

The background features a collage of overlapping human silhouettes in profile, facing right. The silhouettes are rendered in a variety of warm, earthy tones including shades of yellow, orange, red, and brown. The silhouettes are semi-transparent, allowing them to overlap and create a layered, textured effect. The overall composition is dense and artistic, with the silhouettes of different sizes and colors scattered across the frame.

*Fakta om
Huntingtons
sjukdom*



*En sjukdom med
många ansikten*

Huntingtons sjukdom är en neurologisk och neuropsykiatrisk sjukdom som orsakas av en mutation i en gen. Sjukdomen ger motoriska, psykiatriska och kognitiva besvär. Hur snabbt förloppet är och exakt hur sjukdomen yttrar sig, varierar mellan individer. Det vanligaste är att man får symtom när man är mellan 30 och 50 år, men man kan vara både yngre och äldre än så. Efter insjuknandet lever man vanligtvis 20 till 25 år med sin sjukdom, men även det är individuellt.

Det är en ovanlig sjukdom – i Sverige är det ungefär 1000 personer som har diagnosen. Det är lika vanligt hos kvinnor som hos män. Sjukdomen är ärftlig. Om föräldern bär på genen, så löper varje barn 50 procent risk att ärva den. Ärver man genen, så kommer man så småningom att utveckla sjukdomen. Ärver man inte genen, kan man inte heller föra den vidare – sjukdomen kan inte hoppa över generationer.

Om man har Huntingtons sjukdom i familjen, kan man välja att genomgå genetisk testning för att se om man bär på anlaget, även om man inte själv har några symtom. Testningen görs genom ett enkelt blodprov, men psykologiskt kan det vara desto svårare.



Symtomen kan vara svåra att förstå

Huntingtons sjukdom ger motoriska, psykiatriska och kognitiva symtom. De motoriska symtomen utgörs av ofrivilliga rörelser, som till en början kan vara diskreta ryckningar i fingrar och tår men som blir kraftigare med tiden.



Finmotoriken och koordinationen

Man kan få problem med balansen och det är inte ovanligt att man ramlar. Även rösten, talet och förmågan att svälja påverkas. Symtomen förvärras över tid.

Psykiatriska symtom är vanligt. Många drabbas av depression eller ångest. Man kan också få svårt att kontrollera sina känslor och impulser. Symtom som vid psykos kan förekomma, men är inte lika vanligt. Apati och passivitet är vanligt.

Kognitiva symtom kan komma långt före de motoriska symtomen. Till en början kan det handla om att man får kämpa mer med att organisera sin vardag och att anpassa sig till nya situationer. Det kan vara svårt att göra flera saker samtidigt. Tankarna går långsamt och man behöver god tid på sig för att till exempel svara på en fråga. Så småningom försämras omdömet och självinsikten. Man kan få svårt att läsa av andra människors ansiktsuttryck, vilket påverkar det sociala samspelet. Symtomen kan ha stor negativ påverkan för någon som är mitt uppe i ett yrkes- och familjeliv. Det pågår forskning kring bromsande behandling vid Huntingtons sjukdom. Men än så länge finns det bara symtomlindrande behandling. De psykiatriska symtomen som depression, ångest och sömnbesvär behandlas, liksom de ofrivilliga rörelserna som kan dämpas med vissa läkemedel. Lika viktigt som den medicinska behandlingen, är att den med Huntingtons sjukdom har rätt stöd i sin vardag.



Huntington team och Klinisk Genetik i Sverige

Lund: Huntingtoncentrum

Hemsida: www.huntingtoncentrum.se
Gå in på hemsidan under verktygsfältet klinik hittar du information
Telefon: 046-174123 Telefotid: torsdagar 09.00-11.00 sjuksköterska
Övrig tid Neurologmottagningen 046-171284
Genetikmottagningen Universitetssjukhuset i Lund
Telefon: 046-17 75 03

Göteborg: Centrum för Huntingtons sjukdom

Hemsida: www.sahlgrenska.se
Skriv som sökord Centrum för Huntington sjukdom
Mottagningstelefon: 0722 -35 13 04
Telefon Kontaktpunkten: 031-343 63 00 måndag-fredag 07.30-16.00
välj psykiatri
Meddelande lämnas till mottagningen som återkopplar så snart
som möjligt
**Klinisk genetik Mottagning Sahlgrenska Universitets-
sjukhuset i Göteborg**
Telefon: 031-343 48 00

Stockholm: Huntingtonteamet

Hemsida: www.karolinska.se
Gå in på hemsidan och sök Huntingtonteamet
Telefon: 072-466 29 22 till sjuksköterska, lämna meddelande på
telefonsvarare
Mottagning Klinisk genetik Universitetssjukhuset i Solna
Telefon: 08- 517 727 20

Uppsala: Huntingtonteamet

Hemsida: www.akademiska.se
Gå in på hemsidan och skriv sökord Huntingtonteamet
Telefon: Vårdkoordinator Ann-Louise Linder
Mail: ann-louise.linder@akademiska.se
Klinisk genetik på Akademiska sjukhuset i Uppsala
Telefon: 018-611 59 40

Sundsvall: Neuroteamet

Hemsida: www.rvn.se
Telefon: 060-18 17 03 Neurologimottagning Sundsvall och
Härnösand
Mail rehbkliniken.sundsvall.harnosand@rvn.se

Umeå: Neuroteamet

Hemsida: www.regionvasterbotten.se
Gå in på hemsidan och under 1177 hittar du Umeå och
Neoromottagning i sökfältet
Telefon: Neuroteamet 090-785 44 65
Telefon: 090-785 91 40 Neuromottagningen
Klinisk genetik Västerbotten i Umeå
Telefon: 090-785 28 00

Klinisk genetik Region Östergötland i Linköping

Telefon: 010- 103 01 60

För mer information gå in på Vårdguiden 1177 www.1177.se

Logga in med mobilt Bank ID
Läs mer om teamen och klinisk genetik där

“Du är inte ensam”

Det är många som är engagerade och vill hjälpa dem
som bär på Huntingtons sjukdom och som stödjer
dem som är drabbade och deras familjer.



Egna anteckningar

Kunskap om Huntington sjukdom hjälper alla

Motoriska symtom utgörs av ofrivilliga rörelser, som till en början kan vara diskreta ryckningar i fingrar och tår men som blir kraftigare med tiden och försvårar personens vardag. Finmotoriken och koordinationen påverkas, man får problem med balansen och det är inte ovanligt att man ramlar och skadar sig. Även rösten, talet och förmågan att svälja påverkas. Symtomen förvärras över tid och till slut tappar man sin sväljförmåga.

Psykiatriska symtom är vanliga. Många drabbas av depression eller ångest. Man kan också få svårt att kontrollera sina känslor och impulser. Symtom som vid psykos kan förekomma. Apati och passivitet är vanligt förekommande.

Kognitiva symtom kan komma långt före de motoriska symtomen. Till en början kan det handla om att man får kämpa mer med att organisera sin vardag och att anpassa sig till nya situationer. Rutiner och en tydlig struktur är därför viktigt tidigt i sjukdomen. Det kan vara svårt att göra flera saker samtidigt. Tankarna går långsamt och man behöver lång tid på sig för att svara på en fråga.

Kommunikationssvårigheter

Svårigheter med kommunikationen kommer tidigt i sjukdomen. Därför behöver man individanpassa med olika kommunikationshjälpmedel såsom individuellt bildstöd, veckoschema speciellt utformat utifrån personens förmågor, som kan innehålla både text och bilder. Detta för att ge personen en tydlig struktur och för att kunna förbereda personen kring dagliga rutiner

såsom dusch, mat, medicin och aktiviteter. En kommunikationspärm bör skapas för varje person, där beskrivs personens liv utifrån intressen, familjesituation, vad personen arbetade med, etc. Fotografier från sitt liv och bilder på familj och vänner kan hjälpa till som stöd för minnet för att möjliggöra kommunikation i vardagen.

Matsituationen

Det behövs ett helhetsstänk kring måltiderna då sjukdomen ger allt ifrån dålig kroppshållning, yviga rörelser till problem med att svälja med stor risk för aspiration. Maten måste vara anpassad till varje enskild person. Då personer med Huntingtons sjukdom förbrukar mycket energi är det viktigt att personalen har tid att tillgodose kaloribehovet vid varje måltid. Viktnedgång är oftast oundviklig och personen kan bli undernärd och svälter om inte tid och lugn och ro ges vid måltiderna. Här krävs en personaltäthet och personalkontinuitet för att kunna skapa trygghet vid varje måltid.

Hjälpmedel och träning

Hjälpmedelsbehovet är stort och det behövs mycket specialutrustning för just Huntingtons sjukdom. Befintliga hjälpmedel, oavsett område, håller inte för den belastning som de utsätts för pga. de kraftiga ofrivilliga rörelserna. Om många med samma diagnos bor tillsammans kan specialhjälpmedel lättare motiveras. Personalen som möter många med sjukdomen bygger också upp en specialkompetens, vilket ger förutsättningar för att ge bra stöd. Fysisk aktivitet är viktig i alla sjukdomens faser, en förutsättning för att bevara funktioner. Träningen måste individanpassas

efter personen och sjukdomens förutsättningar. Man bör påbörja träningen så snart diagnosen ställts och sedan fortsätta under hela sjukdomsförloppet. Träning i vardagen gör stor skillnad för en person med Huntingtons sjukdom.

Medicinsk behandling

Det pågår forskning kring bromsande behandling vid Huntingtons sjukdom. Men än så länge finns det bara symtomlindrande behandling. De psykiatriska symtomen som depression, ångest och sömnbesvär behandlas, liksom de ofrivilliga rörelserna vilka kan dämpas med vissa läkemedel.

Sjukdomens utveckling över tid

Personlighetsförändring och beteendestörningar som bristande sjukdomsinsikt, rastlöshet, impulsivitet, lättutlöst aggressivitet, omdömeslöshet och känslomässig avtrubbnig utvecklas ofta smygande och långsamt. Detta kan resultera i ett tanklöst beteende. Den drabbade kan bli ineffektiv, okoncentrerad och försumma familjen. Försämringen sker successivt.

Ärftligheten

Sjukdomen orsakas alltid av en mutation i Huntingtongen. Det är 50% risk för varje barn till en sjuk förälder att ha arvt mutationen och därmed utveckla sjukdomen. Dessa familjer behöver stöd och förståelse kring situationen från personalen. Därför är det viktigt att all personal runt dessa personer har ett familjecentrerat arbetssätt, med specialkunskap om barnens svåra situation.

Viktigt med rätt omvårdnad

För att kunna hantera svåra symtom krävs ingående kunskaper om sjukdomen, bra bemötande utifrån varje persons omvårdnads-

behov, rätt mediciner och löpande uppföljning då sjukdomen är progredierande (fortskridande) och palliativ. Personen tappar successivt förmågor och försämras fysiskt, psykiskt och kognitivt. Detta innebär att det är ett svårt flerfunktionshinder som inte liknar de flesta andra sjukdomar.

Utbildning ger ett försprång

Symtomen är mångfacetterade. Har du kunskap så kan du hjälpa. Om du missförstår skapar du konflikter och ett utåtagerande vilket skapar nya trauman hos både patient och personal. Alla som får sjukdomen drabbas på olika sätt vilket gör att man behöver ge en individanpassad omvårdnad. Med en engagerad och välutbildad personal är det dock möjligt att ge personer med sjukdom en god livskvalitet, även i avancerade sjukdomsstadier. Utbildning och vägledning måste ske kontinuerligt för hela personalgruppen. Det är viktigt att genom en trivsamt arbetsmiljö skapa trygghet för både boende och anhöriga.

Stödinsatser

Det är viktigt att skapa en tidig kontakt med ett Huntington team i den region som ni bor. Angeläget både för person med Huntingtons sjukdom och för anhöriga runt personen med sjukdom. Hos teamen ges en möjlighet att få kontinuerlig uppföljning och stöd. När behovet av stödinsatser ökar hos personen med Huntingtons sjukdom ta kontakt med en biståndshandläggare i din kommun för att få veta vad man har för rättigheter och vilka stödinsatser man kan ansöka om och hur man gör.



Huntingtons sjukdom -en fascinerande gåta

– Möt Professor Åsa Petersén –

Åsa Petersén



Namn och yrke: Åsa Petersén, professor i neurovetenskap och överläkare i psykiatri, leder Huntingtoncentrum vid Lunds universitet och har nyligen blivit utnämnd till Wallenberg Clinical Scholar 2020, och tilldelats forskningsanslag på 15 miljoner kronor under fem år för att finna metoder som kan bromsa sjukdomsförloppet för Huntingtons.

Ålder: 47 år

Familj: Man och två barn.

Bor: I Lund och på Österlen

På din fritid: Umgås med familjen, tränar.

Utbildning: Läkarexamen och forskarutbildning på Lunds universitet

Artikeln blev först publicerad på:
<https://www.medicin.lu.se/forskning/mot-vara-forskare/mot-vara-forskare-huntingtons-sjukdom-en-fascinerande-gata>

Text & Foto: Agata Garpenlind

Vi träffas på hennes ena arbetsplats, Huntingtonmottagningen, Neurologimottagningen på Skånes universitetssjukhus, SUS, i Lund, högt upp i Blocket. Disig utsikt över rapsfält, ända till havet, vackert, blått. Det är här hon träffar de sjukdomsdrabbade och deras familjer.

Huntington-forskaren Åsa Petersén i möte med patient

Patientmötet är centralt i Åsa Peterséns forskning. Här kan tidiga psykiska symtom visa sig som kan vara till nytta för utvecklingen av behandlingar. – I mitt arbete drivs jag av det behov jag ser när jag träffar familjerna som drabbats. Det är tydligt att det är de psykiska symtomen, de kommer först, som är de svåraste att hantera för den drabbade individen och de närstående. Då blir det helt enkelt uppenbart att mer forskning behövs för att verkligen kunna påverka livskvalitet och överlevnad.

Forskar translationellt

Så hon forskar, translationellt. Det innebär att Åsa tar med sig frågeställningar från kliniken där hon träffar sina patienter, till forskningen, alltså till laboratoriet för att studera dem vidare. Laboratoriet ligger ett stenkast därifrån, på Biomedicinskt Centrum (BMC) vid Lunds universitet, hennes andra arbetsplats. Syftet med tillvägagångssättet är att återföra den nya kunskapen till patienterna på kliniken. Forskningsprocessen är ett kretslopp, med patienten i centrum.

På kliniken är det tydligt att de psykiska symtomen ofta kommer först. De innefattar förändrat socialt samspel, irritabilitet, depressivitet, svårigheter att ta initiativ. Man vet inte hur dessa förändringar uppstår och vilka hjärnregioner de kommer ifrån.

Åsas forskning har redan visat att de psykiska symtomen kommer från påverkan på hjärnan av

Huntingtongenen och är en del av sjukdomen precis som den mer kända påverkan på rörelser.

Gripande gåta

Redan på gymnasiet visste Åsa att hon ville bli forskare och läkare. Att upptäcka och utveckla det som blir ny kunskap lockade. En inspirerande föreläsning av professor Patrik Brundin på termin 3 på läkarprogrammet väckte Åsas stora intresse.

– Sjukdomen var som en fascinerande och gripande gåta. Med en enda genförändring som förklaring och med konsekvenser för både reglering av rörelser, tankar och känslor så borde man kunna lista ut hur sjukdomen uppkommer och hur man bromsar den. Några månader efter föreläsningen fick jag möjlighet att börja forska om den i Patrik Brundins forskargrupp. Sedan dess har jag varit fast – det är 24 år sedan!

”I mitt arbete drivs jag av det behov jag ser när jag träffar familjerna som drabbats”

Inom Huntingtonforskningen har det tidigare varit stort fokus på den typiska motorikstörning och dess koppling till påverkan på ett av hjärnans motorikcentra, de basala ganglierna. Idag vet forskarna att de psykiska symtomen ofta dyker

upp 15 till 20 år innan påverkan på rörelserna blir synliga. Åsas hypotes är att de tidiga psykiska symtomen kommer från förändringar i hjärnans hormoncentral, hypotalamus, som styr regleringen av känslor.

Liv hänger på forskningsframsteg

Forskning har visat att förändringarna i hypotalamus uppkommer tidigt och att det finns en koppling till tidiga sjukdomssymtom.

– Vi vill visa vilka specifika nervcellsbanor i hypotalamus som är påverkade och hur de leder till utveckling av de psykiska symtomen. Vi undersöker också om hypotalamusnätverket kan utgöra en angreppspunkt för behandlingar.

– Jag hoppas att min forskning ska öka förståelsen för de psykiska symtomen vid Huntingtons och att jag ska kunna bidra till utveckling av behandling mot psykiska symtom och för att bromsa själva sjukdomsutvecklingen. Att forska, finna ny kunskap, ger verkligen mening till arbetet och tillvaron. Det är också essentiellt för att utveckla vård och behandling inom vården och belyser också brådskan i att vi som forskare gör betydelsefulla framsteg. Människors liv och livskvalitet hänger på det.



Åsa Petersén och Sanaz Gabery (innehar postdoktoralt stipendium från Hjärnfonden) forskar tillsammans om Huntingtons sjukdom.

“Några röster från familjer som lever med Huntingtons sjukdom”

- Min frus assistenter byts ut hela tiden och hon säger nu att hon inte vill ha hem dem mer, men jag måste ju jobba och jag kan ju inte lämna henne ensam hemma men hon vägrar öppna dörren.

- Min man självmedicinerar med alkohol, han blir aggressiv mot både mig och barnen när han är påverkad. Han blir förbannad när jag säger att vi måste söka hjälp, säger att det är jag som hittar på och att det är jag som är sjukligt misstänksam.

- Jag har testat mig positiv för Huntingtons sjukdom och undrar hur lång tid jag har kvar innan symtomen gör att jag inte klarar mig själv. Jag är ensamstående med barn.

- För mig är det viktigt att träffa andra i samma situation, det betyder mycket för mig. Jag anmäler mig alltid direkt till läger och andra aktiviteter som RHS anordnar.

- Min man får bra hjälp på det boendet han är på men jag känner att jag inte har någon att prata med, det är ingen som förstår. Jag är såklart glad över att han äntligen har fått hjälp men livet har rasat ihop, mina barn vet inte hur deras framtid blir och de vill inte hälsa på sin pappa längre. Om något av barnen blir sjukt så vet jag ärligt talat inte om jag orkar med det en gång till.

- Personliga assistenter hör av sig för de saknar handledning och information om sjukdomen.

Att leva med Huntingtons sjukdom i familjen

*Vi har intervjuat två personer som lever med
Huntingtons sjukdom i familjen och som har valt
att dela med sig av sina berättelser*

"Min pappa försvann ganska tidigt"

Det säger Kristina, vars pappa har Huntingtons sjukdom. "Det började med att han gick konstigt och fick stora humörsvängningar. Han ville att allt skulle vara planerat, inget fick lämnas åt slumpen. Övriga i familjen fick alltid trippa på tå för att inte störa."

"Det är nu länge sedan sjukdomen började, han fick sin diagnos för 15 år sedan. Hade han från början tagit emot den hjälp som erbjöds, så hade han nog fått fler goda år innan han blev riktigt sjuk. Det var inte förrän han kom in på särskilt boende som han verkligen fick det stöd han behövde. Under alla år har jag bara hört pappa tala om sin sjukdom en gång. Det var när han stod och fumlade för att knäppa sitt bälte "Jävla Huntington"."

"Idag är pappa fysiskt väldigt svag men huvudet är fortfarande med, även om han har svårt att uttrycka sig. På grund av pappas sjukdom var jag tvungen att växa upp snabbt, så jag tappade de övre tonåren. Nu har jag testat mig och har fått besked om att jag inte bär på genen för Huntingtons sjukdom. Det är en lättnad men samtidigt också en känsla av skuld och tomhet. Varför har just jag klarat mig?"

För Kristina har Riksförbundet blivit en räddande ängel. "De har varit ett fantastiskt stöd för mig. Innan vi fick kontakt kände jag mig väldigt ensam. Nu har jag hamnat i en grupp av anhöriga där vi kan dela erfarenheter och hitta vägar framåt. Här har jag fått drivkraften att hjälpa andra som har det tuffare än jag har."



”Jag kommer aldrig få en familj eller ett jobb och jag kommer aldrig att kunna tjäna pengar”

Det är ord som Ann fick höra från sin son som är sjuk i Huntingtons sjukdom. ”Redan under högstadiet började han visa tecken på att något höll på att förändras i hans kropp och på gymnasiet fick han svårare att fokusera på studierna. Efter gymnasiet följde en tid där drivkraften att söka jobb inte fanns. Som tur var hade jag möjligheten att låta honom arbeta hos mig under flera år. När hans personlighet förändrades och han dessutom gick ner mycket i vikt fick vi äntligen en remiss till en neurolog och gjorde ett gentest. Jag misstänkte att det kunde vara Huntingtons sjukdom eftersom hans äldre ”halvbror” hade sjukdomen.”

”Nu bor min son på specialboende. Att se sitt barn förändras på detta sätt är mycket svårt. Det är också svårt för syskon och vänner som är unga att hantera detta, vilket gör att personen med Huntingtons sjukdom blir väldigt ensam och lätt drar sig undan. När man får juvenil form av Huntingtons sjukdom så har man inte hunnit få de erfarenheter som man annars skulle ha samlat på sig om man utvecklar sjukdomen i ett senare skede i livet.”

”Min man gick bort för flera år sedan så jag står helt ensam i detta. Riksförbundet har blivit ett stort stöd och en god hjälp för mig. Dit kan jag alltid höra av mig och få svar som känns grundade i stor erfarenhet och medkänsla.”

”Trots att han bor på ett specialboende har jag kvar min oro och press. Min önskan är nu att han och de andra boende ska få en lustfylld vardag med aktiviteter som är anpassade efter deras intresse och möjligheter. Att alla styrande politiker förstår att ett värdigt liv kostar pengar och det måste det få göra.”

”Utan människorna på Riksförbundet vet jag inte vad jag hade gjort,” avslutar Ann.

Våra digitala utbildningar

Välkommen till våra webbutbildningar om Huntingtons sjukdom. I dagsläget har vi en utbildning om Huntingtons sjukdom som många genomgått. Det är allt ifrån boendepersonal, assistenter, vårdpersonal, anhöriga och till personer med sjukdomen som gått utbildningen.

Vi rekommenderar att du går grundutbildningen innan du fördjupar dig inom fler områden.

Vill ni gå våra kostnadsfria fördjupningsutbildningar som en hel arbetsgrupp inom boende eller assistans kan ni gå in på:

<https://huntington.se/utbildningar/vara-webbutbildningar/>
eller kontakta oss på: **utbildning@huntington.se**

Bli medlem

Utan mellanhänder arbetar vi för att förbättra stödet till personer med Huntingtons sjukdom, deras familjer som är berörda av eller arbetar kring denna sjukdom.

Stöd oss i vårt arbete:

Enskild medlem: 250 SEK.

Familjemedlemskap: 250 SEK + 50 SEK per person boende på samma adress.

Betala via bg: 607-2177 Uppge: Namn, adress, e-mail och form av medlemskap.

Betala via Swish: 1230231514 Uppge: Namn, adress, e-mail och form av medlemskap.

Skänk en gåva

RHS är beroende av gåvor för att kunna arbeta med att förstärka vården och omsorgen runt familjer med Huntingtons sjukdom och bidra till forskningen runt Huntingtons sjukdom. RHS är en ideell förening. Med hjälp av gåvoformuläret nedan kan du lämna ett valfritt bidrag eller lämna en minnesgåva.

Bg: 607-2177 • Swish: 123 023 1514



Kontaktuppgifter

RHS - Riksförbundet Huntingtons sjukdom
c/o Susanne Zell
Videgatan 5 • 543 32 Tibro

info@huntington.se • www.huntington.se

Bg: 607-2177 • Swish: 123 023 1514

Organisationsnummer: 802450 - 6720

Facebook: Riksförbundet Huntingtons sjukdom



Riksförbundet
Huntingtons sjukdom