklart, slik at pasient, pårørende og ulike tjenesteytere vet hvem som har ansvar for hva.

Brukerstyrt personlig assistanse (BPA)

Mange med HS vil ha problemer med å skulle motta hjelp fra mange ulike personer. En god måte å organisere tjenestene på kan være ordningen med **brugerstyrt personlig assistanse (BPA)**. Denne ordningen kan brukes

selv om personen ikke har behov for svært mange timer hjelp per uke. Mange kommuner praktiserer en grense for å gi personlig assistent ved behov for mer enn 18 timers hjelp per uke, men ordningen er ikke ment slik, og kommunen plikter å vurdere ordningen også når behovet er mindre. Det finnes også private firmaer som Uloba og andre som tilbyr denne ordningen.

Kommunepsykolog eller psykiatrisk sykepleier

Det er viktig å ha noen å snakke med i denne perioden, hvor man både kan oppleve tap av funksjoner og andre vansker. Mange kommuner tilbyr samtale med kommunepsykolog eller psykiatrisk sykepleier.

Støttekontakt/fritidskontakt/treningskontakt

Alle kommuner tilbyr støttekontakt/fritidskontakt. Hovedhensikten er at det skal være et bidrag til bedre sosialt liv, og/eller å delta i aktiviteter, komme på trening eller på tur. Dette er en tjeneste som flere steder er i endring, og noen kommuner har et tredelt tilbud der man kan velge mellom individuell fritidskontakt eller deltakelse i en aktivitetsgruppe, for eksempel gjennom Frisklivssentralen, eller et individuelt tilbud i samarbeid med en frivillig organisasjon (jfr. § 14 i sosialtjenesteloven). Tjenesten er gratis, og brukeren skal heller ikke betale for utgiftene som fritidskontakten har. Det er mest vanlig å få mellom 2 og 4 timer per uke.

Praktisk hjelp i hjemmet – «hjemmehjelp»

Dette vil være hjelp til renhold, handling og andre praktiske ting i hjemmet. Det vil være egenandel på tjenesten, og det er som regel vanskelig å få hjelp mer enn hver 2. uke.

Aktiviteter på dagtid/dagsenter

Dette kan være et aktuelt tilbud for en del pasienter, og det er mulighet for å ha tilbud flere dager i uka. Man får dekket og/eller organisert transport til og fra dagsenter. Mange kommuner har egne dagsentertilbud til brukere med psykiske vansker, og i noen tilfeller kan det egne seg også for HS-pasienter. Det finnes også en del organiserte tilbud som legger spesiell vekt på fysisk aktivitet og lignende.

UFØRETRYGD

I tidlig fase er ofte pasienten fremdeles i arbeid eller i ferd med å redusere arbeidsmengden til for eksempel 50%. Pasienter kan søke 50% uføretrygd. Etter hvert er det vanlig å slutte helt i arbeid, og motta 100% uføretrygd.

Å søke uføretrygd er et samarbeid mellom pasienten, fastlegen og NAV.

Overgangen til halv eller hel uføretrygd kan oppleves som vanskelig. Det er likevel viktig å ikke vente med å søke om trygd, men bruke trygdeordningene for å få en mindre slitsom tilværelse.

ANDRE TJENESTER OG TILTAK Å VÆRE OPPMERKSOM PÅ

Mange av disse er organisert under «Tildelingskontoret» i kommunen og mer eller mindre integrert i de hjemmebaserte tjenestene, men det kan variere noe fra kommune til kommune. Det kan også være frivillige organisasjoner som for eksempel Røde kors som har ansvaret. Her må man undersøke i egen kommune.

BEHOVENE ØKER – OMSORGSBOLIG OG SYKEHJEM

Utover i sykdomsforløpet vil behovene for ulike tjenester øke på. Det vil bli behov for omsorgsbolig og etter hvert også heldøgns omsorg, da som regel i sykehjem. Avlastningsopphold er aktuelt for noen, men ikke alle takler den stadige skiftningen av bomiljø. Spesielt i slike overgangsfaser er det viktig å ha en koordinator og ansvarsgruppe som kjenner pasienten godt, og som sørger for at de nødvendige tilbudene kommer på plass når behovet er der.

Noen kommuner lar personen med HS hele tiden stå øverst på lista for tildeling av omsorgsbolig, selv om behovet ikke er veldig tydelig, slik at når man har ledig bolig, blir vedkommende vurdert først. Er det ikke nødvendig ennå, vil andre få boligen.

REFERANSER

Slik er spesialisthelsetjenesten bygd opp
<https://www.regjeringen.no/no/tema/helse-og-omsorg/sykehus/innsikt/nokkeltall-og-fakta---ny/slik--er-spesialisthelsetjenesten-bygd-o/id528748/>

Om kommunehelsetjenesten; Store norske leksikon
<https://sml.snl.no/kommunehelsetjeneste>

Pasientforløp ved Huntington sykdom
<https://huntington.no/default-css.asp?ID=27889&K=4532>

Rehabilitering, habilitering, individuell plan og koordinator <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/rehabilitering-habilitering-individuell-plan-og-koordinator/seksjon?Tittel=individuell-plan-og-koordinator-6935>

Brukerstyrt personlig assistanse (BPA)
<https://helsenorge.no/rettigheter/brukerstyrt-personlig-assistanse-bpa>

Understanding behavior in Huntington's disease: a Guide for Professionals; Johnson AC, Jane S. Paulsen JS, edited by: Deb Lovecky & Karen Tarapata; Huntington's disease society of America 2014

Unmet needs for healthcare and social support services in patients with Huntington's disease: a cross-sectional population-based study. Marleen R. van Walsem, Emilie I. Howe, Kristin Iversen, Jan C. Frich and Nada Andelic, Orphanet Journal of Rare Diseases 2015;10:124

4

Barn og ungdom i familien

Huntingtons sykdom (HS) er en «familiesykdom», både ved at den rammer flere generasjoner og ved at sykdommens symptomer får konsekvenser for alle familiemedlemmene. Barna kan oppleve at far eller mor forandrer seg og ikke fungerer i sin vanlige rolle, og slik vil samspillet i familien også endres. Bekymring og angst for egen eller andre familiemedlemmers risikosituasjon og framtid er ofte framtrædende. Dette omfatter gjerne også tanter, onkler og søskenbarn.

SKÅNE ELLER FORTELLE?

Hvorfor snakke med barna om Huntingtons sykdom?

Tidligere har tradisjonen vært å skåne barn for vanskelige eller triste ting i familien, og tenke at barn skal leve mest mulig ubekymret så lenge som mulig. Mange tenker fortsatt slik. De senere år er det likevel blitt langt større åpenhet overfor barna om sykdom eller andre vansker, og det er flere gode grunner til det.

Det er et kjent fenomen at barn svært raskt oppfatter når noe ikke er som vanlig i familien, selv om det blir forsøkt holdt skjult. For barnet vil dette kunne skape en hverdag preget av både bekymring, usikkerhet og uforutsigbarhet. Noen barn vil også ta på seg ansvaret for de vanskelige situasjonene, og kanskje føle skyld overfor resten av familien.

For barna er det viktig å være inkludert i familien, noe som igjen innebærer å kjenne til og delta i det som er betydningsfullt. Å få vite, også om det som er vanskelig, er et tegn på at man er et verdifullt og respektert familiemedlem. Barna får da muligheten til å forstå og tilpasse seg situasjonen de lever i, og det bidrar til å ufarliggjøre og normalisere forhold som ellers kan være vanskelige eller tabubelagte. Ungdommer/voksne som først sent fikk vite om sykdommen, har i ettertid fortalt at de opplevde det som et sjokk og et tillitsbrudd ikke å bli innlemmet i fellesskapet om slik viktig kunnskap om egen familie.



Både barn og voksne har behov for å forstå hendelser i livet, og å sette dem i en sammenheng som gir mening. Det gjør livssituasjonen mer oversiktlig og mulige problemer lettere å håndtere. Voksne har selvsagt bedre forutsetninger for å forstå, men når barn får en forståelig forklaring, har de til gjengjeld en langt større evne til å godta ting som de er. Når sykdommen er en del av det man kan snakke om i familien, slipper barnet å gå og lure på ting, bekymre seg eller skape egne forklaringer i fantasien, men kan spørre og få svar når tankene eller spørsmålene dukker opp. Det vil være bra for barnet at du formidler

at du skjønner at følelsene og tankene de strever med kan være vanskelige. Mange ganger er det nødvendig å si tydelig fra om at sykdommen eller hendelser i tilknytning til denne, ikke er noe barnet er skyld i eller har ansvar for.

HS gjør at den som er syk etter hvert forandrer seg både fysisk og mentalt, og mange kan også utvikle en atferd som er uforutsigbar eller vanskelig å forstå eller godta. Utålmodighet og «kort lunte» er noe de fleste opplever. Det er særst viktig at barnet får en forklaring på hvorfor slike ting skjer.

Store forandringer med en av foreldrene vil også medføre endringer i resten av familien, som endrede roller, samspill og ansvarsfordeling. Det fins mange eksempler på at barn tar på seg mye mer ansvar enn det som godt er, for eksempel ved å ta seg av mindre søsken, passe på at mor eller far ikke blir sinte eller ved å gjøre andre ting som får familiens hverdag til å fungere.

Hvis situasjonen blir svært vanskelig, kan barn vise reaksjoner på stress og kriser som konsentrasjonsvansker, hodepine, trøtthet, magesmerter, sinne, tristhet og skyldfølelse.

Forskning¹ og erfaring tilsier at selv om de fleste barna greier seg bra, har de en økt risiko for psykiske problemer. Mange savner å bli tatt bedre vare på i oppveksten, sett og hørt i den situasjonen de er i, og at det settes inn tiltak for å bedre situasjonen de er i. Er situasjonen i familien svært vanskelig, kan de påvirke barns utvikling både kognitivt, emosjonelt og sosialt. (Rapport IS-2392 Barn og unge som har foreldre med rusmiddelproblemer, Helsedirektoratet; Rapport 2011-4, Barn av foreldre med psykiske lidelser og alkoholmisbruk, Folkehelseinstituttet)

Etter hvert skal ungdom gjøre valg når det gjelder utdanning, yrke, ekteskap og barn, og det er viktig å ha et godt og riktig kunnskapsgrunnlag for å kunne gjøre best mulige valg. Det finnes mange eksempler på at unge har tatt «dårlige» valg ut fra feilaktige forestillinger om sykdommen og arveligheten. Se «Barn trenger åpenhet om sykdom» på helsenorge.no. Rundskriv IS-5/2010 Barn som pårørende)

Helsepersonell er også pålagt i lovverket å undersøke om pasienter har mindreårige barn og hvorvidt de har fått den informasjon de trenger om foreldres sykdom. Dette gjelder pasienter med alvorlig somatisk sykdom eller skade, psykisk

sykdom eller rusmiddelavhengighet. (Lov om helsepersonell § 10a og Lov om spesialisthelsetjenester § 3-7a, samt Rundskriv IS-5/2010; Barn som pårørende) Se også kap 3.

Å snakke med barn om Huntingtons sykdom

Det kan være vanskelig å fortelle et barn at mor eller far, bestemor eller bestefar har en alvorlig arvelig sykdom, som i tillegg barnet kanskje selv vil få - men kanskje mest før man begynner å snakke om det. Når barna er små, skal det ikke så mye forklaring til. Etter hvert må en tenke nøyere gjennom hva som sies, og tilpasse det til barnets alder og utvikling.

Uansett hvilken alder barna er i, så husk å gjøre den første informasjonen så enkel som mulig. Flere spørsmål vil komme etterhvert. Det er også viktig å ikke gjøre situasjonen dramatisk i seg selv, og husk å formidle at barnet får spørre om ting det lurer på, når som helst. Ikke forvent at barnet skal sette seg ned og ha en lang samtale om sykdommen. Mer vanlig er det at barnet kanskje ikke sier så mye, og fortsetter med det de holdt på med på forhånd. Senere kan barna ofte komme med spørsmål, uten at vi som voksne skjønner hvorfor de kommer akkurat der og da. Svar da bare så godt og enkelt du kan på spørsmålet. Det trengs sjelden noen lang forklaring om temaet. Men det kan også være riktig å gå videre og utforske hva barnet faktisk spør om, eller hjelpe til med å få satt ord på tanker og følelser. Gjerne ved å ordlegge deg med «Er det slik at ...?» eller «Tenker du at ...?» Dersom du skjønner at barnet har feiloppfatninger for eksempel om sykdommens årsak, er det viktig at du får rettet opp i dette.

Etter hvert som barna blir større, vil samtalen endre karakter. Du kan lettere få vite hva barnet tenker og føler, og barnet kan forstå mer av sammenhengen mellom årsak og sykdom og de vanskene som følger med. Det kan også være nødvendig å snakke om at det er naturlig å være både sint og lei seg fordi far eller mor har HS, og at det er like naturlig å være glad og fornøyd mesteparten av tiden.

Barna spør gjerne om de selv kan få sykdommen. Svar da ærlig på det, men si også at det uansett er lenge til.

Mange lurer på *når* man skal snakke med barna om sykdommen. Det vil selvsagt kunne variere, men man kan sjelden være for tidlig ute. Når barnet begynner å reagere på et familiemedlem eller det er andre konsekvenser som gir endringer i familien, er tiden inne. Noen barn «sender opp prøveballonger» - det vil si at de sier eller spør om noe som kan ha med situasjonen/sykdommen å gjøre, ikke direkte, men slik at spørsmålet kan tolkes i flere retninger. Bruk da disse anledningene til å si noe om sykdommen eller situasjonen. Spør barnet om hva det lurer på, og vær konkret ut fra det du tror det kan dreie seg om. For

¹ Det er etter det vi vet ikke gjort forskning på hvordan barn av foreldre med HS klarer seg i livet, men man kan i noen grad sammenlikne deres situasjon med barn av psykisk syke foreldre eller rusmisbrukere.



eksempel: «Tenker du på at bestemor har rare bevegelser? Eller: «Lurer du på om det er noe galt med pappa siden han er så mye irritert?» (Bruk det som er aktuelt i deres situasjon.) I andre tilfeller må den voksne starte samtalen. Prøv å finne de gode anledningene: For eksempel kan man ha kommet inn på temaet gjennom samtaler om andre ting, eller dere har en rolig og fortrolig situasjon.

Det er i første rekke foreldrene som har ansvar for at barna skal kunne forstå, tilpasse seg og mestre nye situasjoner på best mulig måte. Dersom kunnskapen/situasjonen er ny for foreldrene, kan det lønne seg å vente til man selv har fått bearbeidet og blitt mer fortrolig med den, men man bør ikke vente altfor lenge. Går det for lang tid, kan barnet få høre om sykdommen fra utenforstående, noe som kan være en negativ opplevelse.

Enkelte ganger må andre slektninger eller fagpersoner snakke med barnet. Det er viktig at den som informerer har et godt forhold til barnet, og dessuten tilstrekkelig kunnskap om sykdommen, slik at man kan snakke om temaet på en enkel og god måte.

Noen ønsker hjelp i forbindelse med at de skal informere barna. Da kan det være greit å bruke fagpersoner som

genetisk veileder, helsesykepleier, fastlegen, rådgivere ved Senter for sjeldne diagnoser eller kanskje andre i familien.

Huntington-foreningen vil også kunne bidra gjennom erfarne medlemmer eller likepersonordningen.

NÅR BEHOVENE KOLLIDERER

Den friske forelder vil noen ganger komme i situasjoner hvor hun eller han må avveie hvem man skal ta mest hensyn til - barna eller den syke ektefellen. Ut fra det vi vet om sykdommens vanlige utvikling, vil omsorg for personer med betydelige symptomer på HS (kanskje spesielt når det gjelder endret atferd) være vanskelig å forene med et åpent hjem og god oppfølging av barnas skolegang og aktiviteter. Den som selv har sykdommen vil gradvis få redusert evne både til omsorg og forståelse for andre, inkludert egne barn. Er du i en slik situasjon, og ikke helt vet hvordan du skal håndtere den, trenger du noen å snakke med. Det bør helst være noen med god kjennskap til HS eller som har kompetanse på barn, for eksempel helsesykepleier. Helse- og omsorgspersonell som er i kontakt med familier hvor det er HS, må være spesielt bevisste på slike situasjoner hvor barn kan være i belastende livssituasjoner. Det er viktig å finne tiltak og omsorgsløsninger for den som er

syk, som også ivaretar barnas behov. En del av barna kan også ha behov for tiltak, og mange kan for eksempel ha god nytte av faste samtaler med helsesykepleier eller hos BUP (Barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk). For flertallet av barnefamilie vil det være både klokt og nødvendig å opprette kontakt med barnevernet for hjelp og støttetiltak. (Se også: <http://bestill.bufdir.no/pub/hva-er-barnevernet>.)

Ved **Senter for sjeldne diagnoser** har vi erfaring for at det er lurt å legge planer for hvordan man skal ivareta barna alt fra tidlig i sykdomsforløpet. Dette er noe foreldrene ofte kan trenge hjelp til å snakke om, før de store utfordringene kommer. Det er lett å tenke at «dette skal vi klare fint selv» eller at «min partner er så glad i barna at det vil aldri bli noe problem hos oss». Men i de fleste familier vil det oppstå vansker som i større eller mindre grad vil gå ut over barna.

Gode hjelpetiltak vil gjøre at familien kan fungere bedre sammen, og at barna har muligheten til å ha god kontakt lenger med den syke forelderen.

HVEM ANDRE SKAL VITE?

Dersom en av foreldrene allerede er blitt syk, må barnehage og/eller skole informeres. Sykdom i familien kan medføre at barnet bekymrer seg mye og kan ha utfordringer i hjemmesituasjonen, og det kan gjenspeile seg i barnets atferd. Personalet vil kunne være med å hjelpe og støtte i en slik situasjon, og sørge for tilrettelegging i skole eller barnehage dersom det er behov for det. Noen ganger er det også lettere for barnet å snakke med noen utenfor familien, som kontaktlærer eller annen fagperson. Det er godt for barn å vite at noen andre voksne vet hvordan de har det hjemme. I slike situasjoner må du som er forelder tenke igjennom hvem som har behov for å vite, og hva de aktuelle personene skal vite.

En tommelfingerregel er at de personene som er viktige i barnets hverdag, er de som skal vite noe om den situasjonen barnet er i. Akkurat hva og hvor mye de trenger å vite vil være forskjellig, så det er lurt å være bevisst på dette før man informerer.

I noen tilfelle er det også andre instanser i kommunen som skal kobles inn, f.eks. familievernkontor. Dette vil kunne variere mye ut fra den enkelte families situasjon. Se også dokument «Pasientforløp ved Huntington sykdom» som du finner på www.huntington.no.

BARN SOM PÅRØRENDE

Barns rettigheter er de siste årene blitt styrket når det gjelder å få informasjon når far, mor eller søsken er syke. I § 25 i helsepersonelloven heter det at «med mindre pasienten motsetter seg det, kan taushetsbelagte opplysninger gis til samarbeidende personell når dette er nødvendig for å ivareta behovene til pasientens barn», jmfør helsepersonelloven § 10a. **Helsepersonell som behandler den i familien som er syk, har plikt til å gi barna informasjon.**

Barns rettigheter som pårørende er hjemlet i *Lov om helsepersonell § 10a og Lov om spesialisthelsetjenester § 3-7a*, samt Rundskriv IS-5/2010 om barn som pårørende. (Rundskrivet er nå erstattet av Helsedirektoratets pårørendeveileder, kapittel 5 «Informasjon og støtte til barn som pårørende».)

Barnet kan snakke med den som er barneansvarlig ved avdelingen der mor eller far er innlagt, jmfør § 3-7a Lov om spesialisthelsetjenesten m. m.

Helsepersonell har plikt til å

1. avklare om pasienten har barn
2. avklare barnas omsorgssituasjon og informasjonsbehov
3. gi råd og veilede foreldre og andre med foreldreansvar
4. planlegge og gjennomføre tiltak i samarbeid med foreldrene

REFERANSER

Helsedirektoratets pårørendeveileder.

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/parorendeveileder>

Veiledning og hjelp til familien

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/parorendeveileder/informasjon-og-stotte-til-barn-som-parorende/veiledning-og-hjelp-til-familien>

Barn trenger åpenhet om sykdom

<https://helsenorge.no/parorende/barn-trenger-apenhet-om-sykdom>

«Å snakke med barn om Huntingtons sykdom»; Hennig-Trestman BL 2008. Eget hefte som kan fås ved henvendelse til Landsforeningen for Huntingtons sykdom (<https://www.huntington.no>)

Hva er barnevernet?

<http://bestill.bufdir.no/pub/hva-er-barnevernet>

5

Tale, språk og kommunikasjon

Å kunne kommunisere er noe av det aller viktigste i et menneskes liv. Uten kommunikasjon med andre vil man fort miste viktige opplevelser, mening og kontroll med tilværelsen. Hjerneskaden ved Huntingtons sykdom (HS) fører til at evnen til kommunikasjon gradvis blir svekket. Mangelfull evne til å uttrykke seg og bli forstått, er ofte opphav til både frustrasjon og sinne. Hjerneskaden ved HS rammer spesielt i områder som binder sammen og koordinerer funksjoner i andre deler av hjernen, se også figur på side 10 Det gjelder både tanker, følelser og bevegelser. I tillegg er det varierende grad av kognitive og følelsesmessige vansker. Dette vil til sammen medføre at evnen til å kommunisere blir påvirket negativt på flere måter.

TALE OG KOMMUNIKASJON BLIR MER KREVENDE

Tale og kommunikasjon er svært komplekse prosesser som involverer flere sanser og kognitive funksjoner, likeså fysiske forhold som kontroll over pusten og muskulaturen i munn og svelg. Det første man legger merke til hos en person med HS er at talen blir litt utydelig. Etter hvert kommer det gjerne endringer i tonefall, stemmeleie og stemmestyrke, det oppstår en tendens til å sluke ordene, og talen blir mer støtvis. Slike forandringer kalles også *dysartri*, og er noe som alle med HS vil få i sykdomsforløpet. Dette gjør det mer krevende for andre å forstå det som blir sagt, og misforståelser oppstår lett, både på grunn av utydelig tale og feil stemmebruk. I tillegg har mange «**lang latenstid**», slik at svar på spørsmål ikke kommer spontant, men lenge etter at man forventer det.

På grunn av hjerneskade og redusert hukommelse oppstår det «**gjenfinningsproblemer**». Selv om både ord og andre minner er der, er de mindre tilgjengelige og vanskelige å få fram når man skal, og feil ord kan komme ut. Det kan også bli vanskelig å organisere talen med riktig rekkefølge på ord og setninger. I tillegg ser man at noen har vansker med å komme i gang med en samtale, og andre med å avslutte.

SPRÅKET BLIR OGSÅ PÅVIRKET

Redusert kognitiv funksjon gjør at språket generelt blir enklere, mindre variert og mer konkret. Det viktige kroppsspråket kan bli utydelig eller misvisende på grunn av bevegelsesforstyrrelsene. Eksempler på dette er problemer med å holde øyekontakt eller å illustrere det man sier med bevegelser eller gester. Det gir også vansker i oppfattelsen av abstrakte begreper, følelsesmessig innhold, ironi og overført betydning. Lange, sammensatte setninger blir også vanskeligere å forstå. Det er likevel verdt å minne om at oppfattelsen av språk er god langt ut i sykdomsforløpet.

I tillegg til de problemene som er beskrevet ovenfor, har personer med HS selv rapportert at det å kommunisere krever mye innsats og konsentrasjon. Mange vil altså bli slitne av å snakke med andre, noe man som fagperson må huske å ta hensyn til, særlig litt ut i sykdomsforløpet.

HS finnes i alle etniske grupper, og rammer også personer med innvandrerbakgrunn. Det kan medføre ekstra



utfordringer knyttet til kommunikasjon. Hva man generelt kan snakke om, og hvordan man forstår og snakker om sykdom, varierer mellom kulturer. I tillegg kan det gjøre kommunikasjonen ekstra vanskelig å ha et annet morsmål enn norsk.

HVA KAN GJØRES?

Selv om kommunikasjonsvanskene hos personer med HS kan variere mye, er det likevel flere typer problemer og tiltak for å redusere dem, som er felles. Selv om HS gjør det vanskeligere å lære, er kommunikasjon og tale noe av det som kan trenes på og forbedres.

**Utredning og behandling hos logoped er et tiltak som bør gjennomføres for alle.
Personer med HS har rett til fri logopedbehandling.**

Utydelig tale og begrenset vokabular

En logoped kan kartlegge hvilke tale- og språkvansker personen har og hvilke funksjoner som fungerer godt. Ut fra dette kan det lages en plan for tiltak og øvelser som gjelder tale og kommunikasjon.

Logopeden kan eventuelt også undervise andre, både fagpersoner og pårørende, om hvordan de kan bidra for å vedlikeholde språk og tale hos pasienten. Nesten all slags språktrening kan benyttes, som for eksempel artikulasjon og tempoøvelser, sang, dikt, rim og regler og høytlesing. I tillegg kan logopeden mye om puste- og svelgfunksjonen, som er viktig innenfor et annet problemområde for pasientene: spising og drikking.

For bedre å kunne forstå det personen sier, kan det ofte være nok å be vedkommende om å snakke saktere. Andre enkle tiltak kan være å be personen gjenta det som ble sagt, bruke andre eller enklere ord, eller bare forsøke å si det viktigste ordet. Det er også lurt å stille kontrollspørsmål som «Mener du ... ?» eller «Har jeg forstått deg riktig når ... ?» Å gi enkle alternativer når du spør om noe, eller bare stille spørsmål med ja/nei-svar, vil fungere godt for mange. Å skrive kan også være til hjelp for enkelte. For noen kan medikamenter mot ufrivillige bevegelser også hjelpe på uttalen.

Bruker lang tid

Å få svar på det man spør om vil ofte ta lengre tid enn det som er vanlig, og det er viktig å bruke den tiden som trengs. Å gjenta spørsmålet eller forsøke å skynde på vedkommende, vil ikke nytte, men tvert imot føre til mer tidsbruk. Man kan benytte enkle, ledende spørsmål etter litt tid.

Å hjelpe personen til å gi svar

For å avhjelpe problemer med ordgjenfinning, kan du bruke det som kalles **ansporing**, det vil si at du gir ledetråder eller flere stimuli, slik at det blir lettere for vedkommende å finne den informasjonen han/hun leter etter. Dette kan for eksempel være å bruke alternativer i stedet for åpne spørsmål, bilder eller konkrete gjenstander i tillegg til det man sier med ord.

Å lette forståelsen

Det er hensiktsmessig å bruke et mest mulig klart, konkret og enkelt språk, og ikke benytte seg av ironi, slanguttrykk og lignende. Det kan også være nødvendig å si fra om følelser, som «nå ble jeg lei meg» eller lignende, dersom man vil at personen skal merke seg det. Mange med HS har ikke lenger evnen til å forstå tonefall eller kroppsspråk, særlig det som uttrykker negative følelser.

En enkel kommunikasjonsform blir etter hvert nødvendig.

Ved avbrudd eller utsettelse i samtaler

Det er lurt å si nøyaktig når du kommer tilbake, og ikke bruke upresise uttrykk, som «snart» eller «om en stund». «Snart» kan bety både to minutter og to timer, avhengig av situasjonen og sammenhengen, noe som kan være vanskelig å oppfatte for personer med HS.

Konsentrasjons- og oppmerksomhetsvansker

For å få til en god kommunikasjonsprosess, er det viktig at du har personens oppmerksomhet og interesse. I situasjoner hvor man er usikker på om personen er oppmerksom, kan det være en enkel og god hjelp å si navnet på eller legge hånden på armen til vedkommende. For mange er det viktig med **rolige omgivelser** for å kunne kommunisere. Det kan være nødvendig å være i et rom for seg selv, uten distraksjoner som radio eller TV. Er det likevel vanskelig å få til god kommunikasjon, finnes det spesielle teknikker som kan benyttes, for eksempel Marte Meo-metoden. Dette er en relasjons- og kommunikasjonsorientert metode hvor man benytter filmopptak av samspill som veiledningsverktøy. Se www.martemeo.no eller www.olaviken.no

Start-, stopp- og fokusproblemer

Omsorgspersonene må kunne ta ansvar for å komme i gang med, opprettholde eller avslutte en samtale, avhengig av de mest fremtredende problemene. Vær tydelig og si fra om hva som skal skje. Det er viktig å bare snakke om én ting om gangen, og når man skifter tema, er det lurt å markere dette klart. Hjelpemidler som personlige

kommunikasjonspermer, fotoalbum og lignende kan være til god hjelp ved slike vansker. Det gir både insentiv til og ramme rundt kommunikasjonen.

Noen pasienter med HS har problem med at de «henger fast» i enkelte tema, og gjentar det samme nesten ustanselig. Si fra om dette direkte, for å gjøre vedkommende klar over det selv, for så å fokusere på det temaet dere skal snakke om.

Kommunikasjonshjelpemidler

Det finnes mange typer hjelpemidler, både IKT-baserte og papirbaserte. Generelt er erfaringen at de hjelpemidlene som er enkle å forstå og bruke, fungerer best, som for eksempel enkle ord- eller billedtavler. For å bli fortrolig med hjelpemidlet, er det lurt at personen lærer seg å bruke det mens evnen til læring fortsatt er bra, gjerne før hjelpemiddelet strengt tatt er nødvendig. Logoped, ergoterapeut og hjelpemiddelsentral er aktuelle samarbeidspartnere.

Tolk

Dersom personen med HS snakker et annet språk enn norsk, skal man benytte tolk ved viktige samtaler og informasjonsutveksling. I andre land kan hjelpeapparatet være bygd opp på andre måter, og det er vesentlig at det blir gitt forståelig informasjon om hjelpeapparatet og hvilke rettigheter som gjelder i Norge. Tjenesteapparatet skal selv ta initiativ til å skaffe autorisert tolk.

KOMMUNIKASJON I SENERE STADIUM AV SYKDOMMEN

Evnen til å kommunisere blir dårligere etter hvert, og i de senere fasene kan evnen til å uttrykke seg med ord, kroppspråk og mimikk være borte. Mye kan tyde på at personen fremdeles kan oppfatte stemningen i rommet og samtalen.

Rådene som følger er i hovedsak basert på erfaring med hva som synes å gi best resultat:

- Tenk at personen hører og forstår det som skjer i omgivelsene, og fortsett å snakke til ham eller henne på samme måte som tidligere, men gjerne på enda enklere måte.
- Følg med på ansiktsuttrykk eller andre uttrykk som kan være respons på det som blir sagt.
- Snakk gjerne om det som han eller hun var interessert i å snakke om før.
- Følg rutiner – om mulig enda mer nøye enn før, slik at pasienten kjenner igjen det som skjer.
- Husk hva vedkommende pleide å spørre etter, og hvordan han/hun ville ha hjelp og omsorg tidligere.
- Forklar hva som gjøres til enhver tid, og bruk en rolig stemme.
- Musikk kan være til hjelp for mange, men må brukes på en gjennomtenkt og tilpasset måte.
- Alle involverte skal kjenne de prinsippene som benyttes for kommunikasjon og omsorg.

For å skape en god livssituasjon for pasienter med HS, er det en forutsetning at man kan kommunisere. Det er derfor av svært stor betydning at de som er involvert i omsorgen får opplæring for å forstå de kommunikasjonsvanskene sykdommen medfører, og hvilke tiltak som er aktuelle å bruke for å avhjelpe vanskene best mulig.

REFERANSER

Dette avsnittet er skrevet med bakgrunn i erfaringsbasert kunnskap i tillegg til Det europeiske Huntingtontonnettverkets (EHDN) retningslinjer for tale-, språk- og kommunikasjonsvansker:

Management of speech, language and communication difficulties in Huntington's disease, Alison Hamilton et al. på vegne av bidragsyttere i European Huntington's Disease Networks Standard of Care Speech and Language Therapist Group, Special Report, Neurodegenerative Disease Management. (2012) 2

(<https://www.futuremedicine.com/doi/10.2217/nmt.11.78>)

Network topology and functional connectivity disturbances precede the onset of Huntington's disease. Harrington DL, Rubinov M, Durgerian S, Mourany L, Reece C, Koenig K, Bullmore E, Long JD, Paulsen JS, for the PREDICT-HD investigators of the Huntington Study Group and Rao SM. *Brain: a journal of neurology*. 2015;138:2332–46.

Functional Magnetic Resonance Imaging in Huntington's Disease.

Gregory S, Scahill RI: London: Huntington's Disease Research Centre, UCL Institute of Neurology, London, United Kingdom1 *International Review of Neurobiology*, 2018; Vol.142, pp.381-408. (books.google.no)

www.martemeo.no

6

Ernæring

Det er vanlig at personer med Huntingtons sykdom (HS) får problemer med å spise etter hvert som sykdommen utvikler seg. Til tross for god matlyst går mange ned i vekt uten at de ønsker det. Årsaken til problemene er sammensatt. Ufrivillige bevegelser gjør det vanskeligere å tilberede mat, og det blir lettere å søle. Økende problemer med koordinering av muskulatur i ansikt påvirker blant annet evnen til å tygge og svelge, man får såkalt *dysfagi*. Det blir etter hvert nødvendig med støtte og hjelp til matlaging og måltider. Å spise alene kan bli uforsvarlig for en person med HS. Sykdommen gir også et økt energibehov fordi forbrønnen i kroppens celler endres. (1, 2)

Gode tiltak kan føre til at selvstendighet og spiseferdigheter opprettholdes lenger. (3)

HJELPEMIDLER TIL MATLAGING OG I SPISESITUASJONEN

God mat og samvær med familie og venner i hyggelige omgivelser er viktig for appetitt og matglede. Gode måltidsrutiner er også nødvendig for å dekke ernæringsmessige behov. Siden mange med HS har vanskelig for å takle forstyrrelser, vil et rolig og hyggelig rom gjøre det lettere å konsentrere seg om spisingen.

Stol og bord må være solide for å sitte godt og stødig. En sklisker serveringsbrikke og servise som tåler røff behandling, kan være lurt. Bestikk med tyngde og vinklet håndtak kan bidra til mer målrettede bevegelser. Spesialkopper, gode glass og tykke sugerør eller drikkeflasker med tut kan gjøre det enklere å drikke nok.

Det finnes hjelpemidler for å åpne bokser, kraner, lokk og korker. Tidsur på komfyren eller komfyrvakt kan være

nyttig. Det er mulig å søke om tilskudd til anskaffelse av småhjelpemidler hos Nav (Søknadsskjema for hjelpemidler).

ENDRET SPISEATFERD

Ved HS blir etter hvert flere områder i hjernen rammet, også områder som styrer tørst og appetitt. Vår erfaring er at mange trenger mye mat, og ofte forteller at de er sultne og tørste. Endret søvnmønster kan gjøre at noen ønsker mat til uvanlige tider på døgnet. Ved store tygge- og svelgevansker har vi derimot erfaring for at mange bare ønsker mat de kjenner fra før, ofte mat som er enkel å tygge og svelge. Alle disse endringene gjør det vanskeligere å få i seg nok mat.

TYGGE- OG SVELGEPROBLEMER

Problemer med tale og spising henger sammen. Når talen blir vanskeligere å forstå har personen vanligvis også problemer med tygging og svelging. Hos noen begynner dette tidlig. Store spisevansker er likevel vanligst senere i sykdomsforløpet. Logoped kan gi råd og veiledning til hjelp ved dysfagi.

Koordinering og kontroll over muskler i munn og svelg kan stimuleres ved å starte måltidet med noe som smaker surt eller er svært kaldt. Mat man liker godt kan gi noe av den samme virkningen. Muntlig veiledning gjør det enklere å styre spiseprosessen bevisst. (1)

Medisiner som gir munntørrehet vil øke tygge- og svelgevansker. Ta opp slike problem med lege, kanskje det er mulig å finne medikamenter uten slik bivirkning. Be tannlegen og apoteket om råd. (1, 2)

Omsorgsgivere må kjenne Heimlichs manøver, slik at de kan hjelpe hvis matbiter setter seg fast i hals eller luftveier på grunn av feilsvelging. (1, 2, 4)



Heimlichs manøver

Heimlichs manøver er en metode for å fjerne fremmedlegemer fra luftveiene. Hos voksne utføres Heimlichs manøver ved å ta tak bakfra omkring nederste del av brystet, krysse håndleddene over mellomgulvet på pasienten, og gi et kraftig «hostestøt», evt. gjenta noen ganger. Manøveren kan også utføres når pasienten ligger på rygg, ved å gi et kontant trykk øverst på buken.

HAR PERSONER MED HS SPESIELLE ERNÆRINGSBEHOV?

Det pågår stadig diskusjon om personer med HS trenger ekstra tilskudd av spesielle næringsstoffer. Man har ikke vist noe enkelt næringsstoff med direkte virkning på sykdommen. Mat kan ikke helbrede eller endre sykdommens utvikling, men god ernæring kan likevel bidra til helse og livskvalitet. De fleste som har HS trenger ekstra energi (kalorier) for å dekke kroppens behov og unngå ufrivillig vekttap. De som spiser for lite eller har et ensidig eller usunt kosthold, kan trenge ekstra tilskudd av vitaminer og mineraler. (1, 5)

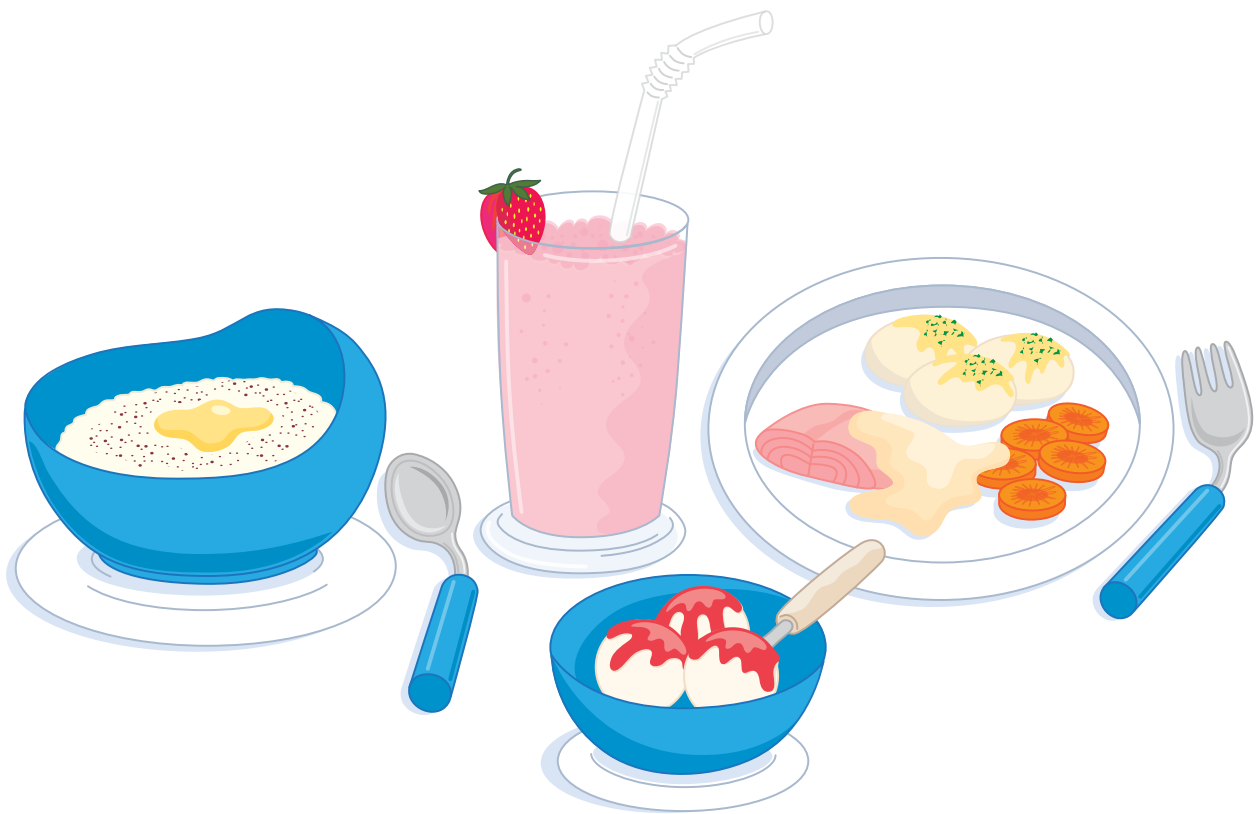
Næringsmidler til medisinske formål: Personer med HS som ikke klarer å spise nok vanlig mat, kan ha nytte av spesielle næringsdrikker, -puddinger eller -pulver. Apoteket fører slike produkter og legen kan søke om å få næringstilskudd og fortykningsmidler på blå resept. Informasjon om ordningen ligger på <https://helsenorge.no> og søknadsskjema ligger på nettsidene til Helfo, <https://helfo.no/>.

Hvordan vurdere om man får nok: Den enkleste måten å finne ut om voksne får nok energi (kalorier), å følge med på kroppsvekten. Ved spisevansker eller begynnende vekttap bør vekten følges ofte, for eksempel to ganger i måneden. Ved HS bør man forsøke å holde sin egen «normalvekt» lengst mulig. Kroppsmasseindeks (KMI eller BMI - *body mass index*) er en formel for å vurdere forholdet mellom høyde og vekt. Ekspertene på Huntingtons sykdom anbefaler at man, så lenge som mulig, forsøker å unngå at KMI faller under 23 - 25. Slanking anbefales ikke, men hos svært overvektige personer kan legen vurdere om en forsiktig vektnedgang er ønskelig. (1)

Formelen for å regne ut KMI:

$$\text{KMI} = \frac{\text{vekt i kg}}{(\text{høyde i m}) \times (\text{høyde i m})}$$

Nettsiden www.Helsebiblioteket.no har samlet ulike kunnskapsressurser beregnet på helsepersonell. Det er blant annet verktøy, for å vurdere om en pasient er (eller står i fare for å bli) underernært. Man finner også retningslinjer for å forebygge underernæring og tilrettelegge kosthold.



Eksempler på gode matvarer og spesialtilpasset utstyr for personer med HS

Hvordan få mer energi i maten?

De fleste personer med HS trenger mer energi (kalorier) allerede tidlig i sykdomsforløpet. I sene faser av sykdommen vil behovene synke igjen. Den enkleste måten å dekke kroppens behov på er ved å øke antall måltider i løpet av dagen eller ved å spise mer energitett mat. Det er lurt å tilsette ekstra energi til mat og drikke framfor bare å øke mengden mat til måltidene (1, 6).

Man kan øke energitettheten i mat på flere måter:

- Bruk mer margarin og pålegg på brødmaten.
- Tilsett en ekstra teskje olje eller smeltet margarin til middagsporsjonen.
- Bruk rikelig saus, majones, dressinger og rømme.
- Velg kremfløte i stedet for melk i kaffe og te, sauser, grøt og dessert.
- Ta en ekstra teskje sukker i søt mat.
- På apoteket kan man kjøpe pulver til forsterkning, som kan røres ut i drikke og moset mat uten å endre smak og konsistens.

MATENS KONSISTENS BLIR VIKTIG

Etter hvert som sykdommen utvikler seg, blir det nødvendig å endre konsistensen på mat og drikke for å lette svelging og tygging. (1, 4)

Drikke gir vanligvis tidligere svelgeproblemer enn fast føde. Det kan derfor bli vanskelig å dekke kroppens væskebehov. I starten kan det være nok å bytte til mer tykflytende drikker. Sure og kalde drikker stimulerer nervene i munnen bedre enn det som er lunkent eller har lite smak. Surmelk og yoghurt, smoothies (tykk juice eller mos av frukt og bær), fruktdesserter, jevnete supper, velling og grøt, kan være gode valg for å få i seg nok væske. (1, 4, 6, 7)

Etter hvert blir det også nødvendig å gjøre maten mykere. Harde matvarer og retter med klumper og ujevn konsistens kan føre til feilsvelging:

- Velg brød med mye sammalt mel, men uten hele gryn og frø. Da får man også fiber som er bra for fordøyelsen.
- Smørepålegg kan gjøre brødmaten lettere å svelge. Smør gjerne på begge sider av skiven.

- Bruk retter med myk konsistens: posteier, pateer og mousse, eggerøre, mos av poteter og grønnsaker.
- Fisk er lettere å spise enn kjøtt, men husk å få ut alle fiskebein.
- Bruk desserter som eggedosis, iskrem, puddinger, gele, fruktgrøter og krem.
- Myke kaker og sjokolade er godt til kaffen.
- Etter hvert blir det nødvendig å mose maten. Mos hver matvare for seg for å ta vare på smak og utseende. Bruk krydder og andre smakstilsetninger for ønsket smak. spe med saus, fløte, smør eller olje. Da går mosingen lettere, og man får mer energi i maten enn hvis man sper med vann eller melk.



Fortykningsmidler

Fortykningsmiddel kan røres ut i moset mat og i drikke for tykkere konsistens. Dette kan fås på apotek.

FORTYKNING

I tillegg til mat som har en naturlig jevn og myk konsistens, kan man bruke fortykningsmidler fra apotek. Slike pulver røres ut i mat og drikke. Pulveret hindrer at moset mat skiller seg, og de påvirker smaken i liten grad. Mat med fortykningsmidler kan fryses og varmes opp siden. Ved behov bør man høre om det er mulig å få konsistenstilpasset mat fra et storkjøkken i kommunen.



FORDØYELSE

Vi har erfart at plager med fordøyelsen er vanlig ved HS. Mange forteller at forstoppelse og diaréplager kan vekse og komme i perioder. Fiber og nok væske er nødvendig for normal fordøyelse. Men når man trenger mat med mykere konsistens, får mange i seg mindre fiber. Brød eller grøt med mye sammalt mel er gode kilder for fiber, selv om kornet er finmalt. Grønnsaker og frukt gir også fiber. Apoteket har fibertilskudd som røres ut i drikke eller mat. Nok væske fra mat eller drikke er aller viktigst for å redusere fordøyelsesproblem.(1)

Uregelmessige måltider og bivirkninger av medisiner kan også være gi fordøyelsesvansker. Endringer i matvarevalg, måltidsrutiner eller medisinerings kan ofte bedre fordøyelsen. Legen er rette person til å vurdere medisinerings, og en klinisk ernæringsfysiolog kan gi råd om mat og måltider. (1).

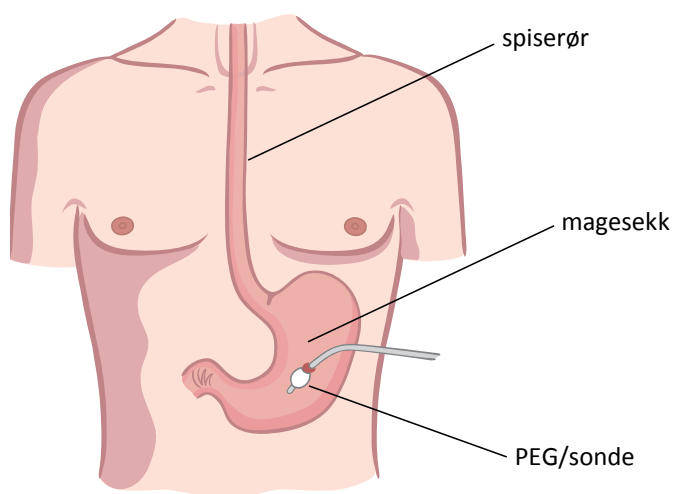
Nyttige råd:

- nok mat, nok væske
- flere måltider
- vurder forsterkning
- tilpass konsistens
- sitte godt og riktig

ANDRE MÅTER Å FÅ NÆRING PÅ?

Hvis det å spise og drikke blir svært vanskelig eller uforsvarlig, kan man vurdere å gi næring gjennom en sonde rett inn i magen, en såkalt *gastrostomi* (ofte kalt PEG), se figur. For enkelte kan dette være løsningen for å snu ufrivillig vektnedgang, og føre til en bedre hverdag. Selv om man har sonde, vil man kunne spise og drikke det man ønsker som vanlig. Slik kan man fremdeles glede seg over mat man liker og delta i felles måltider. (1, 2)

Den som selv har HS, pårørende og hjelpeapparat bør sammen diskutere muligheten for sondeernæring tidlig og ikke vente til spisevanskene er store. Erfaring viser at sondeernæring har størst virkning hos personer som har spiseproblemer og vekttap relativt tidlig i sykdomsforløpet. Sondeernæring har liten virkning på ernæringsstatus når man nærmer seg slutten av livet. Man bør derfor også vurdere hvor lenge en eventuell sondeernæring skal vare. (1)



Gastrostomi (PEG)

Gastrostomi er en kanal fra magesekken til hudens overflate, der det er ført en sonde gjennom kanalen. Gastrostomi kan anlegges ved ulike metoder. Ofte gjøres inngrepet ved hjelp av et gastroskop, og denne metoden kalles Perkutan Endoskopisk Gastrostomi (PEG).

TANNHELSE

Regelmessig kontroll og behandling hos tannpleier eller tannlege er viktig ved HS. Det kan være vanskelig å få til god munnhygiene og tannpuss. Tannlegen kan også gi råd ved problemer med munntørrehet. Boring og reparasjon av hull i tennene er vanskelig hos personer med ufrivillige bevegelser. Av samme grunn er ikke tannproteser noen god løsning. Ved spesielle problemer med tennene eller munnen kan tannlegen kontakte TAKO-senteret (Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser), se tako.no. (8)



REFERANSER

1. Nutritional management of individuals with Huntington's disease: nutritional guidelines. Brotherton A, Campos L, Rowell A, Zoia V, Simpson SA, Rae D. *Neurodegenerative Disease Management*. 2012;2(1):33-43.
2. Huntington's Disease and the Role of Nutrition. Caregiver Guide for Mid to Late Stage Huntington's Disease: For Long-Term Care Facilities and In-Home Care Agencies. New York: Huntington Disease Society of America; 2014.
3. Unmet needs for healthcare and social support services in patients with Huntington's disease: a cross-sectional population-based study. van Walssem MR, Howe EI, Iversen K, Frich JC, Andelic N. *O Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2015;10:124.
4. Oral feeding in Huntington's disease: a guideline document for speech and language therapists. Hamilton A HA, Loucas M, Twiston-, Davies R MK, Simpson SA, Rae D. *Neurodegenerative Disease Management*. 2012;1(2):45-53.
5. Nasjonale faglige retningslinjer for forebygging og behandling av underernæring. Helsedirektoratet, 2010.
6. Kosthåndboken - Veileder i ernæringsarbeid i helse- og omsorgstjenesten: Helsedirektoratet; 2015.
7. Long-Term use of Modified Diets in Huntington's Disease: A Descriptive Clinical Practice Analysis on Improving Dietary Enjoyment. Moorhouse B, Fisher CA. *Journal of Huntington's disease*. 2016;5(1):15-7.
8. Guideline for oral healthcare of adults with Huntington's disease. Manley G LH, Carlsson A, Ahlberg B, Mårtensson A, Nilsson MB, Simpson SA, Rae D. *Neurodegenerative Disease Management*. 2012;2(1).

7

Fysisk aktivitet og fysioterapi ved Huntingtons sykdom

Fysisk aktivitet og fysioterapi er en viktig og nødvendig ressurs for personer med Huntington sykdom i ulike faser av sykdommen. Fysioterapi kan bidra til å bedre pasientens livskvalitet.

HELSEGEVINSTER FOR ALLE

Når vi er i fysisk aktivitet øker blodgjennomstrømningen i kroppen. Dette skjer også i hjernen, og det kan igjen fremme hjernecellers funksjon og styrke forbindelsene mellom nervecellene. (Bergersen, Storm-Mathisen, 2006; Hannan, Pang, 2012)

Fysisk aktivitet bidrar til psykisk velvære og fysisk overskudd. Ved å være fysisk aktive kan vi oppnå bedre muskelfunksjon, balanse, koordinasjon og utholdenhet. Det kan også redusere plager som angst og depresjon. (Helsedirektoratet, 2009)

Studier om fysisk aktivitet og Huntingtons sykdom

Studier/forskning viser at **fysisk aktivitet bidrar til bedre helse, økt velvære og bedre funksjonsnivå hos personer med Huntingtons sykdom (HS)**. Disse studiene viser blant annet at fysisk aktivitet kan føre til:

- Bedre gangfunksjon, som gjør at personen kan gå lenger og raskere.
- Bedre balanse, slik at personen faller mindre.
- Bedre livskvalitet, f.eks. ved at personen opplever å være mer uavhengig.
- Mindre psykiske plager som stress, sinneutbrudd, depresjon og angst.
- Bedre kontroll ved forflytning, for eksempel inn og ut av seng og når man reiser seg fra stol.

(Kilde: eurohuntington.org/why-should-someone-with-hd-be-active)



HVORDAN MOTIVERE TIL FYSISK AKTIVITET?

Sett tydelige mål: For eksempel antall repetisjoner av en øvelse og/eller å gå en bestemt distanse.

Tren sammen: Det kan være mer motiverende å trene når man trener sammen med andre. Terapeut, familiemedlemmer og omsorgspersoner kan trene sammen med den som har HS. Enkelte steder i landet finnes treningskontakter, en person som kan være med og trene. Det kan innvilges på samme måte som støttekontakt.

Lystbetonte aktiviteter: Aktiviteter basert på den enkeltes interesse, som for eksempel fotball, håndball, boksing og turgåing.

Treningsdagbok: Det kan være motiverende å føre dagbok, fordi det tydeliggjør aktiviteten og fremgangen.

Mestringsfølelse: Når personen opplever mestring og at kroppen fungerer, gir det motivasjon til å være i aktivitet.

Følelsen av velvære etter fysisk aktivitet kan også være en motivasjonsfaktor.

AKTUELLE FYSIOTERAPILTAK VED HUNTINGTONS SYKDOM

Det europeiske nettverket for Huntingtons sykdom utarbeidet i 2013 retningslinjer for klinisk fysioterapi som er fine å bruke i oppfølging av pasientene (se henvisning i litteraturlisten). En generell anbefaling for punktene nedenfor er at vanskelighetsgrad og tempo tilpasses hver enkelt, ut fra sykdomsfase og ferdighetsnivå.

Oppvarming

Som oppvarming kan personen sykle på ergometersykel, gå på tredemølle, gå tur eller jogge.

Funksjonelle aktiviteter

Det er viktig å trene på dagligdagse funksjonelle aktiviteter som for eksempel å gå, trappegang, forflytning, komme opp/ned fra gulvet og inn og ut av sengen.

Generelle styrkeøvelser

Dette kan gjøres sammen med terapeut eller ved å bruke ulike apparater i en treningssal.

Øvelser for å opprettholde og bedre bevegelsesutslaget

Pasienten kan gjøre aktive øvelser under veiledning. Om dette er vanskelig, kan fysioterapeuten assistere bevegelsene gjennom ledete aktive eller passive øvelser.

Gangtrening

Trening på å gå framover, sidelengs og bakover. Underlaget kan være flatt eller ulendt. Om det er behov for et ganghjelpemiddel, kan pasienten bruke det. Eksempler kan være prekestol eller «Meywalk» (forhandler: Bardum).

Å gå tur i ulendt terreng er fin gangtrening som både styrker muskulaturen og utfordrer balansen.

I senere faser av sykdommen kan det for enkelte være uheldig med korrigerende av gangmønsteret, fordi personen har utarbeidet egne strategier.

Balanse og stabilitetstrening

Ved ustø gange og tendenser til å falle, er det viktig med balanse-/stabilitetsøvelser. Øvelsene kan gjøres på flatt eller bevegelig underlag, som matte, ulike balanseputer, vippebrett og trampoline.



Koordinasjonstrening

Øvelser hvor armer og ben krysser midtlinjen, kan være eksempler på måter å trene koordinasjonen.

Bassengtrening

Mange har rapportert om god effekt av bassengtrening. Bassengtrening er gunstig for å opprettholde bevegelser, styrke muskulaturen og øke kondisjonen. Å oppholde seg i vann kan også ha en avspennende effekt. Personer med ufrivillige bevegelser synes de blir mer avspente og roligere etter at de har vært i oppvarmet vann.

Utholdenhetstrening

Aktiviteter som kan egne seg: gange, jogging, spenst hopp, sykling, skigåing eller svømming.

Bløtvevsbehandling og massasje

Kan bearbeide anspent muskulatur, bidra til bedre kroppskontakt og ha en avspennende effekt.

Avspenningstrening

Avspenningsøvelser, for eksempel til egnet musikk, kan være nyttig for flere.

Egentrening

Fysioterapeuten kan foreslå aktiviteter og øvelser som pasienten kan gjøre på egen hånd eller sammen med en annen.

FYSIOTERAPITILTAK FOR PASIENTER SENERE I SYKDOMSFORLØPET

I denne fasen må fysioterapeuten ta hensyn til hvilket tidspunkt på dagen som egner seg best for pasienten. Pasienten vil ofte ha stort behov for hvile, for å stå opp senere om morgenen og for hvile og ro om ettermiddagen.

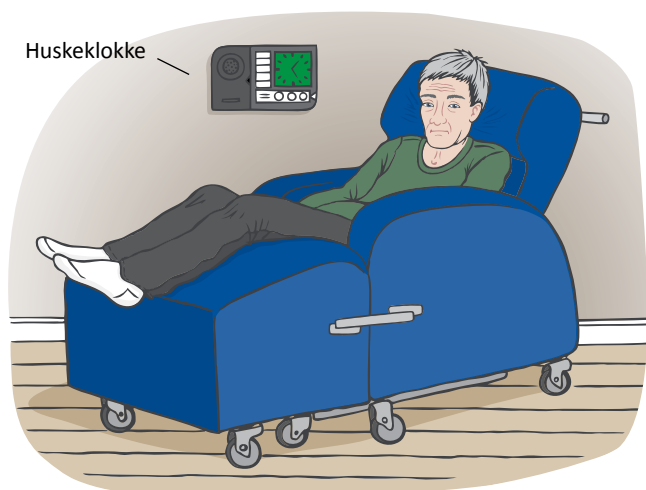
Kontrakturprofylakse: Forebygge innskrenket bevegelse og kontrakturer i leddene ved å opprettholde bevegelsesutslaget i leddene. Bruk gjerne både assisterte aktive eller passive øvelser. Dette kan også gjøres av andre etter veiledning fra fysioterapeut.

Lungefysioterapi: Pusteøvelser og sekretmobilisering hvis personen har mye slim. Bruk av mini-PEP, hvor pasienten puster ut med motstand gjennom en slags fløyte, kan være aktuelt for å løsne på slim.

Stillingsendring: oppmuntre til forflytning fra liggende stilling til sittende til stående stilling.

Stå- og gangtrening på rommet eller i korridoren.

Funksjonelle og hensiktsmessige **hvile- og sittestillinger** er viktig. Dette må vurderes og tilpasses under veiledning fra fysioterapeut- og ergoterapeut. Utprøving av aktuelle hjelpemidler, for eksempel komfortullestol med tilleggsutstyr som trykkavlastende sittepute og Huntington spesialstol eller spesialseng (Leverandør: Fleximed).



Huntingtonstolen
Spesialbygd stol for personer med HS, Omega «Huntingtonstolen». Stolen kan tilpasses den enkeltes behov.

Tilpasning og utprøving av **hjelpemidler**. Eksempler på dette kan være dusjstol, toalettsete eller heis.

Personalet er en viktig ressurs, og bidrar til at pasienten kan vedlikeholde sitt funksjonsnivå så lenge som mulig. Etter veiledning fra fysioterapeut kan personalet for eksempel ha ståtrening og utføre gangtrening med pasienten, hjelpe pasienten til å ta ut bevegelsesutslaget i leddene og arrangere fellestrim.

FYSISK TILRETTELEGGING

Hjemmemiljøet og omgivelsene bør være mest mulig tilgjengelige og funksjonelle for alle. Det kan være fornuftig å ta hensyn til følgende:

- Unngå hindringer, som for eksempel dører som står åpne.
- Unngå løse, glatte tepper og høye dørterskler.
- Det bør være gelender i trapper, håndtak på badet eller andre steder man trenger å holde seg fast.
- Dusjen/badekaret bør ha gummimatte/sklisikring. Badekar er lite hensiktsmessig for denne pasientgruppen.
- Det bør ikke være for mange møbler og ting i rommene. Det gjør det vanskelig å ta seg frem.

- Hver ting har sin faste plass.
- Ergoterapeuten er en god veileder når det gjelder tilrettelegging hjemme.

STØNAD TIL FYSIKALSK BEHANDLING OG TRENING VED HUNTINGTONS SYKDOM

Fra 1. januar 2018 trenger ikke pasienter henvisning fra lege for å få stønad til fysioterapi. For å få stønad er det en forutsetning at fysioterapeuten har driftsavtale med kommunen. Man betaler en egenandel for hver behandling hos fysioterapeuten. Når man har betalt opp til et visst beløp, **det som kalles egenandelstak 2**, får man frikort. Etter det trenger man ikke å betale.

REFERANSER

- Aktivitetshåndboken – fysisk aktivitet i forebygging og behandling. Oslo: Helsedirektoratet, 2009
www.helsedirektoratet.no/fysiskaktivitet/aktivitetshandboken
- Anbefalte retningslinjer for klinisk fysioterapi, Huntingtons sykdom, Europeisk nettverk for Huntingtons sykdom (EHDN), Arbeidsgruppe i fysioterapi
European Huntington's disease network, 2013
- Trening og hjernehelsete; Bergersen LH, Storm-Mathisen J Utgave 24, Tidsskrift for Norsk Legeforening 2006;126: 3253
- Omkostninger ved å bevege seg i verden med Huntingtons sykdom; Berg T, Fysioterapeuten 4/15 2015
- Physiotherapy clinical guidelines for Huntington's disease, Special Report; Busse M. Quinn L.; Neurodegenerative Disease Management 2012
- Fysioterapi ved Huntingtons sykdom; Fossmo H L, Fysioterapeuten 1/13 2013
- Effects of a One Year Intensive Multidisciplinary Rehabilitation Program for Patients with Huntington's Disease: a Prospective Intervention Study; Anu Piira, Marleen R. van Walsem, Geir Mikalsen, Kjell Haavik Nielsen, Synnøve Knutsen, Jan C. Frich. (Public Library of Science Currents Huntington Disease September 20, 2013 · Huntington Disease)
- European Huntington's Disease Network (EHDN)
www.eurohuntington.org/active-huntingtons
- Exercise increases cellular recycling; Hannan T. Exercise boosts cellular recycling in mice. 2012
<https://en.hdbuzz.net/084>
- Enhancement of cognitive function in models of brain disease through environmental enrichment and physical activity; Hannan A J, Pang, T.Y.C. Neuropharmacology 64 (2013) 515-528.
- Studier av tverrfaglig rehabilitering ved Huntingtons sykdom: Piira, Jan C. Frich Fysioterapeuten 9/15
- A randomized, controlled trial of a multi-modal exercise intervention in Huntington's disease; Quinn L, Hamana K, Kelson M, Dawes H, Collet J, Townson J, Roos R, van der Plas A, Reilmann R, Frich J, Rickards H, Rosear A, Busse M; Parkinsonism Related Disorders, 2016
- Assistive Technologies for Cognitive Disabilities. Scherer M J, Hart T, Kirsch N, Schultesis Critical Reviews in Physical and Rehabilitation Medicine, 17(3): 195-215 (januar 2005)
- Assistive Technology for Cognition and health-related Quality of Life in Huntington's Disease. Van Walsem M R, Howe E I, Frich J C, Andelic N; Journal of Huntington's Disease 5: (2016) 261-270
- Informasjonsfilm om fysisk aktivitet og fysioterapi ved Huntingtons sykdom. Senter for sjeldne diagnoser <https://vimeo.com/album/3631778>,

8

Sykdommen i sen fase

Med sen fase eller langtkommen sykdom mener vi her de siste årene, eller det som utgjør omkring den siste tredjedelen av sykdomsforløpet. Denne fasen varer oftest fem til ti år.

HVORDAN ARTER SYKDOMMEN SEG I DENNE FASEN?

Fysisk kan tilstanden variere, noen har fortsatt mye ufrivillige bevegelser, mens hos andre kan stivhet og kontrakturer være et større problem. Pasienten vil som regel kunne være oppe i stol, men vil være avhengig av hjelp til det aller meste.

Å spise og drikke vil alltid være problematisk i denne fasen.

Av psykiske problemer er utrygghet, uro, angst og hallusinasjoner noe som forekommer. De kognitive evnene er svært redusert, og til sammen kan dette gi seg mange forskjellige utslag. Atferden vil også være påvirket, med aggressive utbrudd eller sterk apati. Det vil være stor variasjon i hva som preger hver enkelt pasient mest.

HUNTINGTONS SYKDOM OG PALLIATIV OMSORG

Vi skal ikke her ta for oss det som vanligvis omtales som palliativ (lindrende) omsorg, som dreier seg om de siste ukene eller dagene av pasientens liv. Likevel vil vi presisere og framheve den palliative måten å tenke på som et viktig prinsipp i omsorgen. Det kan også sies slik: «**Uten kurativ eller sykdomsmodererende behandling, er alle våre terapeutiske tiltak for psykiatriske eller motoriske symptomer per definisjon palliative: Rettet mot å lindre eller lette plagene for både pasienter og pårørende.**» (1) Både i utredningen «På liv og død— Palliasjon til alvorlig syke og døende» og i «Nasjonale faglige råd for lindrende behandling i livets sluttfase» fra Helsedirektoratet finner man svært mye informasjon med henvisninger og lenker som er nyttige i de fleste spørsmål knyttet til palliativ omsorg.

Hva er palliasjon/palliativ behandling og omsorg?

WHO's definisjon:

«Palliativ behandling, pleie og omsorg er en tilnæringsmåte som har til hensikt å forbedre livskvaliteten til pasienter og deres familier i møte med livstruende sykdom, gjennom forebygging og lindring, ved hjelp av tidlig identifisering, grundig vurdering og behandling av smerte og andre problemer av fysisk, psykososial og åndelig art»

I tillegg har EU-erklæring om palliasjon fra 2014, med bl.a. følgende:

Palliasjon bør anvendes *tidlig i sykdomsforløpet*, sammen med potensielt kurativ behandling, men innebærer også *omsorg ved livets slutt*.

På liv og død— Palliasjon til alvorlig syke og døende, NOU 2017: 16

På bakgrunn av både erfaring og fag- og forskningslitteratur ser vi at det er nyttig å ha et **langsiktig perspektiv** allerede fra det tidspunkt vi starter å yte hjelp. Vi vet at omsorgen skal gis i mange år, at pasienten stadig blir mindre i stand til å ivareta egne behov og å kunne formidle sine synspunkter. Det er svært betydningsfullt å få kjennskap til pasientens syn, ønsker og prioriteringer om hva som er viktig i livet og hvordan omsorgen skal være framover. Ikke minst er denne kunnskapen ofte avgjørende når pasienten selv blir ute av stand til å uttrykke seg tydelig. Jo bedre fungerende pasienten er, jo enklere vil det være å innhente slike opplysninger. Dette gjøres gjerne i det som kalles **forhåndssamtaler**, og er i bruk mange steder, både innenfor hjemmesykepleie, i omsorgsboliger og



sykehjem. Det finnes både veiledninger og maler, lokale og nasjonale, hvordan dette kan gjøres. Nyttig veileder: **Forhåndssamtaler; felles planlegging av tiden fremover og helsehjelp ved livets slutt for pasienter på sykehjem.** (2) Slike samtaler er vanligvis ikke gjort en gang for alle, men må ofte gjentas etter hvert som tilstanden og forutsetningene endrer seg.

Når det gjelder å ha et palliativt perspektiv i omsorgen for pasienter med progressive neurologiske tilstander, som HS, Parkinsons sykdom, MS, ALS og demens, er det de siste årene kommet en del forskningslitteratur som viser at dette perspektivet er høyst aktuelt, og nærmest en forutsetning for god omsorg for pasienter med slike diagnoser. Jo mindre kurativ behandling som finnes, jo viktigere er det å ha palliativ omsorg som rettesnor. Palliasjon kan og bør uansett være en del av omsorgen ved alvorlig sykdom med langvarig forløp, også når kurativ behandling er hovedhensikten. Spesielt innenfor den omfattende forskningen på kreftfeltet har man funnet at slik omsorg kan gi lengre overlevelse, bedre symptomlindring og bedre livskvalitet. Selv om det på langt nær er like mye slik forskning på neurodegenerative tilstander, viser det seg at palliasjon er et svært godt og viktig prinsipp ved slike tilstander. (3-6) På bakgrunn av denne forskningen kan vi kort oppsummere følgende:

- Integrer palliasjon i omsorgen tidlig
- Benytt multidisiplinære/tverrfaglige team i planlegging og problemløsning. Det kan f.eks. være sykepleier, vernepleier, fastlege, nevrolog, psykolog, personell med kompetanse innen palliasjon

- Gjennomfør forhåndssamtaler hvor pasienten og familien deltar
- Sørg for god informasjon om sykdommen til pasienter og pårørende, slik at medbestemmelse kan praktiseres ut fra riktig informasjon og god forståelse
- Mulighet for kontakt med spesialister
- Kompetanseheving for fagpersoner
- Støttetiltak for pårørende

SÆRTREKK VED HS I SEN FASE

Når det gjelder pleie og omsorg for HS-pasienter i sen fase, vil mange problemer og tiltak være ganske like de man ser ved andre og mer kjente diagnoser. Her vil vi derfor kun omtale det man må være spesielt oppmerksom på, som er lite kjent eller avviker fra det som er vanlig for pasienter med langtkommen sykdom. Hvis du vil lese mer, vil vi vise til «En omsorgsgivers håndbok for langt fremskredet stadium av Huntingtons sykdom», (7) som går grundig inn på de fleste problemområder for pasienter med langtkommen sykdom.

Vær oppmerksom på skader forårsaket av bevegelsesforstyrrelsene: Dette gjelder skader som kan oppstå på grunn av ufrivillige og/eller repeterende bevegelser. Det kan være smerter eller i verste fall brudd etter å ha slått seg, eller «gnagsår» fordi bevegelsene skaper mye gnissing på utsatte steder. Mye kan forebygges ved bruk av spesielsenger, som er ekstra brede og polstrede, og stoler som støtter godt opp om kroppen. Puter til støtte og avlastning kan også være til god hjelp.

Mangel på bevegelse gir ofte også komplikasjoner, slik som tendens til trykksår og/eller sårhet på bøyeseiden i albuer, skuldre, lyske og knær på grunn av kontrakturer. Oppfølging med fysioterapi og øvelser vil kunne forebygge noen av disse komplikasjonene. Det er en stor fordel med veiledning fra fysioterapeut for å kunne gjøre nødvendige tiltak i den daglige omsorgen. Dersom det er vanskelig å få fysioterapitjenester lokalt, ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser eller det nærmeste ressurscenteret i Fagnettverk Huntington.

Forebygging er det aller viktigste, og langt enklere enn å behandle skader som alt er oppstått. Vær nøye med det grunnleggende stellet, og sørg for riktig ligge- og hvilestilling for pasienten. Trykkavlastende madrasser vil også være en stor fordel.

Svelgeproblemer: Se kapittelet som omhandler ernæring, kapittel 6.

Stort behov for trygghet og stabilitet: Erfaring viser at den kognitive svikten gir økt behov for trygghet, stabilitet og faste rutiner. Mange av pasientene er svært vare for endringer i personalgruppen, nye hjelpere og/eller endrete måter å utføre stell eller andre gjøremål på. Legg vekt på faste rutiner og at handlingsrekkefølgen på de ulike gjøremålene er lik fra gang til gang. Forsøk å få til mest mulig stabilitet i personalgruppen som har ansvar for pasienten, og ikke bytt pleiere om det ikke er strengt nødvendig.

Dersom man stadig har problemer i samhandlingen, er det viktig å dele erfaringer for å finne fram til hva som fungerer best. Har man mulighet til å bruke Marte Meo-metoden (<http://www.martemeo.no>), kan det ofte være til god hjelp.

Trøtthet, slitenhet eller mangel på interesse: Vi vet at både hjernens og kroppens funksjon blir stadig mer redusert utover i sykdomsforløpet. Dette gjør at det skal stadig mindre til før pasienten blir sliten. Det kan medføre trøtthet, mangel på oppmerksomhet og kontakt. Noen ganger kan det også gi seg utslag i uro, angst, roping eller aggresjon. Det er ofte et tegn på at pasienten har fått nok, og ikke er i stand til å ta inn flere inntrykk. For noen pasienter er et morgenstell mer enn nok aktivitet på en formiddag, og de trenger ro og hvile i etterkant. Et måltid kan også være krevende, og for mange vil det være bedre å dele opp større måltider i flere og mer kortvarige. Det vil variere hvor fort man blir sliten. Mange har også glede av å være i fellesarealene kortere eller lengre tid, høre på musikk eller komme seg litt ut i frisk luft. Dette er uavhengig av pasientens alder, men nærere knyttet til sykdommens stadium. Vi har lett for å tenke at dagene blir lange og

kjedelige, spesielt hvis pasienten er yngre, men slik er det vanligvis ikke når sykdommen er kommet svært langt.

Vansker med kommunikasjon og forståelse: Se kapittel 2 og 5.

Etter hvert som pasientens fysiske og mentale tilstand blir svakere, ser man at det kan oppstå komplikasjoner som også er vanlig ved andre sykdomsforløp med lignende karakter. Vansker med ernæring, i noen tilfeller også avmagring, lite aktivitet og mye sengeleie, vil kunne gi økt infeksjonstendens, som lungebetennelser og urinveisinfeksjoner. Tendens til å svelge feil, aspirere til lungene, fører også til at det lettere oppstår lungebetennelser. Når pasienten er sterkt svekket, vil slike infeksjoner være for stor belastning for kroppen, og kan medføre at pasienten dør. I slike tilfeller er det viktig å ha avklart og dokumentert hva pasient og pårørende ønsker av behandling. Skal pasienten ha antibiotika? Skal han legges inn på sykehus? Skal man forsøke gjenoppliving ved respirasjons- og/eller hjertestans? Situasjonen kan være etisk vanskelig uansett, men valgene blir enklere om dette er drøftet og kjent fra tidligere i forløpet.

Det finnes en veileder fra Helsedirektoratet som kan være god å støtte seg til i situasjoner der valg angående livsforlengende behandling ved alvorlig sykdom er aktuelt. (8)

REFERANSER

1. Palliative care in Huntington's disease: Personal reflections and a review of the literature. Christopher G. Tarolli, Amy M. Chesire, Kevin M. Biglan, Tremor Other Hyperkinet mov. 2017 doi: 10.7916/D88057C7
2. Veileder: Forhåndssamtaler på sykehjem. Universitetet i Oslo - Institutt for helse og samfunn <https://www.med.uio.no/helsam/tjenester/kunnskap/etikk-helsetjenesten/forskning/publikasjoner/2017/veileder-forhandssamtaler.html>
3. The views of adults with neurodegenerative diseases on end-of-life care: a metasynthesis. Laurence Regan, Nancy J. Preston, Fiona J. R. Eccles & Jane Simpson; Aging & Mental Health Februar 2019 <https://doi.org/10.1080/13607863.2017.1396578>
4. Palliative care and neurology: Time for a paradigm shift Leslie A. Gillum, Benzi M. Kluger, Janis Miyasaki. Neurology. 5 August 2014 DOI: <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000001384>
5. A consensus review on the development of palliative care for patients with chronic and progressive neurological disease. D. J. Oliver, G. D. Borasio, A. Caraceni, M. de Visser, W. Grisold, S. Lorenzl, S. Veronese, R. Voltz. European journal of neurology 23 Jan 2016 <https://doi.org/10.1111/ene.12889>
6. Palliative Care in Huntington Disease: Personal Reflections and a Review of the Literature. Christopher G. Tarolli, Amy M. Chesire, Kevin M. Biglan. Tremor and other hyperkinetic movements. 2017 doi: 10.7916/D88057C7
7. En omsorgsgivers håndbok for langt fremskredet stadium av Huntingtons sykdom. Utgitt av den kanadiske huntingtonforeningen og oversatt ved NKS Olaviken alderspsykiatriske sykehus.
8. Beslutningsprosesser ved begrensning av livsforlengende behandling. Veileder. <https://helsedirektoratet.no/retningslinjer/veileder-for-beslutningsprosesser-ved-begrensning-av-livsforlengende-behandling>

Kronisk sykdom – belastning og mestring

Dette kapitlet dreier seg om hvordan man kan forholde seg i møte med livsbelastninger på et mer generelt nivå. Det er her skrevet med tanke på Huntingtons sykdom, men det kunne like gjerne gjelde for andre svært alvorlige sykdommer eller funksjonsnedsettelse.

Å rammes av kronisk sykdom vil alltid være en belastning. Og ved en så alvorlig diagnose som Huntingtons sykdom (HS) vil belastningen oftest bli stor. Det er ikke bare pasienten selv som rammes, men også resten av familien, og på flere måter.

Mange vil oppleve en følelsesmessig overveldende situasjon når diagnosen blir stilt, spesielt dersom sykdommen ikke har vært kjent i familien tidligere. Det er normalt å få ganske kraftige reaksjoner på slike beskjeder, som gjerne medfører at hele forestillingen om livet blir forandret. At det både er krevende og tar tid å lære å forholde seg til en slik sykdom, er ikke vanskelig å forstå.

Det er kanskje lett å tenke at HS er en uheldelig sykdom og at det derfor er lite man kan gjøre. Slik er det ikke. Det er alltid noe man kan gjøre av behandling, omsorg eller støtte som vil lette og hjelpe på de ulike vanskene som oppstår.

Å HA HUNTINGTONS SYKDOM

Å få Huntingtons sykdom (HS) vil nødvendigvis føre til at svært mye i livet kommer til å endre seg, selv om det ikke skjer fort.

HS medfører gradvis tap av funksjoner på mange områder over tid. Tidlig i forløpet eller før sykdommen bryter ut, kan det være både klokt og nyttig å tenke gjennom hvordan du ønsker å leve med en slik sykdom. Det gir en ekstra utfordring at diagnosen også rammer de kognitive og psykologiske funksjonene. Bruk dine nærmeste, fagfolk eller venner til å diskutere også slike tema med. I tillegg kan det være et godt tiltak å skrive ned tankene du har om hvordan du ønsker å håndtere de problemer som kommer utover i sykdomsforløpet.

I en slik langvarig sykdomsprosess som HS innebærer, er det også viktig å vektlegge det som fortsatt fungerer godt. Det vil være viktig både for deg og for familien eller andre i ditt nære miljø. Og husk at du ikke mister din humoristiske sans, interessen for bil eller hagestell, selv om du får Huntington sykdom. Noe kan endre seg mye, andre ting svært lite. Vær bevisst på det som gir deg glede og mening i hverdagen, og gjør dette i samarbeid med de viktige personene i livet ditt.



I et langt sykdomsforløp har det stor betydning å ha et godt «støtteapparat». Med det mener vi både fagfolk og andre viktige personer i livet ditt. «Støtteapparatet» kan du benytte både som diskusjonspartnere og rådgivere, og til konkret hjelp eller til å komme i gang med tiltak som passer i din situasjon. (Se også kapittel 3 og eget dokument «Pasientforløp ved Huntington sykdom», som du finner på www.huntington.no.) Du vil kunne oppleve at dere er uenige om enkelte ting, men ha alltid i mente at de ønsker å hjelpe deg til å få en så god livssituasjon som mulig.

En vanskelig kjensgjerning du som pasient også må håndtere, er kunnskapen om at du antakelig endrer deg både som person og i oppførsel. Du kan for eksempel bli mer irritabel, mindre fleksibel eller mer likegyldig. Slike endringer er vanskelig å oppfatte og vurdere for den som selv har HS, og mange føler seg om lag som før. Det er

vår erfaring at forskjellige oppfatninger av hvordan man framstår, ofte kan være grunnlag for misforståelser eller konflikt mellom deg og andre, spesielt dine nærmeste. Det er viktig at du har noen du stoler på som du kan snakke om dette temaet med, og som kan være med og gi råd i slike vanskelige situasjoner. Ikke minst er det viktig å ta det «de andre» sier på alvor, fordi de svært ofte faktisk ser ting som du selv ikke ser eller oppfatter.

I tillegg til det som er nevnt over, er vår erfaring at det absolutt er lurt å gi informasjon om sykdommen til venner og omgangskrets. Da vil de bedre forstå de endringer som følger med sykdommen, og dere vil lettere kunne fortsette å ha gode relasjoner. Etter hvert, når symptomene blir tydeligere og gir større vansker i hverdagen, vil vennene også kunne være både til støtte og hjelp.

Hvordan kan den som har sykdommen oppleve det?

Jeg har HS – det innebærer at:

- Jeg liker rutiner.
- Jeg gjør én ting om gangen.
- Du må gjøre meg oppmerksom på deg, og fortelle hva du vil.
- Du må gi meg tid til å svare – ikke gjenta det du sa eller si det på en annen måte – da blir det vanskeligere for meg.
- Du må lytte til hva jeg sier - det kan kreve litt innsats.
- Jeg vet ikke hvordan jeg skal vente. Trenger jeg noe, må jeg ha det nå.
- Jeg trenger masse mat og drikke.
- Hjernen min kjører seg fast i å tenke på viktige ting, så jeg gjentar ofte de samme ordene en del.
- Det finnes bare én løsning på et problem/spørsmål.
- Jeg husker livet mitt slik det var før.
- Jeg kan være redd for fremtiden - jeg tenker mye.
- Jeg kan glede meg over ting og ha det gøy.
- Jeg var uavhengig, hadde mitt eget liv og tok egne valg – jeg vil ikke forandre meg mer enn jeg må.

Fra *Huntington's disease: a carer's guide*
Utgitt av den britiske pasientforeningen for Huntingtons sykdom

Til deg som hjelper den syke

I samhandlingen med pasienten må man ha en bevissthet om de faktorene som er nevnt ovenfor, og at mye av det lett kan bidra til feiltolkninger og kommunikasjonssvikt. For eksempel kan et kontant «nei» på et spørsmål tolkes som at vedkommende er uinteressert og lite vennlig innstilt, men i virkeligheten har vedkommende kanskje bare behov for å bruke mer tid på å bearbeide informasjonen.

Å VÆRE PÅRØRENDE

De fleste forstår at det kan være svært tungt å få en diagnose som HS, men ikke like mange er klar over de belastningene de pårørende står i. Å oppleve at en kjær person blir alvorlig syk, gir reaksjoner som for eksempel sorg, sinne og tristhet. I tillegg til de mer direkte problemene sykdommen i seg selv gir, fører den også med seg mange andre bekymringer og spørsmål, spesielt hvis man har barn sammen. Barna vil som regel ha risiko for å arve sykdommen (være risikopersoner),

og dette er tungt å bære for en far eller mor. I tillegg til egne barn og barnebarn, er det også andre familiemedlemmer man kan være bekymret for, som for eksempel søsken, nieser eller nevøer.

I noen tilfeller vet familiemedlemmer at de på et eller annet tidspunkt vil bli syke, mens andre heller lever med risikoen, usikkerheten og håpet. Hvordan man klarer å leve med slike belastninger varierer mye fra person til person. Noen plages mye med tanker og bekymring, mens andre mestrer det og lever godt til tross for usikre framtidsutsikter. For de fleste er det likevel nødvendig å ha noen å snakke med om slike spørsmål. Det kan være venner, familie eller fagfolk. Det viktigste er at man kan dele tanker og følelser med noen som kan være til støtte, og som i tillegg kan hjelpe til med å sortere i vanskelige tanker eller reaksjoner.

Å være nær pårørende til en person med HS byr på spesielle utfordringer. Det forekommer ofte at den som blir syk får endret reaksjonsmønster og atferd, som irritabilitet, utålmodighet, tiltaksløshet, sinne, og lignende. Dette kan være svært belastende når det pågår i lang tid. Det gjelder ikke bare for ektefelle/partner, men kanskje spesielt for barna til en som er syk.

Sykdom og nedsatt funksjonsevne fører som regel til forandringer i familien, som endrede roller, ansvar og oppgavefordeling. Forholdet mellom ektefellene/partnerne har stor tendens til å endres fra gjensidighet og likestilthet til å bli «skjevt», med endret ansvars- og arbeidsfordeling. Vi ser ofte at ektefelle/partner setter egne behov til side, og det sosiale livet blir svært redusert. Rollen som omsorgsperson kan bli altoverskyggende og andre familieroller blir skadelidende. Det forekommer også at barn tar på seg voksenroller, eller at de «flykter» fra et familiefellesskap som har blitt svært annerledes. De oppholder seg på rommet sitt eller hos venner så mye de kan. Erfaringen viser også at barn kan få problemer på skolen, for eksempel konsentrasjonsvansker og fravær, noen bekymrer seg og blir triste, mens andre blir sinte.

Det er ikke alltid like lett å finne gode løsninger på denne type problemer i tide. Endringene har som regel kommet som små og nesten ubetydelige skritt, men etter mange nok skritt, kan situasjonen framstå som nesten uoverkommelig. Det er altså svært viktig å ta opp disse vanskelige temaene med fagfolk tidlig i sykdomsforløpet, slik at nødvendige tiltak kan komme på plass, både for den som har sykdommen og for deg som er nær pårørende.

NÅR DU TRENGER HJELP...

Ingen klarer å leve godt med HS uten å få hjelp. Fastlegen er et naturlig sted å begynne å søke hjelp. Fastlegene har erfaring med mange typer problemer, og vil kunne vurdere hva slags type hjelp som trengs, og hvor eller hvordan man kan få denne hjelpen. Videre er tildelingskontoret i kommunen (dette kan ha ulike benevnelser i ulike kommuner) det stedet man kontakter for å søke om mange ulike typer hjelp.

Dersom det er barn i familien, er det lurt å kontakte helsesykepleier. Du er også velkommen til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for å diskutere de aktuelle problemstillingene.

MESTRING

Mestring er et begrep som kan oppfattes forskjellig fra person til person. En kortfattet forklaring på begrepet mestring, er at **man har krefter til å håndtere utfordringer og problemer på en slik måte at man opplever å ha kontroll over eget liv.**

Alle mennesker møter problemer av forskjellig karakter i løpet av livet. Det er stor forskjell på hva hver enkelt oppfatter som problemer, og måten vi møter disse på. Felles er at vi alle bruker mestringsstrategier for å håndtere utfordringene. Strategiene varierer fra person til person, og bærer ofte preg av personens kulturelle bakgrunn og personlighet. Hver enkelt benytter seg gjerne av et begrenset sett av strategier, og ofte de samme uansett type problem.

De senere år har også mestringsstrategier vært gjenstand for forskning, og det viser seg at noen strategier fungerer bedre enn andre.

- For eksempel er det bedre å forholde seg aktiv og forsøke å løse problemene, i stedet for å overse eller bare prøve å glemme dem. Å skaffe seg nødvendig kunnskap, og på den måten bli bedre rustet for å bidra aktivt i problemløsning, hører med til denne strategien.
- Mange vektlegger åpenhet og det å ha noen å snakke med som vesentlig. Dette er også en forutsetning for å få hjelp og forståelse i en vanskelig situasjon. Det bør likevel ikke være slik at man snakker om alt til alle. Det kan være lurt å tenke igjennom *hva* man skal snakke om med *hvem*, og hvor mye de ulike personer trenger å vite.

- Å ta i mot hjelp er særdeles viktig, og det er også lurt ikke å være redd for å be om hjelp.
- Humor har også vist seg å være positivt for å kunne leve godt med ekstra utfordringer. Om det ikke alltid faller like naturlig, så tenk på det og bruk det bevisst. At en god latter forlenger livet, er ikke bare et uttrykk, men ser ut til å stemme bra med forskningen også!

Prøv gjerne ut de strategiene som du kanskje ikke har brukt tidligere, det vil ikke skade og du kan bli positivt overrasket!

Du kan også ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser, hvor du kan snakke med rådgivere som kjenner problematikken ved Huntingtons sykdom. Vi kan ikke løse alle problemer som oppstår i forbindelse med HS, men vi kan gi deg informasjon om sykdommen og aktuelle hjelpetiltak, og vi kan være diskusjonspartnere og hjelpe deg videre i en vanskelig situasjon.

HUNTINGTON-FORENINGEN

Det kan også være lurt å ta kontakt med Landsforeningen for Huntington sykdom. Mange der har erfaring med tiltak som kan være til hjelp.

REFERANSER

Huntington's disease 4th edition. Bates G, Tabrizi S, Jones L. Oxford: Oxford University Press, 2014.

Resiliens, risiko og sunn utvikling. Borge, AIH. Oslo: Gyldendal Akademisk, 2003

Changes in mental state and behaviour in Huntington's disease. Eddy CM, Parkinson EG, Rickards HE. Lancet Psychiatry. 2016;3(11):1079–86.

Røthing M, Malterud K, Frich JC. Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. Scandinavian journal of caring sciences, December 2014, Vol.28(4), pp.700-705

Huntington's Disease: The Facts (2nd edition). Quarrell, Oliver. Oxford: Oxford University Press, 2008

Tro, håb og ansvarlighed. Fortællinger om liv levet med sykdom og handicap. Wognsen C, Hansen JES, Andersen T. København: Center for Små Handicapgrupper, 2000

10

Genetisk veiledning og testing

I Norge er genetisk testing lovregulert av bioteknologiloven (Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m.).

Det er mulig å ta en genetisk test for å få vite om man har genfeilen som gir Huntingtons sykdom (HS). Ved HS er det to måter å gjøre denne undersøkelsen på:

- **Diagnostisk test** er aktuelt dersom en person har symptomer som gir mistanke om HS. Siktemålet er å avklare om personen har genfeilen som gir sykdommen.
- **Prediktiv eller presymptomatisk test** er aktuelt når siktemålet er å avklare om en **frisk** person har genfeilen.

Gjennom presymptomatisk testing (test av frisk person) er det mulig å påvise om en person har arveanlegget for HS. Alle som har HS i familien eller slekten kan be om henvisning til genetisk veiledning ved en av avdelingene for medisinsk genetikk i Norge: Oslo universitetssykehus, Haukeland universitetssykehus eller St. Olavs hospital. Alle leger kan henvise til genetisk veiledning. Vi anbefaler å gjennomføre genetisk veiledning i god tid før man planlegger å få barn. **Husk at veiledning ikke innebærer at man må gjennomføre selve testen.** De som ønsker fosterdiagnostikk må gjennomføre genetisk veiledning først.

PRESYMPTOMATISK TESTING

Hvis man kjenner til at det er HS i slekten, blir spørsmålet om å ta en presymptomatisk test ofte aktuelt. Det kan være vanskelig å avgjøre om man skal teste seg eller ikke. Noen lever godt med usikkerheten ved å ikke vite om man blir syk i fremtiden, mens andre ønsker visshet. Hver og en må finne ut hva som er den beste løsningen for seg selv.

Det er personen selv som avgjør om han/hun ønsker å gjennomføre en presymptomatisk gentest. Man kan ta kontakt med en avdeling for medisinsk genetikk som tilbyr presymptomatisk testing for informasjon, eller be om henvisning via sin fastlege. Friske personer som ønsker å teste seg, skal motta genetisk veiledning om hva testingen innebærer, og de må gi sitt skriftlige samtykke til testingen. Det presymptomatiske testprogrammet for HS er lagt opp i tråd med internasjonale retningslinjer, og innebærer en forsamtale, vurdering av psykolog/psykiater, en testsamtale og en svarsamtale. En lege (medisinsk genetiker) og genetisk veileder vil være ansvarlig for informasjon og samtaler. Den psykologiske vurderingen gjøres for å hjelpe personen med å avklare den psykiske belastningen en test innebærer, og slik sikre at hun/han er godt forberedt på å få svaret på testen. Den som tester seg kan trekke seg når som helst i løpet av prosessen.



Landsforeningen for Huntingtons sykdom og Senter for sjeldne diagnoser har laget en brosjyre om «Et vanskelig valg: presymptomatisk test og Huntingtons sykdom». (Lenke til «Et vanskelig valg») Søk etter «et vanskelig valg» på sjeldnediagnoser.no.

ET DÅRLIG SVAR

«En lege kan ikke på eget initiativ informere familien»

Et «dårlig svar» innebærer at man har arvet genfeilen for HS. Det er viktig å understreke at en person ikke er syk selv om man har fått et dårlig svar på en presymptomatisk test. Testsvaret forteller svært lite om når sykdommen vil starte, og i prinsippet kan symptomene melde seg når som helst i livsløpet. Selve genfeilen er bare én av faktorene som avgjør tidspunktet for sykdomsutbrudd. Uansett vil et dårlig svar som regel innebære en krisesituasjon for personen det gjelder. Det medfører også at man må ta stilling til viktige spørsmål som utdanning, arbeid og familie.

Det kan være viktig å få etablert kontakt med psykiater/ psykolog på hjemstedet. Vi anbefaler også oppfølging hos nevrolog med kjennskap til sykdommen. Legen som foretar presymptomatisk testing kan henvise til videre oppfølging i pasientens hjemmedistrikt. Når personen begynner å føle at han eller hun får symptomer, kan man bli henvist til nevropsykologisk testing for å få sikrere svar.

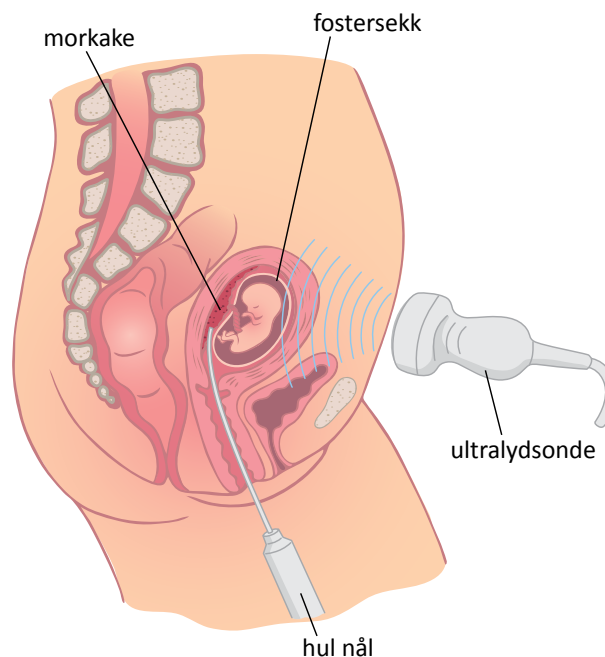
INFORMASJON I FAMILIEN

Resultater av gentester, både de som tas av syke og av friske, kan også si noe om slektninger og fremtidige barn. Testresultatet kan derfor være av stor betydning for andre familiemedlemmer og for ektefeller eller partnere. Et etisk dilemma for den som har testet seg, er hvorvidt han eller hun skal fortelle familiemedlemmer om testresultatet. Det er den som har testet seg som avgjør om familien skal få informasjon om testresultatet. Vedkommende må vurdere hvordan budskapet eventuelt skal formidles, men kan få hjelp av helsepersonell til å forberede seg på eller til å gjøre dette.

Morkakeprøve

Morkakeprøve er en analyse av celler som kan gi svar på om fosteret har en sykdom.

Undersøkelsen kan utføres på to måter; gjennom magen eller gjennom skjeden. Går man gjennom skjeden føres et tynt kateter under ultralydveiledning inn i morkaken og det suges ut vev.



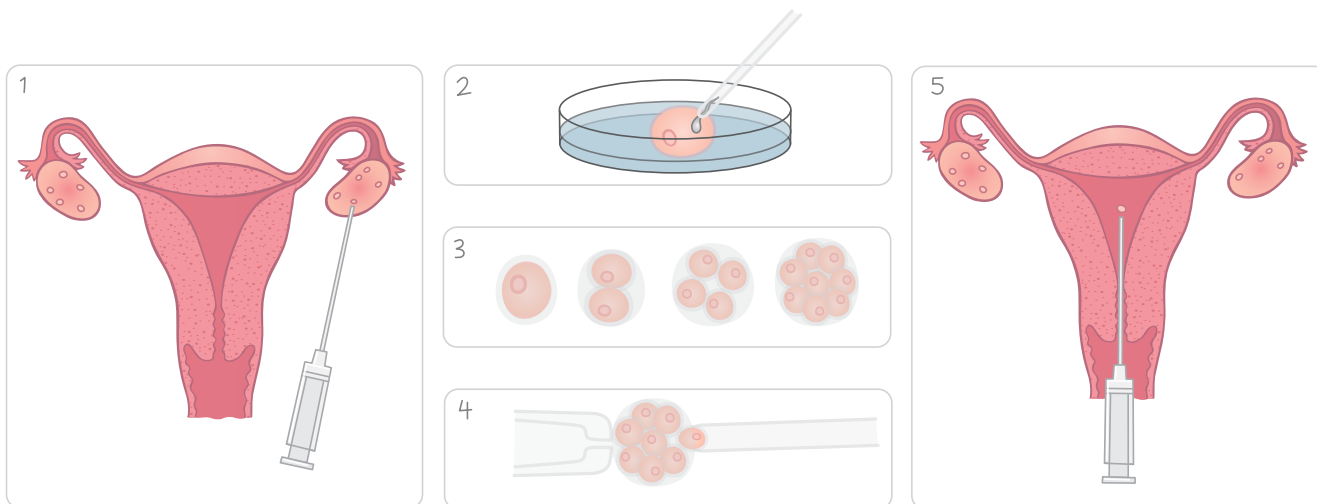
Du finner mer informasjon om gentester, fosterdiagnostikk og preimplantasjonsdiagnostikk på nettsidene til Bioteknologirådet (bioteknologiradet.no) og Preimplantasjonsdiagnostikk-nemnda (helseklage.no)

HVEM EIER OPPLYSNINGENE?

Forsikringselskaper og arbeidsgivere kan ikke be om opplysninger om genetiske undersøkelser, og de kan heller ikke bruke slike opplysninger dersom personen selv gir dem tilgang til opplysningene. Dette er hjemlet i Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m.m (bioteknologiloven), § 5-8, Forbud mot bruk av genetiske opplysninger utenfor helsetjenesten.

FOSTERDIAGNOSTIKK

Fosterdiagnostikk, også kalt prenatal diagnostikk, innebærer å undersøke fosteret tidlig i fosterutviklingen for å avklare om det har arvet den sykdomsgivende genfeilen eller ikke. Å avbryte svangerskapet kan være en vanskelig beslutning, og det er viktig å ha tenkt igjennom slike problemstillinger før man blir gravid. Dersom man vet at man likevel vil fortsette svangerskapet, anbefaler vi å la være å gjøre fosterdiagnostikk. Velger mor å beholde et foster selv om det har genfeilen, vil barnet ikke selv få muligheten til å velge om det vil vite sin genstatus. For foreldre kan det innebære mange etiske dilemmaer å vite at barnet kommer til å utvikle HS.



Preimplantasjonsdiagnostikk (PGD)

1. Eggceller tas ut fra kvinnen etter hormonstimulering
2. Eggene befruktes i laboratoriet ved mikroinjeksjon
3. De befruktede eggene vokser i laboratoriet noen dager
4. Etter at de befruktede eggene har delt seg i 8 celler, fjernes en celle fra hvert av dem og gentestes
5. Etter at testresultatet foreligger, settes ett av preimplantasjonsembryoene inn i kvinnens livmor.

MORKAKEPRØVE OG FOSTERVANNSPRØVE

For å undersøke om fosteret har arvet den sykdomsgivende genfeilen for HS, er det mest vanlig å ta en morkakeprøve. Det er viktig å kontakte medisinsk genetisk avdeling tidlig i svangerskapet. Morkakeprøve kan tas i 11. svangerskapsuke, og svaret vil som regel være klart i løpet av få dager, ofte før utgangen av uke 12. Det er mulig å ta fostervannsprøve noe senere, i 15. svangerskapsuke, og man bruker da avstøtte celler fra fosteret. Cellene må dyrkes og det kan ta uker å få et svar. Morkakeprøve og fostervannsprøve utføres av gynekolog, og prøvene blir analysert ved avdeling for medisinsk genetikk. Det er en viss risiko for spontanabort ved slike undersøkelser, 1-2 % ved morkakeprøve og 0,5-1 % ved fostervannsprøve.

GENETISK PREIMPLANTASJONS-DIAGNOSTIKK

Preimplantasjonsdiagnostikk (forkortet PGD etter det engelske «preimplantation genetic diagnosis») kombinerer prøverørsbefruktning med genetisk testing av fosteranlegget (embryo) før det settes inn i livmoren. Ved denne metoden unngår man et eventuelt svangerskapsavbrudd av foster som har genfeilen, fordi man bare setter inn fosteranlegg som ikke har genfeilen. Ved PGD må paret først godkjennes for vanlig prøverørsbehandling (IVF). Søknad må deretter sendes til PGD-nemnda (<https://helseklage.no/forside/preimplantasjonsdiagnostikk-pgd>) Paret kan selv søke nemnda, men må ha vært gjennom genetisk veiledning og infertilitetsutredning før det søkes. I praksis vil søknaden sendes av paret i samråd med helsepersonell. HS er en av tilstandene som tidligere er godkjent av PGD-nemnda.

HVORDAN GJØRES PGD?

PGD gjøres ikke i Norge, så paret må dra til et godkjent senter i utlandet, for eksempel i Sverige eller Belgia, for å få gjennomført prosedyren. I forbindelse med PGD får kvinnen behandling med en høy dose hormoner for å stimulere eggstokkene til å produsere eggceller. Eggcellene blir så tatt ut og befruktet med mannens sædceller i laboratoriet. Embryoet som dannes får vokse i laboratoriet til det har delt seg i ca. åtte celler. En eller to celler kan da tas fra embryoet, og man gjør genetisk testing på denne cellen. Dersom undersøkelsen viser at embryoet ikke har den sykdomsgivende genfeilen, kan det settes inn i kvinnens livmor. Mange laboratorier vil anbefale morkakeprøve eller fostervannsprøve også *etter* PGD, fordi det kan være en liten risiko for feildiagnostisering.

Ved PGD-behandling er sannsynligheten for at man får et levende friskt barn ca. 15-20 % per behandling. Dersom man blir godkjent for PGD-behandling, får man inntil tre forsøk. Erfaringsmessig er PGD en påkjenning for paret.

REFERANSER

Bioteknologiloven: <https://lovdata.no/dokument/NL/lov/2003-12-05-100> Informasjon om PGD: <https://www.helsedirektoratet.no/tema/bioteknologi/preimplantasjonsdiagnostikk-pgd>
Søknadsskjema og informasjon om søknadsprosess ved PGD: <https://helseklage.no/forside/preimplantasjonsdiagnostikk-pgd>

11

Hjelpemidler

Ved Huntingtons sykdom (HS) vil det være viktig med utprøving og tilpassing av aktuelle hjelpemidler i ulike faser av sykdomsforløpet. Husk også at hensikten med et hjelpemiddel er å **fremme selvstendighet, verdighet, trygghet og mestring.**

PLANLEGG LANGSIKTIG

Det kan ta tid å venne seg til og akseptere et hjelpemiddel. Det er derfor gunstig å lære å bruke hjelpemiddelet tidlig og ta det i bruk før behovet er blitt stort. Tidlig i sykdomsforløpet kan pasienten ha forståelse for hensikten med hjelpemiddelet og se nytten ved å ta det i bruk. Eksempler på dette kan være dusjstol, toalettsete eller heis. Det er da mindre sannsynlig at hjelpemiddelet blir et symbol på funksjonstap.

FYSISK TILRETTELEGGING

Hjemmemiljøet og omgivelsene bør være mest mulig tilgjengelige og funksjonelle for alle. Det kan være fornuftig å ta hensyn til følgende:

- Unngå hindringer, som for eksempel dører som står åpne.
- Unngå løse, glatte tepper og høye dørterskler.
- Det bør være gelender i trapper, håndtak på badet eller andre steder man trenger å holde seg fast.
- Dusjen/badekaret bør ha gummimatte/sklisikring. Badekar er lite hensiktsmessig for denne pasientgruppen.
- Det bør ikke være for mange møbler og ting i rommene. Det gjør det vanskelig å ta seg frem.
- Hver ting har sin faste plass.
- Ergoterapeuten er en god veileder når det gjelder tilrettelegging hjemme.

VURDERING, UTPRØVING OG TILPASSING AV HJELPEMIDLER

Ergo- og fysioterapitjenesten i kommunene har kunnskap om ulike typer hjelpemidler, og kan vurdere behovet og bistå i utprøving og tilpassing av disse. De samarbeider med hjelpemiddelsentralene som finnes i hvert fylke. Sentralene har kompetanse på mulige løsninger av funksjonssvikt og hvilke produkter og tilpasningsmuligheter som finnes. I tillegg har de oversikt over hvor man kan hente mer kompetanse om de ulike hjelpemidlene. De utfører også vedlikehold og reparasjon av hjelpemidlet.

Hjelpemiddelsentralene kan også bistå med tilrettelegging av det miljøet som hjelpemiddelet skal brukes i, enten det er hjemme, i arbeid eller fritid.

HJELPEMIDLER – ULIKE KATEGORIER

Nedenfor følger en inndeling i ulike kategorier av hjelpemidler som kan være aktuelle ved HS. I tillegg kan det være andre hjelpemidler som ikke er nevnt her.

Kommunikasjonshjelpemidler

Kommunikasjonsutfordringene hos personer som har HS vil variere fra person til person, og forverrer seg utover i sykdomsforløpet. Hjelpemidlene introduseres ofte for sent i sykdomsforløpet, når det er vanskelig å lære nye ting, og leseferdighetene er affisert. I litteraturen er det beskrevet at alternativ kommunikasjon bør tas i bruk tidlig i sykdomsforløpet, mens pasienten er motivert og har kapasitet til å lære. (Saldert et al., 2010; Hamilton et al., 2012).

Det finnes ulike typer nettbrett med programvare for kommunikasjon. Senere i sykdomsforløpet viser erfaring både fra brukere og fagpersoner at enkle symboler og bilder ofte er det som egner seg best. En kommunikasjonsbok med bilder som pasienten kan peke på, kan være et godt hjelpemiddel i kommunikasjonen. Bildene kan vise til grunnleggende behov og ønsker og ja/nei som svar på spørsmål. «Talking mats» er et kommunikasjonshjelpemiddel som har vist seg å være hensiktsmessig for noen personer med HS. (van Walsem, Howe, Frich, Andelic, 2016).

Logopeden er en sentral fagperson når det gjelder informasjon om og utprøving av aktuelle kommunikasjonshjelpemidler. Det er viktig at det settes av tid til opplæring i bruk av hjelpemiddelet, og at det innføres gode rutiner, slik at hjelpemiddelet benyttes i kommunikasjonssituasjonen.

Leseskriveredskap: Det finnes skriveredskap som er tykkere og tyngre enn vanlig, og dermed kan bidra til et bedre grep. Bokstativ kan brukes for å slippe å holde boka selv. Flere personer med HS har gitt tilbakemelding om at de har glede av å bruke PC i kommunikasjon med andre. PC-program med «skjelvekontroll» kan være nyttig noen. Hjelpemiddelsentralen kan tilpasse maskin og programvare etter den enkeltes behov.

Signaturstempel: Egner seg godt om pasienten har problem med å skrive. Stempelets avtrykk gir en kopi av egen underskrift.

Kognitive hjelpemidler

Kognitive hjelpemidler kan være til god hjelp om pasienten har hukommelsesproblemer, vansker med å planlegge, organisere og ha struktur på dagen. Det kan også være hensiktsmessig å bruke slike hjelpemidler om det er en utfordring med døgnrytme og tidsoppfattelse.

En digital aktivitetskalender med påminnelsesfunksjon, for eksempel en «Memoplanner» og «Handikalender», er eksempler på kalendere som gjør at man lettere kan greie å organisere ulike gjøremål i løpet av dagen. En planleggingstavle kan også være til god hjelp for å holde oversikt over dagens og ukens aktiviteter (Abilia, www.abilia.no).

For at hjelpemidlene skal fungere etter hensikten, er det viktig å ta hensyn til pasientens mål og ønsker med å bruke hjelpemiddelet, og at «nærpersoner» som pårørende og fagpersoner har fått opplæring i å bruke det. (Scherer, Hart, Kirsch, Schulthesis, 2005).

Fysioterapeut veileder personalet

Bor pasienten i omsorgsbolig eller sykehjem, er personalet en viktig ressurs til å vedlikeholde pasientens funksjonsnivå så lenge som mulig. Etter veiledning fra fysioterapeut kan personalet for eksempel ha ståtrening og utføre gangtrening med pasienten. Fellesaktiviteter som trim, turgrupper, svømmegruppe og lignende er positivt for pasienten. Fysioterapeuten veileder også personalet om hvordan man **sørger** for å strekke ut leddene for å unngå kontrakturer.

I hverdagen er funksjonelle og hensiktsmessige **hvile- og sittestillinger** viktig. Dette må vurderes og tilpasses under veiledning fra fysioterapeut og ergoterapeut. Det kan være aktuelt med utprøving av aktuelle hjelpemidler, for eksempel komfortrullestol med tilleggsutstyr som trykkavlastende sittepute og Huntington spesialstol eller





spesialseng. Mange med Huntingtons sykdom har god nytte av stolen «Omega» («Huntingtonstolen»), se figur s. 39. Stolen finnes i flere størrelser, kan reguleres og har hjul. Den slutter godt om kroppen og fremmer derfor god og stabil sittestilling.

Rullestoler/hvilestoler: En komfortrullestol kan være viktig for å oppnå en hensiktsmessig sittestilling. Har personen ufrivillige bevegelser, må man være oppmerksom på at stolen bør være godt polstret og stabil, slik at vedkommende ikke skader seg, eller aker seg ut av stolen. Det er viktig med individuell tilpasning, f.eks. kan dypere sete, høyere rygg med nakkestøtte, armlener og stabile fotstøtter.

Ganghjelpemidler: Rullator, prekestol eller en type «høy rullator» som heter «Meywalk», (Forhandler: Bardum), kan være aktuelt ved nedsatt balanse. Enkelte personer sier at noen ganghjelpemidler kan virke forstyrrende og u hensiktsmessig, fordi de har utviklet en egen teknikk når de går. Stokk og krykker er sjelden i bruk, da det er forstyrrende, spesielt ved ufrivillige bevegelser.

Ortose: Ved for eksempel feilstillinger i knær og ankler kan det være nyttig å få tilpasset en ortose fra ortopedisk verksted.

Senger og dyner

Spesialseng: Det finnes en «Huntingtonseng» som gir god beskyttelse for personer med ufrivillige bevegelser. Sengene har polstrete gavler og sidekanter som kan åpnes og lukkes. Høyde og bredde lages etter mål (Fleximed AS).

Kuledyne: «Protac kuledyne» (Amajo AS) er en dyne som inneholder plastkuler av ulik størrelse, og er tyngre enn en vanlig dyne. Den finnes i flere typer. Dynen kan hjelpe pasienter å finne ro når de skal sove eller hvile. Den omslutter kroppen godt og kan bidra til å dempe ufrivillige bevegelser, slik at søvnen blir roligere.

Kjededyne: Kjededynen har samme bruksområde som kuledynen. Den kan bidra til å dempe uro og søvnvansker (Leverandør: Varodd Velferdsteknologi).

Posisjoneringsputer: Posisjoneringsputer kan brukes for å oppnå gode og hensiktsmessige hvilestillinger og dempe ufrivillige bevegelser. Det finnes ulike puter med forskjellig størrelse og funksjon. Puter kan også benyttes for å unngå trykksår (Leverandør: Øvrebø Rehabilitering AS, ovrebo.no).

Hjelpemidler i forbindelse med hygiene

Dusjstol: Carendo dusjstol har vist seg å være godt egnet til flere personer som har HS (Leverandør Arjo Huntleigh <http://www.arjohuntleigh.com/no/>)

Forhøyet toalett eller toalettforhøyer: Kan være nyttig. Polstring av toalettsetet er også hensiktsmessig, hvis det å sette seg kontrollert ned på toalettet er vanskelig.

Atlas stollewagon: Kan egne seg ved stell av personer som har HS (Leverandør Handicare <http://handicare.no/>).

Tannhygiene: Elektrisk tannbørste kan egne seg hvis finmotorikken er nedsatt.

Klær og sko

Klær: For personer som sitter i rullestol kan det være aktuelt å bruke klær som er spesielt tilpasset og er lette å ta av og på.

Badeklær: Spesialtilpasset badebukse for personer som er inkontinente kan bestilles hos Helly Hansen Spesialprodukter AS. (<https://hansenprotection.no/no/info/trygg-i-bassenget.html>)

Fottøy: Det bør brukes stødige sko med hælkappe. Stabilt fottøy gir et godt fundament å stå på, og utgangspunktet for bevegelse er hensiktsmessig. Noen har behov for spesialtilpassede ortopediske sko eller såler.

Elastiske skolisser eller borrelås kan være aktuelt hvis det å knyte skoene er problematisk.

Andre hjelpemidler

Røyking: Flere personer med HS røyker. Det er rapportert om farlige situasjoner og skader som følge av dette. Det finnes hjelpemidler som sigarettlyster (Fleximed AS), røykeforkle, sigarettmunnstykke og bordstativ som kan gjøre røyking tryggere. Er det aktuelt å trappe ned på røykingen, kan nikotinplaster, tabletter og tyggegummi være aktuelt.

Forstørrelse av knapper: Forstørrelse av knapper på apparatur som telefon og fjernkontroll kan være hensiktsmessig hvis finmotorikken er nedsatt.

Tilskudd til anskaffelse av småhjelpemidler

Småhjelpemidler ble i 2012 tatt ut av hva man får låne på hjelpemiddelsentralen. Det finnes imidlertid en ordning på Nav der man kan søke om tilskudd til anskaffelse av dem.

Det finnes et stort utvalg av hjelpemidler og i Hjelpemiddel-databasen finner du mange av dem. NAV dekker ikke alle produktene i Hjelpemiddeldatabasen; noe må du kanskje kjøpe selv eller få lånt på andre måter. Det gis vanligvis ikke støtte til hjelpemidler som finnes i vanlig handel, men du kan få støtte til ekstrautstyr, eller til nødvendig tilpasning for å kunne ta hjelpemidlet i bruk.

Hos Nav finner du søknadsskjema knyttet til vansker med:

- Bevegelse (herunder småhjelpemidler)
- Hørsel
- Kognisjon (forstå, huske og organisere)
- Kommunikasjon
- Syn

REFERANSER

Aktivitetshåndboken – fysisk aktivitet i forebygging og behandling. Oslo: Helsedirektoratet, 2009

<http://www.helsedirektoratet.no/fysiskaktivitet/aktivitetshandboken>

Anbefalte retningslinjer for klinisk fysioterapi, Huntingtons sykdom, Europeisk nettverk for Huntingtons sykdom (EHDN), Arbeidsgruppe i fysioterapi European Huntington's disease network, 2013 www.eurohuntington.org/active-huntingtons

Trening og hjernehelset. Bergersen LH, Storm-Mathisen J Utgave 24, Tidsskrift for norsk legeforsking 2006;126: 3253

Omkostninger ved å bevege seg i verden med Huntingtons sykdom. Berg T, Fysioterapeuten 4/15

Physiotherapy clinical guidelines for Huntington's disease Special Report. Busse, M. Quinn, L. (2012) Neurodegenerative Disease Management

Fysioterapi ved Huntingtons sykdom. Fossmo H L, Fysioterapeuten 1/13 "Effects of a One Year Intensive Multidisciplinary Rehabilitation Program for Patients with Huntington's Disease: a Prospective Intervention Study" (PLOS Currents Huntington Disease September 20, 2013 · Huntington Disease)

Studier av tverrfaglig rehabilitering ved Huntingtons sykdom. Piira, Jan C. Frich Fysioterapeuten 9/15

A randomized, controlled trial of a multi-modal exercise intervention in Huntington's disease. Quinn L, Hamana K, Kelson M, Dawes H, Collet J, Townson J, Roos R, van der Plas A, Reilmann R, Frich J, Rickards H, Roseer A, Busse M. Parkinsonism & related disorders, 2016

Assistive Technologies for Cognitive Disabilities. Scherer M J, Hart T, Kirsch N, Schultesis M. Critical Reviews in Physical and Rehabilitation Medicine, 17(3): 195-215 (2005)

Assistive Technology for Cognition and health-related Quality of Life in Huntington's Disease. Van Walssem M R, Howe E I, Frich J C, Andelic N. Journal of Huntington's Disease 5 (2016) 261-270

Informasjonsfilm om fysisk aktivitet og fysioterapi ved Huntingtons sykdom. Senter for sjeldne diagnoser. <https://vimeo.com/album/3631778>,

Søknadsskjema for hjelpemidler. Nav.

<https://www.nav.no/no/Person/Hjelpemidler/Tjenester+og+produkter/Relatert+informasjon/s%C3%B8knadsskjema-for-hjelpemidler>

Nyttige nettsteder

(Disse lenkene er klikkbare i den elektroniske PDF-utgaven av veilederen.

Gå til www.sjeldnediagnoser.no, velg Diagnoser A-Å, velg Huntingtons sykdom, og gå til *Informasjonsmateriell*)

KOMPETANSESENTRE, NETTVERK OG REHABILITERING

Senter for sjeldne diagnoser

www.sjeldnediagnoser.no

TAKO-senteret (Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne diagnoser)

<http://tako.no/>

Landsforeningen for Huntingtons sykdom (LHS), Norge

www.huntington.no

Fagnettverk for kommunale pleie- og omsorgstjenester for personer med Huntingtons sykdom

<https://fagnettverkhuntington.no/>

NKS Olaviken alderspsykiatriske sykehus

www.olaviken.no

Marte Meo-metoden

www.martemeo.no

Uloba – Andelslag for borgerstyrt personlig assistanse

www.uloba.no/

HDbuzz - lettleste sammendrag av forskningsartikler

<https://no.hdbuzz.net/> (oversatt til norsk)

<https://en.hdbuzz.net/> (engelsk)

Ungdomsorganisasjonen for Huntington

<https://no.hdyo.org/>

OFFENTLIGE ETATER OG TJENESTER

Bioteknologirådet

<http://www.bioteknologiradet.no/>

Hjelpemiddeldatabasen (NAV)

www.hjelpemiddeldatabasen.no/

Informasjon om individuell plan (Helsedirektoratet)

<https://www.helsedirektoratet.no/veiledere/rehabilitering-habilitering-individuell-plan-og-koordinator>

NAV www.nav.no

Stønadsberettiget tannbehandling (HELFO)

<https://www.helfo.no/regelverk-og-takster/overordnet-regelverk/regelverk-for-tannlege#tilstand-1-sjelden-medisinsk-tilstand-smt>

Søknad om dekning av næringsmidler på blå resept (HELFO)

<https://www.helfo.no/pa-vegne-av-pasienten/individuell-stonad-til-ikke-forhandsgodkjente-legemidler-og-naringsmidler/>

UTENLANDSKE NETTSTEDER

European Huntington's Disease Network (EHDN)

<http://www.ehdn.org/>

International Huntington Association

www.huntington-assoc.com/

The Huntington's Disease Society of America (HDSA)

www.hdsa.org

Den europeiske brukerorganisasjonen

<http://eurohuntington.org/>

Huntington's disease youth organization

<https://en.hdyo.org/>

