

Psykologiska aspekter vidhabilitering av familjer med nedärvd sjukdom

Erfarenheter från en mottagning för Huntingtons sjukdom

Ulrika Hösterey-Ugander Leif Wiklund Jan Wahlström

En mottagning för familjer med Huntingtons sjukdom har bedrivits med stöd av ett stimulansbidrag från Socialstyrelsen. Huntingtons sjukdom är en dominant nedärvd sjukdom med neurologiska och psykiatriska symptom. Att tillhöra en familj med Huntingtons sjukdom innebär psykisk påfrestning. Barnen till den sjuke oroas över risken att ha ärvt sjukdomsanlaget och ställs inför det svåra valet om de vill genomgå presymptomatisk testning. Maken/makan tar ofta på sig ett tungt vårdansvar, oroas för att barnen kan ha ärvt sjukdomen och drabbas ofta av skuld känslor. Den svåra psykosociala situationen medför att familjerna med Huntingtons sjukdom kan utveckla mönster av tigande, förnekande, social isolering och skuld känslor. Förutom kompetent medicinskt omhändertagande har familjerna behov av psykologiskt stöd och bearbetning.

Ulrika Hösterey-Ugander är psykolog, Leif Wiklund och Jan Wahlström läkare vid Avdelningen för Klinisk Genetik, SU-Östra, Göteborg.

Sammanfattning

Huntingtons sjukdom är en dominant nedärvd neurodegenerativ sjukdom med neurologiska och psykiatriska symptom, och patienterna behöver insiktsfull medicinsk och paramedicinsk behandling och omvårdnad. Sjukdomen innebär även psykisk belastning för anhöriga till patienten, och familjerna med Huntington präglas ofta av tigande, förnekande, social isolering, livslång oro och skuld känslor. Vid rehabilitering och andra vårdinsatser måste dessa psykosociala aspekter beaktas, och psykologen fyller en viktig funktion i Huntington-mottagningens verksamhet.

Inledning

Sent debuterande nedärvda sjukdomar innebär speciella psykologiska problem för drabbade patienter, deras anhöriga och familjer. Huntingtons sjukdom har blivit mycket uppmärksammas inom hälso- och sjukvården, i

media och bland allmänheten. Huntingtons sjukdom framstår därför som typexemplet för sent debuterande ärftliga sjukdomar.

Avdelningen för Klinisk Genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset-Östra har mångårig erfarenhet av Huntingtons sjukdom. Patienter med denna sjukdom har mottagits sedan mitten på 80-talet, och redan 1989 knöts en psykolog till avdelningen för att arbeta med patienter och deras anhöriga. Ett stimulansbidrag från Socialstyrelsen möjliggjorde 1995 vidare utveckling av en mottagning med läkare, psykolog och kurator. Mottagningens målsättning är att erbjuda nödvändiga vårdinsatser och behandling, information och utredning, samt psykosocialt stöd. Mottagningen har tagit emot alla medlemmar av familjerna med Huntington; patienter, riskpersoner, anlagsbärare och anhöriga.

I denna artikel vill vi särskilt presentera psykosociala aspekter av rehabilitering vid Huntingtons sjukdom. Detta ämne har tidigare behandlats av andra författare (exv Ref 1). Vi vill fästa uppmärksamheten på hela familjens behov, men vi har särskilt analyserat gruppen riskpersoner med 50% risk att ha ärvt sjukdomsanlaget (Tabell 1-3). För att ge perspektiv på dessa aspekter måste även grundläggande kliniska och genetiska fakta angående sjukdomen beskrivas.

Beskrivning av Huntingtons sjukdom

Huntingtons sjukdom är en neurodegenerativ sjukdom med både neurologiska och psykiatriska symptom, och beror på gradvis förlust av nervceller i särskilda områden av hjärnan. Sjukdomen debuterar vanligen i 35-55 årsåldern, men vissa patienter insjuknar tidigare (även i barndomen) eller senare i livet. I början är symptomen diskreta men ökar allt mer under sjukdomens 10-30 års förlopp. De neurologiska symptomen omfattar i början ofrivilliga rörelser, som givit det traditionella namnet "danssjuka", och balanssvårigheter. Senare tillkommer stelhet och svårigheter att initiera rörelser, sväljningssvårigheter, försämring av tal och slutligen förlust av talförmågan. I slutstadierna är patienten oförmögen till viljemässiga rörelser, får näring via sond, och är således helt beroende av sin omgivning. De psykiatriska symptomen omfattar en smygande personlighetsförändring med förläckning, bristande insikt, bristande impulskontroll med lättväckt aggressivitet, och passivitet. Utmärkande är också konativa störningar med initiativsvårigheter, distraherbarhet, koncentrationssvårigheter och svårigheter genomföra uppgifter. Minnesfunktioner och medvetenheten är relativt välbevarade, men patienterna uppvisar en fram-

Alla anlagsbärare kommer att insjukna

trädande apraxi (svårighet utföra praktiska handlingar). De psykiatriska symptomen anses till stor del motsvara en störning av frontallobsfunktioner. Slutligen uppvisar personer med Huntingtons sjukdom ökad risk att insjukna i andra psykiatriska sjukdomstillstånd, såsom depressioner, paranoidea och psykotiska tillstånd, vilka innebär ytterligare belastning för patienten och anhöriga.

Det uppskattas att 500-1000 människor i Sverige lider av Huntingtons sjukdom, och att dubbelt så många bär på sjukdomsanlaget men ännu inte utvecklat symptom. Lokalt är sjukdomen mycket vanligare, således har Bergs Kommun i Jämtland landets högsta frekvens av Huntingtons sjukdom och sjukvården där har en omfattande erfarenhet av vården av dessa patienter.

Genetik vid Huntingtons sjukdom

Huntingtons sjukdom är dominant nedärvd, vilket innebär att barn till personer med Huntingtons sjukdom har 50 % risk ärva sjukdomsanlaget. Alla anlagsbärare kommer att insjukna. Huntingtongenomen sitter på 4:e kromosomen och identifierades 1993 (2). Den sjukdomsorsakande mutationen består av expansion av en CAG-repetition i början av genen. Det finns ett visst samband mellan storleken på denna repetition och debutåldern; patienter med stora expansioner insjuknar vid yngre ålder. När sjukdomsanlaget överförs från far till barn kan expansionen öka ytterligare, så att barnet drabbas tidigare än föräldern gjort.

Med en modern DNA-teknik, s k PCR-metod, är det förhållandevis lätt att mäta längd-

den på denna CAG-repetition i Huntington-genen. I ett enkelt blodprov kan man därför undersöka om en person har anlag för Huntingtons sjukdom. DNA-testet sägs vara *diagnostiskt* om det ordinerats av en läkare som undersöker en individ som börjat utveckla neurologiska eller psykiatriska symptom, vilka kan tyda på Huntingtons sjukdom. DNA-testet kan också göras *presymptomatiskt* på individer i familjer med Huntingtons sjukdom som önskar ta reda på om de bär på sjukdomsanlaget eller inte. Presymptomatiska tester utförs endast vid särskilda centra, vanligen avdelningar för klinisk genetik, enligt internationellt överenskomna principer för utredning, psykologiskt stöd och uppföljning (3).

Att tillhöra en familj med Huntingtons sjukdom

Att tillhöra en familj med Huntingtons sjukdom innebär alltid psykisk påfrestning. Detta gäller alla familjemedlemmar vare sig de själva hotas av sjukdom eller inte.

Den som insjuknar i Huntingtons sjukdom utvecklar tilltagande grad av handikapp, vilka leder till genomgripande förändringar i livssituationen. Många patienter utvecklar depressioner och andra psykiatriska tillstånd. Patientens insjuknande medför att hans/hennes barn konfronteras med att de är riskpersoner med 50% risk att ha ärvt sjukdomsanlaget. Samtidigt leder den sjukes personlighetsförändring till försämrade relationer och kommunikationssvårigheter. Barnen och den andra föräldern/partnern upplever hur den sjuke "sviker dem", och kan bli både opålitlig och aggressiv. Maken/makan till den sjuke får ta på sig ett vårdansvar gentemot den sjuke, och drabbas samtidigt av den hotande och skrämmande insikten att deras barn kan ha ärvt anlaget.

Familjer med Huntingtons sjukdom utvecklar därför olika förhållningssätt gentemot sjukdomen och dessa psykiska påfrestningar. Vissa av dessa förhållningssätt utgör psykiska försvarsmekanismer, medan andra är symptom på den psykiska belastningen och obearbetade krisreaktioner. Vi har funnit att det är viktigt att förstå dessa förhållningssätt och deras orsaker, samt deras inflytande på individer, relationer och kommunikationen i familjerna. Som ett led i habiliteringen är det viktigt att familjemedlemmarna får stöd och möjlighet att bearbeta dessa psykiska påfrestningar utifrån sina respektive behov.

Vanliga mönster i familjer med Huntingtons sjukdom

Oftast är kunskapen om Huntingtons sjukdom ofullständig i dessa familjer. Vanligen finns viss indirekt eller direkt kunskap om hur sjukdomen tidigare drabbat någon släkting, men föreställningarna om sjukdomen bygger inte sällan på missförstånd. Utvecklade mönster av psykiska försvar i familjer med Huntingtons sjukdom bidrar till dessa missförstånd. Vi vill därför beskriva dessa vanliga förhållningssätt, dvs mönster av psykiska försvar, som vi iakttagit.

Tigandet är ett mycket vanligt. Genom att inte tala om sjukdomen och dess konsekvenser, tror man sig vara hänsynsfull och skona övriga familjemedlemmar.

Ursprunget till tigandet är (oftast) att någon/några familjemedlemmar aktivt förträngt, försökt glömma och förnekat sjukdomens förekomst, vilket på kort sikt hjälper mot rädslan och skräcken för sjukdomen. Detta förnekande leder till att ämnet blir tabubelagt inom familjen. Tigande kommer att prägla atmosfären inom familjen. Ibland generaliseras tigandet, så att familjen får ett lik-

nande förhållningssätt även till andra svårigheter, som inte har att göra med Huntingtons sjukdom. I sådana fall får familjen en dålig beredskap att tala om och hantera svårigheter överhuvudtaget.

En människa som växer upp i en sådan atmosfär präglad av tigande, förnekande och undvikande får allmänt en sämre beredskap hantera svårigheter. Detta är viktigt att beakta vid senare genetisk vägledning. Troligen är detta förhållningssätt ett av skälen till att vissa familjemedlemmar inte anser sig behöva psykologisk hjälp då sjukdomen blir uppenbar hos någon i familjen. Man har aldrig fått uppleva den positiva bearbetande effekten av att tala om svårigheter. Tigandet leder ibland till ett aktivt förnekande.

Förnekande bidrager också till tendensen att anhöriga "inte ser" eller "inte vill se" att en riskperson börjar utveckla symptom på Huntingtons sjukdom. In i det längsta kan familjen och patienten förneka alltmer uppenbara symptom eller skylla dem på ovidkommande omständigheter

Social isolering. Då utvecklingen av sjukdomen fortskrider, symptomen blir alltmer påtagliga och inte längre kan förnekas, kan dessa familjer utveckla ett mönster av isolering, dra sig undan socialt, för att skydda den sjuke och bevara "familjehemligheten". Man tar inte emot besök i hemmet pga den sjukes avvikande och okritiska beteende. Ute i samhället tas den Huntington-sjukes ofrivilliga rörelser och balanssvårigheter ofta som tecken på alkoholberusning, vilket kan bidra till att familjen minskar kontakterna mot samhället.

Skuld känslor drabbar många medlemmar av familjerna. Särskilt den sjukes partner tenderar att tyngas av skuld känslor. När den sjukes symptom blir uppenbara och diagnosen har

Att vara partner till en person med Huntingtons sjukdom innebär ofta livslång oro

ställt, så kan partnern få skuld känslor över att tidigare spelat med i tigandet om och förnekandet av sjukdomen. Partnern kan ha skuld känslor över att ha bildat familj med en person med Huntingtons sjukdom, och att deras barn riskerar vara anlagsbärare. Alla anhöriga kan ha skuld känslor över att ha bemött den sjuke på ett hårt och oförstående sätt. Ibland rapporterar friska medlemmar av familjer med Huntingtons sjukdom skuld känslor över att ha undgått ärva sjukdomsanlaget. I tidiga stadier av sjukdomen ses ofta skuld känslor hos Huntington-patienten gentemot sin familj och särskilt sina barn, men i senare stadier verkar personlighetsförflackningen leda till minskad empatisk förmåga.

Söker hjälp sent. Tigandet kring sjukdomen, förnekandet, familjens isolering och skuld känslor bidrager till att familjen ofta sent söker hjälp med omvårdnaden av den sjuke.

Livslång oro. Att vara partner till en person med Huntingtons sjukdom innebär ofta livslång oro. Oron börjar redan när man får reda på att ens make/maka har 50% risk vara anlagsbärare. Oron ökar om denne börjar insjukna eller om presymptomatisk testning visar att partnern är anlagsbärare, eftersom man då samtidigt ställs inför behovet att vårda sin make/maka och konfronteras med risken att de gemensamma barnen kan ha ärvt anlaget. Ibland nödgas en partner, som tidigare vårdat sin sjuka make/maka, att på ålderns höst också bli vårdare för sitt barn som insjuknat i vuxen ålder. Denna stora belastning på friska anhöriga kan ge upphov till både psykiska och fysiska problem. Hjälp och avlastning blir mycket viktig. Men att få hjälp förutsätter att man kan tala om sjukdomen och familjens situation.

Vetskapen – en chock. På grund av tigandet och förnekandet i många familjer med Huntingtons sjukdom är det inte ovanligt att våra patienter först sent i livet fått reda på att de är riskperson (se *tabell 2*). Riskpersonerna har då ofta redan gift sig och bildat familj. Ibland talar man inte alls om sjukdomsriskerna inom familjen, utan riskpersonerna kommer gradvis att misstänka och sedan bli allt mer övertygade om att familjen har en ärftlig sjukdom. Det vuxna barnet märker att en förälder börjar förändras och visa sjukdomssymptom, som man igenkänner från en mor- eller farförälder. Andra gånger har riskpersoner känt igen föräldrarnas symptom från medier, TV-program eller dylikt. När vetskapen om Huntingtons sjukdom kommer på detta sätt, reagerar riskpersonen med chock, men också med misstro och besvikelse gentemot föregående generationer som länge förtigat sjukdomsriskerna. Därför blir behovet av psykologiskt stöd stort.

En viktig observation är att det verkar vara särskilt svårt att ta emot information om Huntingtons sjukdom i tonårsperioden. En holländsk undersökning (4) fann att de som informerades om Huntingtons sjukdom under tonåren upplevde svårare psykiska reaktioner, hade sämre förmåga att bearbeta krisen, och var mindre benägna begära presymptomatisk testning som vuxna. Även i vårt material var de som fått information i tonåren mer benägna avstå från presymptomatisk testning (32%), jämfört med dem som fått information i barndom eller vuxen ålder (16%). Under tonåren är den unga människan inne i en känslig period av individuell utveckling och frigörelse från starka familjeband, vilket kan tänkas göra det svårare bearbeta vetskapen om den skrämmande sjukdom som hotar hela familjen.

Vem vill testa sig?

Hur riskpersoner förhåller sig till risken att vara anlagsbärare och möjligheten att testa sig beror säkerligen på många faktorer. Sannolikt spelar familjens förhållningssätt till Huntingtons sjukdom stor roll, men även individens självsyn och andra personliga karaktärsdrag. Beslutet att genomgå presymptomatisk testning är ofta ett svårt val, och återspeglar den vända det innebär att vara riskperson. Man uppskattar att hälften av riskpersonerna slutligen väljer att genomgå presymptomatisk testning, men vägen fram till detta beslut kan vara lång. Den andra hälften av riskpersonerna avstår från testning. *Tabell 1* visar att cirka 65% av de riskpersoner som 1996-1998 sökte vår mottagning valde att genomgå presymptomatisk testning, men det bör påpekas att inte alla riskpersoner i familjer med Huntingtons sjukdom söker kontakt med mottagningen.

Tabell 1. Riskpersoner som sökt vid Huntington-mottagningen 1996-1998.

	Antal	Presym- tomatisk testning	Anlags- bärare	Ej an- lags- bärare	Avstått från testning
Män	40	26	13	13	14
Kvinnor	41	27	14	13	14
Totalt	81	53 (65%)	27	26	28 (35%)

Sammanställning av de riskpersoner ur olika familjer med Huntingtons sjukdom som sökt vid Huntington-mottagningen under projekttiden 1996-98. Könsfördelningen anges och tyder på att män och kvinnor är lika benägna söka vid mottagningen. Alla riskpersoner i familjer med Huntingtons sjukdom har inte varit i kontakt med mottagningen men vi har inte beräknat denna andel, eftersom det är osäkert vilka som varit informerade om verksamheten och medvetet avstått från besök. Cirka 65% av dessa riskpersoner har

valt att genomgå presymptomatisk testning, medan 35% avstått från testning. Av de som inte genomgått testning var 3 personer inte psykiskt redo för testning och har fortsatt kontakt med psykolog eller kurator, medan 5 personer väntade barn och uppmanades att uppskjuta beslutet om eventuell testning. Således har 20 personer (25%) aktivt bestämt sig för att avstå från testning.

Att leva med vetskapen att man har 50% risk utveckla Huntingtons sjukdom innebär en stor press. Riskpersoner pendlar ofta mellan hopp och förtvivlan; ena dagen är man nedstämd och pessimistisk och känner sig övertygad om att ha ärvt sjukdomsanlaget, och andra dagen är man på bättre humör och tror att man inte ärvt anlaget. Man börjar iakttaga sig själv och leta efter tecken på begynnande sjukdom, och det är lätt att tolka snubblingar, ryckningar, känsloutbrott, koncentrationssvårigheter osv som tecken på begynnande sjukdom. Den plågsamma ovissheten kan göra det svårt att fatta andra beslut i livet, exempelvis val av utbildning och yrke, våga ingå en djupare förbindelse och familjebildning.

Tabell 2. När fick olika riskpersoner vetskap om att Huntingtons sjukdom fanns i släkten?

	Antal	Vuxen ålder	Tonårs- perioden	Barn- domen	Vet ej
Män	40	26	8	6	0
Kvinnor	41	25	9	6	1
Totalt	81	51 (63%)	17 (21%)	12 (15%)	1 (1%)

Samtliga riskpersoner har tillfrågats om när de fick veta att Huntingtons sjukdom fanns i släkten. Tabellen skiljer inte på hur personerna fick denna vetskap.

Att leva med ovisshet är således ofta svårt, men att leva med vetskapen att man är an-

lagsbärare kan också vara skrämmande och gör att många riskpersoner tvekar eller avstår från presymptomatisk testning. Bland dem som väljer att testa sig har beslutet ofta föregåtts av många och långa överväganden. Enstaka personer efterfrågar testning utan längre eftertanke, och i vissa fall sammanhänger detta med en väl förankrad livsfilosofi medan för andra är beslutet mer impulsivt.

Att få reda på att man är anlagsbärare resulterar alltid i en mer eller mindre uttalad krisreaktion. Det är viktigt att dessa personer bereds möjlighet till effektiv krisbearbetning, vilket hjälper dem att acceptera resultatet och det är ytterst sällsynt att de ångrar den genomgånga utredningen. Sällan rapporterar de att deras livskvalité försämrats, utan det är vanligare att de upplever en förbättrad livskvalité jämfört med tiden de levde i ovisshet om sitt status. Ofta kan man iakttaga hur dessa personer fattar viktiga beslut i sitt liv, och förverkligar ambitioner och personliga önskningar. Allvarliga krisreaktioner med depressioner, självmordstankar och självmordsförsök efter presymptomatisk testning har blivit ytterst ovanliga efter införandet av internationellt överenskomna principer för presymptomatisk utredning, förberedelse, uppföljning, stöd och krisbearbetning (5,6,7). Våra egna erfarenheter är helt i linje med dessa internationella erfarenheter; de personer som genomgått presymptomatisk utredning vid vår mottagning mår genomgående bättre efter testning och krisbearbetning än de gjorde tidigare, antingen de får beskedet att de är anlagsbärare eller inte.

Flertalet riskpersoner som får besked om att de inte ärvt anlaget upplever givetvis detta som en befrielse från oro och rädsla inför sjukdomen, och från skuld känslor gentemot anhöriga och barn. Men det är viktigt att påpeka att

beskedet inte alltid är lätt att ta till sig och det inte alltid upplevs lika positivt. Det är vanligt att individen först känner en stor tomhet, som sammanhänger med den anspänning man levt med inför den presymptomatiska testningen, och först senare kan man ta till sig beskedet. För vissa riskpersoner kan beskedet att de inte är anlagsbärare vara ytterst traumatiskt och svårt att acceptera: Detta gäller särskilt personer som levt en stor del av sitt liv med "övertygelsen att de är anlagsbärare", inrättat sitt liv efter detta och kanske avstått från viktiga livsval såsom familjebildning. Vissa av dessa personer har hamnat i kris, och kan även utveckla misstankar om förväxling av provsvar och liknande. I några familjer händer det att personer som får besked om att inte vara anlagsbärare känner skuld mot sina syskon. I vissa fall beror dessa skuldkänslor på en missuppfattning om att den 50% nedärvningsrisken medför att deras eget testbesked skulle öka risken för att syskonen ärvt sjukdomsanlaget. I enstaka fall blir denna skuldkänsla gentemot anhöriga så stark och den psykiska reaktionen så uttalad, att fenomenet kan jämföras med den "survivor's guilt", som observerats bland överlevande från koncentrationsläger.

De positiva erfarenheterna från presymptomatisk testning (8) innebär emellertid inte att alla riskpersoner bör uppmanas genomgå testning. De som avstår från presymptomatisk testning tenderar att ha en annan attityd mot sjukdomen och andra personlighetsdrag. Undersökningar (4,9) fann att individer som av-

De positiva erfarenheterna från presymptomatisk testning innebär emellertid inte att alla riskpersoner bör uppmanas genomgå testning

stod från testning hade en mer pessimistisk självsyn, hade mindre tilltro till sin förmåga att handskas med problem och motgångar. Denna grupp bedömde också att de, om de visade sig vara anlagsbärare, skulle få större problem gentemot sin familj, i sin livssituation och kraftigare depressiva reaktioner, än den grupp som valde att genomgå presymptomatisk testning. Det är därför troligt att dessa personer skulle ha det svårare att bearbeta och leva med ett besked att de var anlagsbärare. Beslutet att genomgå eller avstå från presymptomatisk testning måste således vara ett personligt val, och läkarens och psykologens uppgift måste vara att underlätta för individen att komma fram till vad som är rätt för honom eller henne.

Presymptomatisk testning föregås av bedömning och förberedelse av patienten. Endast vuxna personer får genomgå testning, och beslutet skall fattas självständigt utan påtryckningar från omgivningen. Barn testas aldrig, även om det händer att föräldrar efterfrågar testning.

Den patient som önskar testning uppmanas be en närstående vän eller partner bli "stödperson" under utredningen. Detta skall vara en person som han/hon har förtroende för och som det är naturligt att prata med under utredningens gång. Stödpersonen medföljer till alla läkarbesök och ofta även till psykologbesök. Vid ett första läkarbesök träffar patienten och stödpersonen den läkare, som ansvarar för utredningen. Läkaren gör en noggrann anamnes och psykiatrisk bedömning för att utesluta kontraindikationer, såsom pågående depression eller kriser. Patientens och stödpersonens får ingående information om Huntingtons sjukdom, den efterfrågade testningen och uppföljning, samt krisreaktioner och krisbearbetning. Patientens träffar därefter psyko-

logen för bedömning, penetration och bearbetning av känslor kring Huntingtons sjukdom, och förberedelse inför testning. Vissa patienter träffar psykologen flera gånger innan nästa läkarbesök. Vid nästa läkarbesök bedömer läkaren om patienten är mogen för testning, men påminner patienten om att han/hon när som helst kan avbryta utredningen. Provtagningen består av ett vanligt venöst blodprov, och patienten får tid för återbesök och provbesked inom 1-3 veckor. (Minst en månads betänketid skall ha förflutit mellan första läkarbesöket och provtagning.) Vid återbesöket görs en ny psykiatrisk bedömning, patienten tillfrågas om han/hon vill ha provbeskedet och meddelas resultatet. Om patienten visats vara anlagsbärande ges utrymme för reaktioner, stöd och initial bearbetning, men framförallt får patienten tid för återbesök hos psykologen inom några dagar. Därefter får patienten ett individualiserat antal återbesök hos psykolog (*tabell 3*), och vid behov hos läkare och kurator.

Avslutande kommentarer

Familjer med Huntingtons sjukdom har omfattande och mångfacetterade behov. Den Huntington-sjuka patientens situation kan väsentligen förbättras genom insiktsfulla medicinska och paramedicinska insatser, och kunnig omvårdnad. I denna artikel har vi diskuterat psykologiska aspekter och hur sjukdomen drabbar hela familjen, och hur famil-

jens situation kan förbättras genom psykologiska stödsatser och möjligheter till bearbetning.

Våra erfarenheter understryker behovet av samordnade insatser och psykologens viktiga roll i omhändertagandet av familjer med Huntingtons sjukdom. Många medlemmar av familjer med Huntingtons sjukdom har vuxit upp i "tigande familjer" med förnekande, social isolering och underliggande skuld-känslor. För dessa personer är det mycket värdefullt att bli varsamt bemött på ett individanpassat sätt, och att få möjlighet närma sig och bearbeta sina känslor kring sjukdomen. Efter kontakt med psykologen rapporterar familjerna vanligtvis klart förhöjd livskvalité och förbättrad kommunikation, vilket också leder till en bättre vårdssituation för den sjuka familjemedlemmen. Givetvis är psykologisk förberedelse oundgänglig för personer som önskar presymptomatisk anlagstestning.

Vi tror att dessa erfarenheter från Huntingtons sjukdom kan vara värdefulla även vid omhändertagandet av patienter med andra nedärva sjukdomar.

Inom Vårdcentraler, Psykiatriska öppenvårdsmottagningar och kliniker, eller Neurologiska kliniker finns sällan en omfattande kompetens och erfarenhet av Huntingtons sjukdom. Därför föreslår ett kommande svenskt vårdprogram för Huntingtons sjukdom (A. Lundin, under utarbetande) att ett

Tabell 3. Antal gånger riskpersonerna har träffat mottagningens psykolog under 1996-1998.

Antal besök	1 besök	2 besök	3-4 besök	5-10 besök	11-30 besök
Antal personer	26 (32%)	18 (22%)	17 (21%)	15 (19%)	5 (6%)

Antal psykologbesök varierar starkt, och har flera orsaker. Vissa riskpersoner har träffat psykologen bara en gång; många av dessa individer har bestämt sig för att genomgå presymptomatisk testning och befunnits vara icke-bärande. Anlagsbärande har haft betydligt fler besök. Några riskpersoner har inte låtit testa sig, men haft fortsatt stödkontakt med psykologen.

mindre antal Huntington-centra bildas i landet. Det är önskvärt att familjer med Huntingtons sjukdom får kontakt med ett sådant center, även om sjukvården på hemorten också i framtiden bär huvudansvaret för många personer med Huntingtons sjukdom. De föreslagna Huntington-centra skall därför även bistå regionens sjukvårdsinrättningar i vården av familjer med Huntingtons sjukdom. Vår Huntington-mottagning vid SU-Östra sjukhuset har redan under flera år fungerat som ett Huntington-center för Väst-Sverige. En liknande mottagning för Stockholmsregionen bedrivs vid Karolinska Sjukhuset. Erfarenheterna är positiva och bekräftar att mänskliga och medicinska förbättringar kan åstadkommas för personer med Huntingtons sjukdom och deras familjer.

REFERENSER

1. Tyler A: Social and psychological aspects of Huntington's disease. In: Huntington's disease. Ed: PS Harper. Saunders. 1991, pp 179-204. London.
2. *Huntington's Disease Collaborative Research Group*: A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 1993; 72: 971-983.
3. *Committee of International Huntington Association (IHA) and the World Federation of Neurology (WFN)*: Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *Neurology* 1994; 44: 1533-1536.
4. *van der Steenstraten IM, Tibben A, Roos RA, van de Kamp JJ, Niermeijer MF*: Predictive testing for Huntington's disease: nonparticipants compared with participants in the Dutch program. *Am J Hum Genet* 1994; 55: 618-625.
5. *Tibben A, Duidvoorden J, Niermeijer MF, Vegter-van der Vlis M, Roos RA, Verhage F*: Psychological effects of presymptomatic DNA testing for Huntington's disease in the Dutch program. *Psychosom Med* 1994; 56: 526-532.
6. *Lawson K, Wiggins S, Green T, Adam S, Bloch M, Hayden MR*: Adverse psychological events occurring in the first year after predictive for Huntington's disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing. *J Med Genet* 1996; 33: 856-862.
7. *Almqvist E, Bloch M, Green T, Crauford D, Hayden MR, and collaborators worldwide*: Worldwide survey on catastrophic events following predictive testing for Huntington disease. The 17th International Meeting of the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's disease, (30 Aug - 2 Sept) Sept 1. 1997, Sydney Australia.
8. *Bunday S*: Few psychological consequences of presymptomatic testing for Huntington disease. *Lancet* 1997; 349: 4.
9. *Codori A-M, Hanson R, Brandt J*: Self-selection in predictive testing for Huntington's disease. *Am J Med Genet* 1994; 54: 167-173.