

# Den forbandede diagnose, Huntingtons sygdom

## - om dens arvelighed, og hvad det afstedkommer hos den syge og i familien

**Anni O. Frederiksen**, Demenskonsulent og VISO Specialist i Herning Kommune [aopaw@herning.dk](mailto:aopaw@herning.dk)

Når diagnosen Huntingtons sygdom rammer et familiemedlem, opstår der mange etiske, personlige og familiære dilemmaer.

En 47-årig kvinde udtrykte det sådan: "Jeg er gift med sygdommen, den vil altid være der. Min mand er død af den, min søn er syg, og i forhold til mine to ældste piger, er den ene testet negativ, og den anden datter ønsker ikke at blive testet".

Huntingtons sygdom er en sjælden demenssygdom. Den er dominant arvelig med 50 % risiko for at nedarve sygdommen fra en genbærende forælder. Sygdommen bryder for det meste ud midt i livet i 35-45 års alderen. Den kan også bryde ud i barnealderen eller i senalderen efter 65 år. Sygdommen udvikler sig over ca. 15 – 20 år.

Sygdommen kan medføre bevægeforstyrrelser i hele kroppen, neurologiske ændringer, psykiske og personlige ændringer og sidst udvikler man demens.

Siden år 1993 har man kunnet teste for sygdommen i en blodprøve. 10 % lader sig teste. I Danmark er der ca. 450 syge og ca. 1500 risikopersoner. I dag kan man benytte fertilitetshjælp med fremmed donor, ægsortering mv., for at hindre at sygdommen gives videre til det barn, som man planlægger.

Der kan udspille sig mange scenarier for, hvordan familierne tackler diagnosen. En 60-årig kvinde fortalte, at hun i to år havde vidst, at hun var bærer af genet, og hvordan hun var blevet deprimeret af ikke at kunne bære tanker om diagnosens konsekvenser for sin familie. Sygdommen blev opdaget, da en bror havde været i gang med slægtsforskning. Sygdommen og dens udvikling var ukendt i kvindens familie og kom derfor som et chok. Hun beskrev, at hun kunne huske, at hendes mor endte på plejehjem, og

hvordan hendes mor havde haft lidt rystelser ved hovedet uden at vide, hvad det betød. Nu havde diagnosen, så sent i hendes liv, fået de konsekvenser for hende, at hun selv ville blive syg, og at hun uvidende om sygdommen, kunne have givet sygdomsanlægget videre til næste generation. I starten kunne hun ikke tale med andre end sin mand om testen. Men hun blev mere og mere deprimeret af at holde det hemmeligt for resten af familien.

Nu var dilemmaet, at skulle fortælle det videre til sine børn og sætte deres liv i et helt nyt perspektiv. Der var også børnebørn, som også kunne være mulige bærere af sygdommen. Her kunne udvikle sig yderligere dilemmaer, hvor der kunne være forskellige holdninger til, om børnebørn skulle vide det, eller ikke vide det i de respektive børns familier. Børnebørnenes alder ville også have en betydning for hvornår, og hvor meget de skulle vide. Herved kunne fætre og kusiner få forskellig viden om sygdommen, og derved kunne det blive svært fremover, at være sammen til f.eks. familiesammenkomster, hvis en kom til at tale over sig.

I forhold til muligheden og beslutningen om test for sygdomsanlægget, er der ikke entydige svar for, hvad der er bedst: Det er meget personafhængigt. Der er risikopersoner, som vælger at lade sig teste for at få vished og for at kunne planlægge deres liv og familiesituation. Andre vælger at sige; "Jeg ønsker ikke at blive testet, jeg ønsker at leve mit liv så godt som muligt, og så må jeg se, om sygdommen kommer".

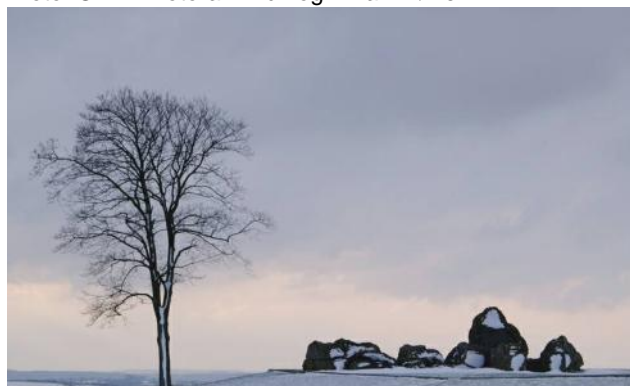
Det at gå fri ved en gentest kan også opleves belastende, da man kan få en stor skyldfølelse og mange personlige problemer over, at man er gået fri, og andre i familien er ramt. Jeg har set negativtestede, som efter test fik en social og personlig deroute. Men jeg har også set negativtestede, som kunne tage fat på livet som at starte på en frisk. Og hvor tanker om sygdommen - indtil testen - fyldte og forpestede hele deres liv.

Jeg oplever i mit arbejde som demenskonsulent og VISO specialist på området stadig stor tavshed om sygdommen, fordi det er for svært at få sygdommen frem i lyset – da sygdommen konfronterer det enkelte familiemedlem med deres egen og hele familiens situation nu og i fremtiden.

Sygdom giver den syge et komplekst sygdomsforløb med bevægeforyrrelser, som påvirker motorikken med bl.a. faldeepisoder og problemer med at spise og tale. Man mister evnen til at være mobil. Psykisk ændrer personen sig ofte med depressivitet. Der kan være risici for selvmordsforsøg, da sygdommen hos personen er så indgribende, og personen ved måske fra andre familiemedlemmer, hvordan det vil udvikle sig. Ud over disse symptomer ændres personligheden og adfærden, så personen isolerer sig, og personen kan blive afvisende for hjælp. Personen mister evnen til arbejde og overskue og håndtere økonomi og de daglige færdigheder. For pårørende kan det være svært at få et hverdagsliv til at fungere med en syg. Der ses mange skilsmisser i familierne. Og børn af syge forældre kan have brug for professionel hjælp og støtte.

Der bliver i sygdomsforløbet behov for vidtgående omsorg og støtte både socialfagligt og plejefagligt til den syge.

Foto: © www.foto-arkiv.dk og Lillian Møller



Når der bliver et plejeboligbehov, møder familierne ofte problemer med, at den syge ikke er i stand til at vurdere sin egen situation og behovet for hjælp. Det kan være svært at acceptere behovet for plejeboligt tilbud. I de almindelige plejeboligt tilbud kan der være begrænset professionel viden om sygdommen. Og der kan være et dilemma i, at det er en forholdsvis ung person, der har brug for at bo i en plejebolig blandt ældre beboere.

I Danmark har vi etableret tre bosteder med specialiseret fagpersonale, og indretning af boliger tilpasset Huntingtons syge beboere. Det er bofællesskaber ved Pilehuset i København, Tranekær Centeret på Djursland og ved Lindegården i Herning Kommune.

Under Socialstyrelsen kan der hentes VISO hjælp til specialiseret udredning og rådgivning til familier og personaler rundt i landets kommuner,

som søger om hjælp til en kompliceret sag med en borger med Huntingtons sygdom. Ofte har fagpersoner begrænset kendskab til sygdommen, da antallet af syge i en kommune måske kun er en til to borgere. Det kan være med til at højne livskvaliteten for en borger og dennes familie med Huntingtons sygdom, hvis den rette målrettede behandling, pleje og omsorg iværksættes for at lindre symptomerne. Man kan rette henvendelse til VISO gennem hjemmesiden: [www.socialstyrelsen.dk/viso/kontakt](http://www.socialstyrelsen.dk/viso/kontakt)

Yderligere oplysninger og støtte kan også indhentes via Landsforeningen Huntingtons Sygdom, som er en frivillig forening: [www.huntingtons.dk](http://www.huntingtons.dk)

Der afvikles Nordic Huntingtons konference for fagpersoner i DGI byen i København d. 18. – 19. november 2015. Se mere på: [www.nordichuntington.com](http://www.nordichuntington.com)