

Hva lurer fastlegen på i møte med Huntingtons sykdom?

(fra [Senter for sjeldne diagnoser](#) ved Oslo universitetssykehus)

1. Jeg har en pasient på kontoret uten symptomer på Huntington, men som ønsker å få vite om hun er bærer av genfeilen. Hva gjør jeg?

Det er da aktuelt med **presymptomatisk testing** for HS. Du som fastlege må henvise til avdeling for medisinsk genetikk ved ett av regionsykehusene.

2. Ved hvilke symptomer bør jeg mistenke Huntington?

De første symptomene kan variere, og være vanskelige å få øye på. Det kan f.eks. være

- motoriske symptomer som en liten trekning/bevegelse av øyet/i munnviken,
- urolige små bevegelser av fingrene
- kognitive symptom som at det er vanskelig å se konsekvenser av egne handlinger
- det å tenke går langsommere
- psykiatriske symptomer som apati, irritabilitet eller depresjon.

Et viktig supplement er å lytte til informasjon fra familie og arbeidsgiver om pasientens utfordringer.

3. Jeg har en pasient med Huntington i familien, og som jeg mistenker har sykdommen. Pasienten fremviser symptomer i tidlig fase. Hva gjør jeg?

Da må pasienten henvises til Nevrologisk avdeling.

4. En pasient på min liste har fått Huntington-diagnosen. Hva gjør jeg nå? Hva er fastlegens oppgaver?

Det er et **langt sykdomsforløp** ved Huntington, og symptomer og behov for tiltak er veldig forskjellig helt i begynnelsen av forløpet, kanskje til og med før pasienten har noen synlige symptomer, til sent i forløpet når pasienten oftest er helt pleietrengende.

Vår erfaring er at det er svært viktig å sette i gang tiltak i **tidlig fase**, og det er nødvendig med en **tverrfaglig tilnærming**.

Kontakt med **Bestillerenheten/koordinerende enhet** i kommunen for å oppnevne en **koordinator**.

Vi anbefaler å opprette **ansvarsgruppe og individuell plan tidlig for disse pasientene**. Du som fastlege bør delta i ansvarsgruppen.

Det er din oppgave å vurdere sykemelding, arbeidsevne og eventuelt uføretrygd.

Vurder behov for **hjemmetjeneste**.

Det anbefales oppfølging av **fysioterapeut, logoped og involvering av ergoterapeut**. Mange mangler motivasjon og trenger hjelp til å søke om dette. Det er din oppgave å påse at dette blir gjort.

Pasienten er ofte fortvilet over situasjonen, og kan ha behov for en samtalepartner som **psykolog** eller **psykiatrisk sykepleier**. Det er din oppgave å henvise til dette.

Pasienter med Huntingtons sykdom kan ha stor nytte av **rehabiliteringsopphold** på [Vikersund kurbad](#) eller [Vigør Rehabiliteringssykehus](#) i Nord Norge (tidl. Nord-Norge kurbad). Lege må søke om rehabiliteringsopphold. Søknad om rehabilitering må sendes til Regional Koordinerende Enhet (RKE).

Når pasienten er kommet lengre ut i sykdomsforløpet, kan det være nyttig å kontakte ressursentrene i Fagnettverk Huntington.

5. Hva tror du er fastlegens største utfordring i møte med disse pasientene?

I **tidlig fase** kan det være utfordrende å snakke med pasienten om omfanget av å ha fått denne diagnosen. Pasienten kan være redd for hva fremtiden vil bringe, være bekymret for sviktende evne til å ta vare på egne barn og ikke minst om barna kan ha arvet genfeilen.

I **senere fase** kan en stor utfordring være at pasienten ikke har innsikt i egen sykdom. Som fastlege bør du være observant på at en del av disse pasientene ikke oppsøker deg, selv om de kan ha sterkt behov for hjelp.

6. Hva trenger denne pasientgruppen fra fastlegen sin?

Denne pasientgruppen har behov for **regelmessig oppfølging** fra fastlegen. Sykdommen utvikler seg over tid, og derfor må tjenester og tiltak justeres og evalueres etter hvert som nye behov dukker opp.

Det er viktig at du er oppmerksom på at dette er en **familiesykdom**. Vi anbefaler å være spesielt oppmerksom dersom det er **barn i familien**.

7. Hvor kan jeg finne mer informasjon?

Ta gjerne kontakt med oss på senteret for mer informasjon eller se forslagene under. Ring oss på **23 07 53 40** (8-15) eller skriv til sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Anbefalt informasjonsmateriell og nettsteder (se også sjeldnediagnoser.no).

- [Veileder om Huntingtons sykdom](#) (PDF, 56 sider) fra Senter for sjeldne diagnoser
- [Kort beskrivelse av Huntington](#) (PDF, 8 sider) fra Senter for sjeldne diagnoser
- [Pasientforløpet ved Huntingtons sykdom](#) (PDF, 27 sider) fra Fagnettverk Huntington
- [Artikkel om Huntington](#) i Utposten (2018)
- [Landsforeningen for Huntington sykdom](http://huntington.no) (<http://huntington.no>)
- [Populærvitenskaplig om Huntington-forskning](https://hdbuzz.net) : <https://hdbuzz.net>
- [Fagnettverk Huntington](http://www.fagnettverkhuntington.no): www.fagnettverkhuntington.no