

Oversigt	Huntingtons sygdom (HS) er en autosomal dominant neurodegenerativ sjælden sygdom med 50 % risiko for at sygdommen føres videre til ens børn. Den rammer både mænd og kvinder. Symptomerne omfatter motoriske, kognitive og adfærdsmæssige ændringer, der typisk viser sig i midten af voksenalderen. Juvenil HS (debut før 21-årsalderen) udvikler sig hurtigere og mere voldsomt.				
FASE	1 - Præmanifest HS	2 - De første symptomer	3 - Diagnose	4 - Behandling	5 - Overvågning
Klinik	Præmanifest HS viser sig med uspecifikke kliniske tegn - f.eks. subtile kognitive eller adfærdsmæssige ændringer. HS forekommer i familier, og de fleste mennesker med HS oplever, at nære slægtninge udvikler sygdommen.	Transition fra præmanifest til manifest HS sker gradvist, og tidlige symptomer kan let opfattes som tegn på andre lidelser. Det gør det endnu sværere at stille en diagnose. HS-debut defineres traditionelt som tydelige motoriske abnormiteter. Men ofte opstår de non-motoriske symptomer tidligere. HS har tre typer af symptomer: 1) motorisk - f.eks. ufrivillige bevægelser, tale- og synkeproblemer eller dystoni 2) kognitiv: f.eks. deficit i eksekutive funktioner, opmærksomhed, erindring eller emotionsregulering 3) adfærdsmæssige: f.eks. depression, angst, apati, irritabilitet, aggression eller søvnforstyrrelser	Diagnosen er baseret på neurologisk undersøgelse og genetisk testning. Genetisk testning har været tilgængelig siden 1993. Blotlægning af den genetiske status er kompleks og kan påvirke både patienter og deres familier. En positiv HS-test kan påvirke fremtidige generationer og fremskynde vigtige livsbeslutninger som f.eks. familieplanlægning. Prædiktiv genetisk testning anbefales ikke til børn og unge under 18 år uden symptomer. Hensigtsmæssig genetisk rådgivning er afgørende.	Der findes i øjeblikket ingen effektive sygdomsmodificerende behandlinger. Symptomerne bør kortlægges og håndteres afhængigt af deres funktionsmæssige relevans. Flere eksisterende lægemidler blev brugt til behandling af motoriske og adfærdsmæssige symptomer ved HS. Adjuverende behandlinger spiller en nøglerolle i symptomkontrol ved HS.	De vigtigste mål er at bevare funktion og autonomi så længe som muligt. Fysisk aktivitet, psykisk velbefindende og ernæring er nøgleområder, der skal holdes øje med og styres for at forbedre livskvaliteten (QoL). HS-patienter i de sene stadier vil kræve fuldtidspleje og -assistance.
Udfordringer	Mennesker med risiko for HS og mennesker med præmanifest HS frygter, at sygdommen bryder ud. Bagtallisering og forsøg på at ignorere symptomer er almindelige mestringsstrategier. Sundhedspersonale er ofte uvidende om de subtile ændringer, der kan påvirke trivsel og daglig funktion.	Ikke til HS-patienter er ens, og fordi forandringerne sker gradvist, kan det tage år at fastslå sygdommens begyndelse. Da HS er en sjælden sygdom, kæmper sundhedspersonalet ofte med at stille diagnosen og overser relevante spørgsmål om familiehistorien.	HS-symptomernes kompleksitet fører til hyppige fejl diagnoser. Der er ofte for lidt samarbejde mellem genetiske enheder, klinisk praksis og forskningscentre til at sikre en problemfri overgang for patienter fra diagnosticering til opfølgende behandling. Patienter og familiemedlemmer bør gøres opmærksomme på, at der findes HS-foreninger. HS er en familier sygdom, og pårørende er ofte uvidende om eller undervurderer arverisikoen.	Sundhedspersonalet mangler ofte en holistisk forståelse af sygdommens kompleksitet. På grund af følelsesmæssig stress og kognitive og adfærdsmæssige ændringer ser patienterne ofte bort fra eller negliger symptomerne og anerkender ikke behovet for behandling og støtte. Det er en stor belastning for familien. Behandlingsplanen skal ændres regelmæssigt i forhold til symptomudsving og progression. Monoterapi til behandling af chorea (ufrivillige bevægelser) foretrækkes, fordi kombinationsbehandling øger risikoen for bivirkninger og kan komplicere håndteringen af non-motoriske symptomer. Men supplerende behandling er ofte nødvendig i form af antidepressiva eller for at håndtere andre lidelser som søvnforstyrrelser eller adfærd ændringer, hvilket også fører til øget risiko for bivirkninger.	HS udvikler sig ubarmhjertigt, så patienter og familier kæmper for at tilpasse sig stigende udfordringer og negative resultater. Familier og sundhedspersonale kæmper for at holde patienterne aktive og motiverede, mens de håndterer gradvise funktionstab.
Mål	Uddannelse af sundhedspersonale i de særlige forhold ved præmanifest HS, så de kan give rettidig og skræddersyet støtte efter behov.	Sundhedspersonale søger relevant ekspertise for at sikre, at HS-diagnosen stilles på det rigtige tidspunkt for den enkelte patient og familie. Uddan familierne i triaden af HS-symptomer, og	Standardiser en præcis og hurtig HS-diagnose. Sørg for en god opfølgingsproces og støtte netværk til patienter og familier. Børn og unge med juvenil HS bør have en individuel	Etablere multidisciplinære teams, der inkluderer en neurolog, genetiker, psykolog, neuropsykolog, sygeplejerske, psykiater, fysioterapeut, talepædagog, socialrådgiver, ergoterapeut og ernæringseksperter. Tilbyde	Etablere tillidsfulde relationer for at lette en kontinuerlig dialog mellem patienter, familier og sundhedspersonale. Forbedre familiernes

	Etablér et godt forhold mellem patient og sundhedspersonale, før sygdommen bryder ud.	hvordan man håndterer og søger hjælp effektivt gennem hele sygdomsforløbet.	uddannelsesplan. Mennesker med HS bør have adgang til peer-støtte fra en HS-forening.	passende terapi til hvert stadie af HS. Tilbyde passende støtte, træning og ressourcer til familiemedlemmer og plejepersonale.	regelmæssige adgang til rådgivning og støtte fra et tværfagligt team. Uddanne sundhedspersonale, der arbejder på kliniske afdelinger og plejehjem, i de specifikke behov hos patienter med HS i senstadiet.
--	---------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Bemærk, at specifikke termer (f.eks. hjemmepleje, praktiserende læge, fysioterapi) ikke omfatter de samme ydelser i alle EU-lande og kan variere fra land til land. Patientforeninger kan ofte tilbyde støtte og ressourcer til patienter og familier.

Ansvarsfraskrivelse

ERN-RND fraskriver sig specifikt enhver garanti for salgbarhed eller egnethed til en bestemt brug eller et bestemt formål. ERN-RND påtager sig intet ansvar for skader på personer eller ejendom, der opstår som følge af eller i forbindelse med brug af disse oplysninger eller for eventuelle fejl eller udeladelser.

Opdateret i januar 2022.

