

<b>Oversikt</b>	<b>Huntingtons sykdom (HS) er en autosomal dominant neurodegenerativ sjelden sykdom. Søsken og barn av en med sykdommen har 50 % risiko for selv å bli syk . HD hopper ikke over generasjonsledd og rammer menn og kvinner i like stor grad. Symptomene omfatter motoriske, kognitive og atferdsmessige endringer som vanligvis viser seg i midten av voksen alder. Juvenil HS (debut før fylte 21 år) utvikler seg raskere og mer ubarmhjertig.</b>				
<b>FASER</b>	<b>1 - Premanifest HS</b>	<b>2 - De første symptomene</b>	<b>3 - Diagnose</b>	<b>4 - Behandling</b>	<b>5 – Oppfølging</b>
<b>Klinikk</b>	Premanifest HS viser seg med uspesifikke kliniske tegn - f.eks. subtile kognitive eller atferdsmessige endringer. HS forekommer i familier, og de fleste personer med HS opplever at nære slektninger har eller får sykdommen.	Overgangen fra premanifest til manifest HS skjer gradvis, og tidlige symptomer kan lett oppfattes som tegn på andre lidelser. Dette bidrar til å vanskeliggjøre diagnostiseringen. Man definerer vanligvis HS-debut som åpenbare motoriske abnormiteter. Men ofte oppstår ikke-motoriske symptomer tidligere. HS har tre typer symptomer: 1) motorisk - f.eks. chorea, tale- og svelgeproblemer eller dystoni 2) kognitiv: f.eks. svikt i eksekutive funksjoner, oppmerksomhet, hukommelse eller følelsesregulering 3) atferdsmessige: f.eks. depresjon, angst, apati, irritabilitet, aggresjon eller søvnforstyrrelser	Diagnosen stilles på grunnlag av neurologisk undersøkelse og gentesting. Gentesting har vært tilgjengelig siden 1993. Det er komplisert å avsløre den genetiske statusen, og det kan påvirke både pasienter og deres familier. En gentest som påviser sykdommen, kan påvirke fremtidige generasjoner og fremskynde viktige beslutninger i livet, som for eksempel familieplanlegging. Prediktiv gentesting anbefales ikke for asymptotiske barn og unge under 18 år. Det er viktig med god genetisk veiledning.	Det finnes i dag ingen effektiv for å bremse eller stoppe sykdommenymptomene bør kartlegges og behandles avhengig av funksjonell relevans. Flere eksisterende legemidler har fått ny anvendelse for behandling av motoriske og atferdsmessige symptomer ved HS. Slik behandling har en nøkkelrolle i symptomkontroll ved HS.	Hovedmålet er å opprettholde funksjon og selvstendighet så lenge som mulig. Fysisk aktivitet, psykisk velvære og ernæring er viktige områder som må overvåkes og håndteres for å forbedre livskvaliteten. Pasienter med HS i sen fase vil ha behov for pleie og assistanse på heltid.
<b>Utfordringer</b>	Personer med risiko for HS og personer med premanifest HS frykter at sykdommen skal bryte ut. Å undertrykke og forsøke å ignorere symptomer er vanlige mestringsstrategier. Helsepersonell er ofte ikke klar over de subtile endringene som kan påvirke trivsel og daglig funksjon.	Ingen HS-pasienter er like, og fordi endringene skjer gradvis, kan det ta mange år å fastslå at sykdommen har oppstått. Siden HS er en sjelden sykdom, sliter helsepersonell ofte med å stille diagnosen og overse relevante spørsmål om familiens sykehistorie.	Kompleksiteten i HS-symptomene fører ofte til feildiagnostisering. Det er ofte for lite samarbeid mellom genetiske enheter, klinisk praksis og forskningsentre for å sikre en sømløs overgang for pasientene fra diagnose til oppfølgingsbehandling. Pasienter og familiemedlemmer bør gjøres oppmerksomme på at det finnes pasient foreninger. HS er en familiesykdom, og pårørende er ofte uvitende om eller undervurderer arveligheten.	Helsepersonell mangler ofte en helhetlig forståelse av sykdommens kompleksitet. På grunn av emosjonelt stress og kognitive og atferdsmessige endringer ser pasientene ofte bort fra eller neglisjerer symptomene og erkjenner ikke behovet for behandling og støtte. Dette medfører store påkjenninger for familien. Behandlingsplanen må endres jevnlig i henhold til symptomer og progresjon. Monoterapi for å behandle chorea er å foretrekke fordi kombinasjonsbehandling øker risikoen for bivirkninger og kan komplisere behandlingen av ikke-motoriske symptomer. Men tilleggsbehandling er ofte nødvendig i form av antidepressiva eller for å håndtere andre lidelser som søvnforstyrrelser eller atferdsendringer, noe som også fører til økt risiko for bivirkninger.	HS har en ubarmhjertig progresjon, så pasienter og familier strever med å tilpasse seg økende utfordringer og forverring av tilstanden. Familier og helsepersonell strever med å holde pasientene aktive og motiverte, samtidig som de må forholde seg til gradvise funksjonstap.
<b>Målsettinger</b>	Gi helsepersonell kunnskap om hva som kjennetegner premanifest HS, slik at de kan gi tilpasset støtte i tide og etter behov. Etablere et godt forhold mellom pasient og	Helsepersonell søker relevant ekspertise for å sikre at HS-diagnosen stilles på riktig tidspunkt for den enkelte pasient og familie. Gi familiene kunnskap om triaden av HSsymptomer og hvordan de kan håndtere og søke hjelp på en effektiv måte gjennom hele sykdomsforløpet.	Normalisere en nøyaktig og rask diagnose av HS. Sørge for en god oppfølgingsprosess og støttenettverk for pasienter og familier. Barn og unge med HS i ung alder bør ha en individuell opplæringsplan. Personer med HS bør ha	Etablere tverrfaglige team som kan inkludere neurolog, genetiker, psykolog, nevropsykolog, sykepleier, psykiater, fysioterapeut, logoped, sosionom, ergoterapeut og ernæringsfysiolog. Tilby passende behandling for hvert stadium av HS. Tilby riktig støtte, opplæring og ressurser til familiemedlemmer og omsorgspersonell.	Etablere tillitsfulle relasjoner for å legge til rette for en kontinuerlig dialog mellom pasienter, familier og helsepersonell. Forbedre familiens regelmessige tilgang til rådgivning og støtte fra et tverrfaglig team. Utdanne

	helsepersonell før sykdommen bryter ut.		tilgang til likemannsstøtte fra en pasientforening.		helsepersonell som jobber i kliniske avdelinger og på sykehjem om de spesifikke behovene til pasienter med HS i sen fase.
--	---	--	---	--	---

Være obs på at spesifikke begreper (f.eks hjemmetjeneste, fastlege, fysioterapeut) ikke omfatter like tjenester og ansvarsområder i ulike land i Europa. Pasientforeningen kan ofte gi råd og støtte til pasienter og pårørende.

### Ansvarsfraskrivelse

ERN-RND fraskriver seg uttrykkelig alle garantier for salgbarhet eller egnethet for et bestemt formål. ERN-RND påtar seg intet ansvar for personskader eller skader på eiendom som oppstår som følge av eller i forbindelse med bruk av denne informasjonen, eller for eventuelle feil eller utelatelser

**Oppdatert i september 2025.**