

# Huntingtons sjukdom: Viktiga fakta för patienter

## VAD ÄR DET?

Huntingtons sjukdom (HS) är en kronisk neurodegenerativ hjärnsjukdom. Det betyder att nervcellerna i hjärnan med tiden bryts ner. Sjukdomen börjar vanligen i 30-50-årsåldern, men kan även börja i yngre ålder. Sjukdomen påverkar:

- Rörlighet
- Beteende
- Tänkande, förstående, lärande, minne
- Personlighet

Det vanligaste symtomet är att man inte kan kontrollera sina rörelser, s.k. korea. Korea orsakar dansliknande rörelser. Andra rörelseproblem kan omfatta tal- och gångsvårigheter. Man kan också känna av följande symtom:

- Minnesförlust, koncentrationssvårigheter, problem med att utföra uppgifter och kontrollera impulsivitet
- Depression och apati
- Sömnförändringar
- Sexuella problem
- Svälningssvårigheter
- Fall

Under de första åren kan milda mentala, emotionella och beteendemässiga förändringar äga rum innan de mer uppenbara fysiska symtomen börjar komma.

## VAD ÄR ORSAKEN?

Huntingtons sjukdom orsakas av expansionen av en del av en gen. Denna expansion orsakar ökad cellförlust i hjärnan. Ju fler gånger expansionen upprepar sig, desto tidigare börjar HS. Genetisk testning av den sjukdomsframkallande genen bekräftar diagnosen.

HS är en nedärvd sjukdom. Man ärver uppsättningar av gener, en gen från modern och en gen från fadern. När det gäller HS räcker det med att ärva den sjukdomsframkallande genen ifrån ena föräldern. Om en förälder har den sjukdomsframkallande genen, löper varje barn 50% risk att ärva HS. Ibland händer det att det genetiska arvet inte är uppenbart, såsom när föräldrarna dör innan den egna sjukdomen bryter ut.

## FINNS DET NÅGON BEHANDLING?

För närvarande finns det ingen behandling som kan bromsa eller vända sjukdomsförloppet. HS kan inte botas idag, men det finns läkemedel som kan minska eller lindra vissa symtom. Dessa mediciner kan bidra till att förbättra rörelse, depression och beteende. Fråga din neurolog om möjlig medicinering.

## BLIR HUNTINGTONS SJUKDOM NÅGON GÅNG FELDIAGNOSTISERAD?

I de tidiga stadierna kan HS vara svår att diagnostisera, särskilt om man inte känner till den egna familjehistorien. Detta beror på att symtomen är komplexa och varierar från patient till patient. I början kan

symtom som depression vara mer påtagliga än korea. När korean är uppenbar kan du få en klinisk utvärdering och en genetisk testning för att få en diagnos.

## VAD KAN JAG FÖRVÄNTA MIG AV ATT LEVA MED HS?

Allt eftersom sjukdomen fortskrider kommer dessa problem att förvärras:

- Ökning av okontrollerade rörelser
- Förändringar i tänkande, förståelse, lärande och minne
- Mentala, emotionella och beteendemässiga förändringar

Man kan ha svårigheter att tala och svälja. Svårigheter att få luft kan bli ett bekymmer. Dessutom kan känslomässiga förändringar öka, och depression är vanligt. Andra beteendeförändringar kan omfatta:

- Brist på intresse och omsorg
- Antisocialt beteende
- Förvirring
- Envishet

Patienterna känner sig ofta frustrerade när de inser att de gradvis förlorar sin fysiska och mentala förmåga. De kan inte utföra sina sedvanliga rutingöromål såsom tidigare.

I de sista stadierna av sjukdomen kan patienterna fortfarande förstå de dagliga rutinerna och känna igen människor. Men de kan inte längre ta hand om sig själva. Patienter med HS kan kräva heldygnsvårdnad när de förlorar sin förmåga att tala, äta, gå och kontrollera sin tarm och urinblåsa. Så småningom kan sjukdomen leda till kvävning, lunginflammation eller någon annan åkomma som kan avsluta en patients liv.

Fråga din neurolog om de bästa behandlingsalternativen för dig.