

# *Ett svårt val*



## *Inledning*

*Huntingtons sjukdom (HS) är en ärftlig sjukdom. Man räknar med att det i Sverige finns ungefär 800–1200 personer med sjukdomen och cirka det dubbla antalet anlagsbärare.*

*Barn till en förälder med Huntingtons sjukdom benämns som "riskperson". Risken att ärva genen och bli anlagsbärare är 50 procent och oberoende av könstillhörighet.*

*Ett presymptomatiskt test, dvs anlagstest, svarar på om en riskperson ärvt genförändringen för Huntingtons sjukdom eller inte. "Presymptomatiskt" betyder att testet utförs innan några symptom på sjukdomen visat sig.*

*Människor hanterar att leva med risk på olika vis. Det som är rätt för en person behöver inte vara rätt för någon annan. Oavsett hur du väljer vad gäller testning bör du ge dig själv tid att tänka igenom vad som är bäst för just dig. Det finns inte något standardsvar för vad som är rätt eller fel.*

### *Vad ger ett presymptomatiskt test dig svar på?*

Testet ger svar på om du ärvt genförändringen för HS eller inte. Testet ger inte svar på när du blir sjuk eller hur din sjukdom kommer att utvecklas. Även om likartade symptom finns hos personer med Huntingtons sjukdom är de individuella skillnaderna stora. Till exempel avseende när sjukdomen bryter ut, även om det oftast sker mellan 30–50 års ålder. En del personer är sjuka i flera årtionden, medan andra har en snabbare sjukdomsutveckling.

### *Ett negativt eller positivt resultat*

Ett negativt resultat betyder att man inte ärvt anlaget och ett positivt att man är anlagsbärare.

Om testet är negativt blir du alltså inte sjuk. Sjukdomsanlaget förs ej heller vidare till dina barn och barnbarn då sjukdomen inte kan hoppa över någon generation. Du kan utan rädsla eller oro för att få Huntingtons sjukdom fortsätta planera ditt liv. Har du syskon, som väljer att testa sig, kan de få ett annat svar. Det

kan påverka relationen er syskon emellan. Trots att du förmodligen känner lättnad över ditt negativa besked kan du då uppleva skuld känslor om ditt syskon testat positivt. Du kan också känna att du har kastat bort en del av ditt liv för att du varit övertygad om att du skulle bli sjuk eller uppleva en osäkerhet för att du mist en del av din identitet med att inte längre vara en riskperson. Kanske tänker du, vem är jag nu, utan anlaget?

Ett positivt resultat visar däremot att du ärvt anlaget och att du kommer bli sjuk. Denna vetskap ger dig möjlighet att förbereda och planera ditt liv utifrån att du senare kommer att insjukna i HS. Du kan även förbereda dina närmaste så att de kan ge dig stöd. Därmed blir det lättare att i framtiden acceptera stödinsatser, hjälpmedel och inse att träning är värdefull.

### *Skäl att testa sig*

De som valt att testa sig motiverar det med att det var viktigt för dem att få svar på om de skall få HS eller inte. Osäkerheten att inte veta kan, för en del, upplevas så svår att leva så det är bättre att få ett besked oavsett resultat.

Flera riskpersoner väljer att testa sig inför en planerad graviditet. Därefter kan man planera livet utifrån att man inte får HS eller att man måste förbereda sig på att bli sjuk. Riskpersoner med vuxna barn kan vilja testa sig för att barnen skall få veta om de är riskpersoner eller ej.

Väljer du att testa dig är det viktigt att ta ställning till när i livet du önskar att göra testet och att du gör det för din egen skull.

### *Skäl att inte testa sig*

Det går även att leva med ovisshet och hopp. Om du som riskperson hanterar din situation i vardagen bra, kan det vara bättre för dig att leva i ovisshet.

Får du ett besked att du är anlagsbärare, kan det också dröja många år innan du blir sjuk. När du insjuknar, finns det i dag behandling som påverkar symptomen men ingen behandling som bromsar utvecklingen av sjukdomen. Mycket lovande forskning pågår dock för att förbättra behandlingsmetoderna.

### *Vem berörs av resultatet?*

Då Huntingtons sjukdom är ärftlig, kommer ett positivt resultat inte bara ge konsekvenser för dig själv utan även påverka dem du har runt dig. I första hand din partner, dina barn, dina föräldrar och syskon. Det är därför viktigt att tänka igenom vilka du vill ska veta, om du väljer att ta reda på om du bär anlaget för HS. Fundera också på vilka av dina vänner och familjemedlemmar du kan tänka dig att berätta om testresultatet för, hur resultatet kan påverka andras situation och vilka hänsyntaganden du bör göra. Många föredrar att dela med sig av svaret till så få som möjligt. Under hela denna process rekommenderas du att ha en stödperson med dig t ex partner, förälder eller nära vän.

Ett besked om att vara anlagsbärare kan även få konsekvenser i ditt förhållande till t ex arbetsgivare och kolleger. Tänk därför på förhand noga igenom vem som skall få veta att du testat dig och vad resultatet blir. Arbetsgivare har enligt lag inte rätt att få veta resultatet av testet.

Om du väljer att testa dig för att en av dina mor/farföräldrar är sjuk – medan din förälder som är riskperson ännu inte har några symptom – kommer ett positivt besked innebära att även din förälder har anlaget för HS och kommer att insjukna.

För syskon kan det vara en belastning om du får ett besked att inte vara anlagsbärare. Dina syskon kan få tankar att deras risk att bli sjuka då ökar. Så är det inte. Ditt svar, oavsett om det är negativt eller positivt, påverkar inte dina syskons risk.

### *Hur genomförs ett presymptomatiskt test?*

Det finns i Sverige, som i de flesta andra länder, en rekommenderad testprocess. Alla som önskar att göra testet bör gå igenom denna då erfarenheterna av att följa processen är mycket goda.

Testprocessen innebär att du kallas till läkarbesök för genomgång av familjens sjukdomshistoria och därefter till flera vägledningssamtal. Tillsammans med den genetiska vägledaren bearbetar man de känslor som all information väcker. Under hela förberedelsen har man möjlighet att avsluta processen

och välja att avstå från att genomföra testet. Rätten att inte vilja veta är en viktig etisk princip. Fortsätter man processen bestäms ett lämpligt datum då svar på testet lämnas. Svarsdatum bör inte sammanfalla med andra stora händelser i ditt liv. Detta för att du skall ha möjlighet och tid att bearbeta den krisreaktion som kan följa med provsvaret om det skulle visa sig att du är anlagsbärare. Då resultat ska meddelas bör du inte vara ensam utan ha en stödperson med till din hjälp. Stödpersonen kan gärna involveras tidigt under processen för att bli mer delaktig. Efter att läkaren meddelat resultatet får man uppföljande samtal hos en genetisk vägledare. Detta gäller även om resultatet visat att man inte är anlagsbärare.

Beslutet att testa sig kan vara livsavgörande och den som testat sig ska därför fyllt 18 år. Barn tillåts ej att testa sig presymtomatiskt.

Testet genomförs efter informerat samtycke. Det betyder att den för testet ansvarige läkaren, måste försäkra sig om att testpersonen, förstår vad testet kan innebära. Den ansvariga läkaren bör också förvissa sig om att du har tänkt igenom möjliga konsekvenser av testresultatet. Ingen kan bestämma att någon annan ska göra testet. Du kan vid vilken tidpunkt som helst välja att avbryta testprocessen.

Får du beskedet att du bär anlaget för Huntingtons sjukdom, är det värdefullt att det finns möjlighet till uppföljningssamtal hos psykolog eller kurator på hemorten. För övrigt är det önskvärt att det etableras en uppföljning från sjukvården.

### *Fosterdiagnostik*

Genom att tidigt under graviditeten göra ett test kan man ta reda på om ett foster bär anlaget för Huntingtons sjukdom. I samband med graviditet har hälso- och sjukvården skyldighet att informera om fosterdiagnostik. Den gravida kvinnan/paret ska upplysas om att det är frivilligt att ta emot information samt beredas möjlighet till betänketid innan informationen lämnas.

Frågor kring reproduktion, gen-och fosterdiagnostik hantearas vanligen vid ett besök på en klinisk genetisk avdelning.

## *Vem kan du vända dig till?*

*Vill du tala med någon med särskilda kunskaper om Huntingtons sjukdom och testprocessen, kan du vända dig till avdelningen för Klinisk Genetik vid universitetssjukhusen i Göteborg, Linköping, Lund, Stockholm, Umeå eller Uppsala.*

*Aktuella kontaktuppgifter hittar du på [www.huntington.se](http://www.huntington.se)*

*Där hittar du också senaste nytt kring stödgrupper, forskning, aktuellt i Sverige och internationellt samt länkar till andra informationskällor. Se även [www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) för ytterligare information.*

## *Till sist*

*Avslutningsvis hoppas vi att denna information kan vara till hjälp för att sortera dina tankar och därmed göra ett val som är riktigt för dig.*

Denna broschyr är en översättning framtagen med tillstånd från profession och patientförening i Norge.



*Kontaktuppgifter*

RHS - Riksförbundet Huntingtons sjukdom

[info@huntington.se](mailto:info@huntington.se) • [www.huntington.se](http://www.huntington.se)

Facebook: Riksförbundet Huntingtons sjukdom