



Kort om Huntingtons sygdom

Huntingtons sygdom er en arvelig, uhelbredelig hjernesygdom, der giver neurologiske og psykiske symptomer.

● Forløb og prognose

Huntingtons sygdom starter oftest hos den yngre voksne, men kan starte helt ned i barnealderen eller først i alderdommen. De karakteristiske symptomer er ufrivillige bevægelser, adfærdsændringer og kognitive symptomer såsom demens, hukommelsesproblemer, personlighedsændringer og depressioner.

Symptomerne giver tiltagende handicap, så patienten efterhånden også bliver fysisk afsvækket med vægttab og synkebesvær. Symptomerne er meget forskellige selv blandt nært beslægtede med Huntingtons sygdom.

Huntingtons sygdom er fremadskridende og sygdom.

● Forekomst og arvegang

Der er ca. 400 personer med Huntingtons sygdom i Danmark.

Huntingtons sygdom er dominant arvelig, dvs. at der er 50 % risiko for at give sygdomsanlægget videre til et barn – uanset køn – hvis en af forældrene har sygdomsanlægget.

Diagnosen stilles hos en person med symptomer på Huntingtons sygdom og ved genetisk påvisning af sygdomsanlægget. Derudover kan man få foretaget en såkaldt præsymptomatisk test, før man får symptomer på Huntingtons sygdom.

Ifølge de internationale retningslinjer er genetisk rådgivning et krav før præsymptomatisk test. Genetisk rådgivning om konsekvenser af genetisk undersøgelse bør foregå i alle tilfælde, hvor diagnosen bliver stillet.

● Behandling og kontrol

Sygdommen er uhelbredelig. Der findes kun lindrende medicinsk behandling, som tilbydes afhængig af, hvilke symptomer den enkelte med Huntingtons sygdom generes mest af. Desuden er vedligeholdelsestræning (fx fysioterapi og taletræning) ofte en stor hjælp.

● Mere information – kontakt

Landsforeningen
Huntingtons sygdom
www.huntingtons.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2005 Mar;76(3):337-42. Incidence and mutation rates of Huntington's disease in Spain: experience of 9 years of direct genetic testing. Ramos-Arroyo MA, Moreno S, Valiente A.

Lancet Neurol. 2009 Sep;8(9):791-801. Epub 2009 Jul 29. Biological and clinical manifestations of Huntington's disease in the longitudinal TRACK-HD study: cross-sectional analysis of baseline data. Tabrizi SJ, Langbehn DR, Leavitt BR, Roos RA, Durr A, Craufurd D, Kennard C, Hicks SL, Fox NC, Scahill RI, Borowsky B, Tobin AJ, Rosas HD, Johnson H, Reilmann R, Landwehrmeyer B, Stout JC; TRACK-HD investigators.

Neurology. 2009 Oct 20;73(16):1280-5. Epub 2009 Sep 23. Normal and mutant HTT interact to affect clinical severity and progression in Huntington disease. Aziz NA, Jurgens CK, Landwehrmeyer GB; EHDN Registry Study Group, van Roon-Mom WM, van Ommen GJ, Stijnen T, Roos RA.