

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?
- Pasientinformasjon
- Viktige adresser

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 300-400 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 gjøre en genetisk test, 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 standard svar for hva som er riktig å gjøre.

Hva kan presymptomatisk test gi deg svar på?

Testen gir svar på om du 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 når høy alder. 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 har sykdomsgenet og ikke vil bli syk. Du kan planlegge livet ditt uten frykt eller hensyn til utvikling av Huntingtons sykdom. Du vil heller ikke kunne gi sykdomsgenet videre til dine barn. Sykdommen hopper ikke over slektsledd og barn/barnebarn/oldebarn vil være 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. Forhold 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. Noen vil 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 har genfeilen og vil bli syk. Du får da mulighet til å legge planer for livet ditt ut fra at du på et senere tidspunkt blir 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 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 forskes 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. Testresultatet påvirker dem du har rundt deg. Derfor bør du tenke gjennom hvem du vil 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 osv. Det er derfor viktig at du på forhånd tenker nøye gjennom hvem som skal vite at du tester deg, - og hvem du vil fortelle svaret til. Forsikringselskaper 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 far eller mor ikke har symptomer ennå, vil ditt dårlige svar innebære et dårlig svar også for din forelder. Dersom en av dine foreldre er risikoperson og 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. 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 vil hverken øke eller minske dine søskens risiko.

Hvordan gjennomføres den presymptomatiske testen?

Det er i Norge, som i de fleste andre land, vedtatt en testprosedyre. Alle som ønsker å ta testen må gjennom denne prosedyren. Dette innebærer at man blir kalt inn til flere veiledningssamtaler og psykiatrisk vurdering, før man tar blodprøven som gir svaret. I noen tilfeller er det aktuelt med undersøkelser hos nevropsykolog. 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 kun etter informert samtykke. Det vi si at de som utfører testen må sikre seg at den som ønsker å ta testen er klar over hva dette kan innebære. Genetiker skal også forvise seg om at du har tenkt gjennom mulige konsekvenser av resultatet. Ingen kan bestemme at du skal ta testen. Du kan på et hvilket som helst tidspunkt velge å trekke deg fra testprogrammet. Selv om man har tatt blodprøven, kan svarsamtalen utsettes på ubestemt tid dersom man ønsker det.

Får du et dårlig svar, som betyr at du har genfeilen for Huntingtons sykdom, får du tilbud om en oppfølgingsamtale. Det er også ønskelig at det etableres et oppfølgingstilbud på ditt hjemsted (f.eks. psykolog eller psykiatrisk sykepleier).

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 Trondheim. 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 12. 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?

Hvis 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. Hvis 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 medisinskgenetiske 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.

Pasientinformasjon

De som ønsker å gjennomgå en presymptomatisk test for Huntingtons sykdom, kan be fastlegen henvise til medisinsk genetisk avdeling. Disse avdelingene finnes i dag ved universitetssykehusene i Oslo, Bergen og Trondheim.

Søker får da tilsendt følgende papirer:

- Arvelighetsskjema
- Søknad om å gjennomgå DNA-analyse vedrørende Huntingtons sykdom
- Pasientinformasjon

Det presymptomatiske testprogrammet som gjennomføres på medisinsk genetisk avdeling, omfatter som regel fem samtaler:

1. Genetisk veiledningstime ("for-samtale")
2. Samtale i forbindelse med at det tas blodprøve
4-8 uker etter for-samtalen
3. Samtale med psykiater/psykolog
4. Svarsamtale
5. Oppfølgingssamtale ved behov

Den enkelte kan trekke seg fra testprogrammet på ethvert tidspunkt. Det er ønskelig at testpersonen har med seg en ledsager. Det kan være ektefelle/samboer, en venn eller venninne, eller andre som kan være en støtte for den som tester seg.

Viktige adresser

Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet
Avdeling for medisinsk genetikk, klinisk seksjon
Postboks 4950 Nydalen
0424 Oslo
Tlf: 23 07 55 80

Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin
Haukeland universitetssykehus
5021 Bergen
Tlf: 55 97 54 75

Medisinsk genetisk avdeling
Universitetssykehuset i Nord Norge
9038 Tromsø
Tlf: 77 79 83 00
E-post: medgen@unn.no
(Utfører kun genetisk veiledning)

Seksjon for Medisinsk Genetikk Poliklinikk
St. Olavs Hospital HF
Postboks 3250 Sluppen
7006 Trondheim
Tlf: 72 83 63 70
E-post: genetikk@stolav.no

Ikke send personlige opplysninger med e-post.

Senter for sjeldne diagnoser
Oslo universitetssykehus

Telefon: 23 07 53 40

Faks: 23 07 53 50

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Landsforeningen for Huntingtons sykdom
Ane Mygland, leder. Telefon: 932 82 744
E-post: leder@huntington.no
Foreningens nettsider: www.huntington.no

