

Hva lurert fastlegen på i møte med Huntingtons sykdom?

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

Barne- og ungdomsklinikken
Avdeling for sjeldne diagnoser
Senter for sjeldne diagnoser

Det er da aktuelt med **presymptomatisk testing** for HS. Du som fastlege må henvise til avdeling for medisinsk genetikkk 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 eller kognitive symptom som at det er vanskelig å se konsekvenser av egne handlinger og at det å tenke går langsommere eller 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 HS i familien, og som jeg mistenker har sykdommen. Pasienten fremviser symptomer i tidlig fase. Hva gjør jeg?**

Da må pasienten henvises til Nevrologisk avdeling. (Evt dette som tillegg: I en slik situasjon, er det svært viktig at du bruker din kjennskap til pasienten til å vurdere hvordan mistanken om Huntingtons sykdom skal formidles til pasienten).

- 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**. Ta 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, tidligere Nord-Norge kurbad. Du finner informasjon om dette på deres nettsider. 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. Du kan bare ringe oss eller sende en mail

Anbefalt informasjonsmaterieil og nettsteder kan du finne på SSD`s nettside

- Veileder om Huntingtons sykdom fra Senter for sjeldne diagnoser: sjeldnediagnoser.no
- Dokument om [Pasientforløpet ved Huntingtons sykdom](#) utarbeidet av Fagnettverk Huntington.
- Landsforeningen for Huntington sykdom: huntington.no
- Forskning: hdbuzz.net
- Fagnettverk Huntington: fagnettverkhuntington.no