

Et vanskelig valg

Huntingtons sykdom

Informasjon om presymptomatisk test

Utgitt av
Landsforeningen for Huntingtons sykdom
i samarbeid med Senter for sjeldne diagnoser

Et vanskelig valg

Informasjon om presymptomatisk test

Innhold

- Hva kan presymptomatisk test gi deg svar på?
- Et godt eller et dårlig svar
- Grunner til å teste seg
- Grunner til ikke å teste seg
- Hvem kan bli berørt av resultatet?
- Hvordan gjennomføres den presymptomatiske testen?
- Prenatal diagnostikk
- Hvem kan du henvende deg til?
- Nyttige adresser/lenker

Kjære leser

Landsforeningen for Huntingtons sykdom har, i samarbeid med Senter for sjeldne diagnoser, laget denne brosjyren til deg som vurderer å gjennomføre en presymptomatisk test. Vi ønsker at brosjyren skal gi en del innspill på hva valget innebærer.

Huntingtons sykdom er en arvelig sykdom. Man regner med at det i Norge finnes rundt 250 personer med Huntingtons sykdom og ca 1000 personer som er i risikogruppen for å utvikle sykdommen. Det vil si at de er barn av foreldre med Huntingtons sykdom. En risikoperson vil bli syk dersom han eller hun har arvet genfeilen. Risikoen for å arve genfeilen er 50 %. Både menn og kvinner kan arve genfeilen.

Presymptomatisk test innebærer at en risikoperson ved å genteste seg, får svar på om han eller hun har arvet genfeilen for Huntingtons sykdom eller ikke. "Presymptomatisk" betyr at testen tas før symptomer på sykdommen viser seg. I Norge har presymptomatisk testing for Huntingtons sykdom vært mulig siden 1987. Omtrent 15 % av aktuelle risikopersoner har hittil valgt å teste seg, og det er i tråd med internasjonale erfaringer på området.

Vi er alle forskjellige og takler det å leve med risiko for å få sykdommen svært ulikt. Det som er rett for deg trenger ikke være rett for andre risikopersoner. Uansett hva du velger bør du gi deg selv tid til å tenke gjennom hva som er best for deg. Det finnes ikke standardsvar for hva som er riktig å gjøre.

Hva kan presymptomatisk test gi deg svar på?

Testen gir svar på om du som risikoperson har arvet genfeilen for Huntingtons sykdom eller ikke. Imidlertid gir ikke testen svar på når du blir syk eller hvordan sykdommen din vil arte seg. Testen gir heller ikke svar på hvordan sykdomsforløpet ditt vil være eller hvor raskt sykdommen vil utvikle seg hos deg. Selv om det er en rekke fellestrekk ved personer som har Huntingtons sykdom, er det også store individuelle forskjeller. Noen får tydelige symptomer før de er fylt 30 år, mens andre kan være fri for symptomer til de er godt over 60 år. Noen er syke i flere årtier, mens andre opplever en raskere sykdomsutvikling.

Et godt eller et dårlig svar

Et godt svar vil si at du får vite at du ikke vil bli syk. Du kan uten frykt eller hensyn til utvikling av Huntingtons sykdom planlegge livet ditt. Du vil heller ikke kunne gi sykdomsgenet videre til dine barn. Sykdommen hopper ikke over slektsledd og barn/barnebarn/oldebarn vil bli friske. Har du selv fått et godt svar blir du sannsynligvis svært glad og lettet. Har du søsken, kan du oppleve at dere får ulikt svar. Du kan oppleve skyldfølelse overfor den som har fått et dårlig svar. Forholdene mellom søsken kan bli vanskelig. Du kan også føle at du har kastet bort mye av livet ditt fordi du har vært overbevist om at du ville bli syk. Du kan også oppleve sorg fordi du mister den delen av identiteten din som er knyttet til det å være risikoperson for Huntingtons sykdom.

Et dårlig svar vil si at du får vite at du vil bli syk. Du får da

mulighet til å legge planer for livet ditt ut fra at du senere vil bli syk, og du får anledning til å forberede dine nærmeste på hvordan de kan støtte deg. Du kan innstille deg på det som skal komme og forsone deg med at du kommer til å bli syk.

Grunner til å teste seg

De som har valgt å teste seg begrunner det med at det var viktig for dem å få svar på om de ville bli syke eller ikke. Usikkerheten oppleves som så vanskelig å leve med for noen, at det er bedre å få et svar, selv om dette innebærer at de får vite at de vil bli syke. Flere opplever at de ønsker å teste seg før de bestemmer seg for å få egne barn. Etter svaret kan de planlegge livet ut fra om de vil forbli friske eller om de må forberede seg på å bli syke. Risikopersoner med voksne barn har også ønsket å teste seg for at barna skal få klarhet i om de er risikopersoner eller ei. Derfor er det også viktig at du tar stilling til når i livet du ønsker å ta testen.

Grunner til å ikke teste seg

Hvis du får et dårlig svar, kan det fortsatt være mange år til du blir syk. Hvis du håndterer din situasjon som risikoperson godt i hverdagen, er det kanskje bedre for deg å leve med usikkerheten. Noen lever bedre med usikkerhet og håp enn visshet om at de en dag vil bli syke. Dersom du får vite at du vil bli syk, finnes det per i dag ikke behandling for å utsette eller påvirke sykdomsforløpet. Det finnes ingen forebyggende eller helbredende behandling nå, men det forsøkes mye. Foreløpig finnes det kun symptombehandling for sykdommen.



Hvem kan bli berørt av resultatet?

Fordi Huntingtons sykdom er en arvelig sykdom, vil et dårlig svar innebære konsekvenser for flere enn deg selv. I første rekke for ektefelle/samboer og barn. Det er viktig å tenke gjennom hvordan ditt svar kan påvirke andres situasjon og hvilke hensyn du bør ta i denne sammenhengen.

Det er også viktig å tenke nøye gjennom hvem som skal vite at testprosessen er i gang. Resultatet påvirker dem du har rundt deg. Derfor bør du tenke gjennom hvem du vil drøfte testingen med. Hvem vil du involvere i din egen testprosess? Hvem av dine venner og familiemedlemmer kan du tenke deg å fortelle et dårlig svar til? Du anbefales å ha med deg en støtteperson i denne prosessen. Et dårlig svar kan ha konsekvenser i ditt forhold til arbeidsgiver, kolleger, forsikring, bank osv. Det er derfor viktig at du på forhånd tenker nøye gjennom hvem som skal vite at du tester og hva svaret blir. Forsikringsselskaper og arbeidsgiver har ikke rett til innsyn i din medisinske journal.

Dersom du velger å teste deg fordi en av dine besteforeldre er syk, mens din forelder ikke har symptomer ennå, vil ditt dårlige svar innebære et dårlig svar også for din forelder. Dersom din forelder tester seg, gir han/hun deg og dine søsken svar på om du/dere er risikopersoner eller ei.

Som tidligere nevnt kan det være en belastning å få et godt svar. Andre søsken kan få tanker om at deres risiko

øker dersom du har fått et godt svar. Slik er det ikke. Ditt gode eller dårlige svar sier ikke noe om dine søskens risiko.

Hvordan gjennomføres den presymptomatiske testen?

Det er i Norge, som i de fleste andre land, vedtatt en test-prosedyre. Alle som ønsker å ta testen må gjennom denne prosedyren. Dette innebærer at man blir kalt inn til flere veiledningssamtaler, en psykiatrisk og en nevropsykologisk vurdering, før man tar testen som taes som en blodprøve. Man kan få utført presymptomatisk test ved avdeling for medisinsk genetikk ved universitetssykehusene i Oslo og Bergen. Tester tilbys til personer over 18 år, men kan i visse tilfeller også tilbys personer ned til 16 år. Barn kan ikke testes presymptomatisk for Huntingtons sykdom.

Loven krever at testen tas etter informert samtykke. Det vil si at de som utfører testen (sykehuset) må sikre seg at den som ønsker å ta testen er klar over hva det kan innebære å teste seg for Huntingtons sykdom. Sykehuset skal også forvise seg om at du har tenkt gjennom mulige konsekvenser av testresultatet. Ingen kan bestemme at du skal ta testen. Du kan på et hvilket som helst tidspunkt i test-prosedyren velge å trekke deg fra undersøkelsen. Om man har tatt blodprøven kan svarsamtalen utsettes dersom man ønsker det.

Får du et dårlig svar, at du har genfeilen for Huntingtons sykdom, får du også tilbud om en oppfølgingssamtale. Det er også ønskelig at det etableres et oppfølgingstilbud på ditt hjemstedet (f.eks hos fastlege).

Prenatal diagnostikk

Har du fått et dårlig svar, og skal ha barn, er det mulig å teste om fosteret har arvet sykdomsgenet. Ved graviditet kan du kontakte fastlegen din som kan henvise deg videre til avdeling for medisinsk genetikk på et av universitetssykehusene i Oslo, Bergen eller Tromsø. Du kan også selv ta kontakt direkte med avdelingen. Ved disse avdelingene vil du få tilbud om genetisk fosterdiagnostikk, for eksempel ved en morkakeprøve. Denne prøven vil kunne taes i 10. eller 11. svangerskapsuke, og svaret vil foreligge etter få dager. I forkant av morkakeprøven vil en forundersøkelse hos gynekolog være nødvendig. Du vil bli innkalt til informasjonssamtale ved den medisinsk genetiske avdelingen før selve undersøkelsen.

Hvem kan du henvende deg til?

Dersom du ønsker å snakke med rådgivere som kjenner til sykdommen og testprosedyren, kan du henvende deg til Senter for sjeldne diagnoser, tlf: 23 07 53 40. Dersom du ønsker å snakke med noen som har gjennomført testen, kan Landsforeningen for Huntingtons Sykdom hjelpe deg til å komme i kontakt med andre som har vært/er i samme situasjon som deg. Du kan også henvende deg til de medisinsk genetiske avdelingene med eventuelle spørsmål.

Vi håper at denne brosjyren kan hjelpe deg med å sortere tankene, og dermed sette deg i stand til å foreta et valg som er riktig for deg.

Senter for sjeldne diagnoser
Oslo universitetssykehus

Telefon: 23 07 53 40

Faks: 23 07 53 50

Epost: sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Landsforeningen for Huntingtons sykdom

Informasjonstelefon: 93 44 77 95

E-post: leder@huntington.no

Foreningens nettsider: www.huntington.no

