



Verksamhetsberättelse 2019

Inledning

Förbundet har haft en mycket omfattande verksamhet under året. Det har varit ett fantastiskt år. Många hjälper till så mycket de kan på sin fritid och var och en gör det den är bäst på. Vi har en stor kompetensbredd i förbundet, olika professioner ser på samma sak på olika sätt och tillsammans med våra olika infallsvinklar leder vi föreningen på ett framgångsrikt sätt.

Vi har ett medlemsantal på 586 personer, målet är framförallt att alla Huntingtonfamiljer i landet skall bli medlemmar. Vi är också glada över alla stödmedlemmar. Vi välkomnar att andra berörda av sjukdomen ansluter sig. Vi anammar den europeiska föreningens motto, "Stronger and better together" (Tillsammans är vi starkare och bättre)

Vi har många medlemmar som hör av sig då de behöver råd och stöd och vi får många förfrågningar från professionen med allt ifrån frågor om olika hjälpmedel till rena utbildningsfrågor på plats. Då vi inte har möjlighet att tidsmässigt träffa alla personligen så är den webb-utbildning som arbetats fram till stor hjälp för oss alla. Samtidigt är det ett gott kvitto på att vi i föreningen gör ett viktigt jobb och att vi har betydelse. Vi når ut och vi syns. I kontakterna med medlemmarna och andra gör Susanne Zell, anställd som koordinator av förbundet, ett fantastiskt arbete.

Det finns också ett stort och betydelsefullt lokalt engagemang på flera platser i landet.

Under året som gått har vi fortsatt arbetet med att utveckla stödgrupperna i landet.

En stor del av förbundets ekonomi utgörs av att statsbidrag från Socialstyrelsen och Arvsfonden. Tack vare detta, medlemsavgifter, gåvor och kommunala bidrag har vi kunnat finansiera ett stort utbud av aktiviteter för medlemmarna.

Denna verksamhetsberättelse ger en bild av det som hänt under 2019.

Styrelsen

Styrelsen består av tio medlemmar och en suppleant. Vi har haft 10 styrelsemöten under året, varav ett konstituerande.

Ekonomi

Socialstyrelsen

RHS har fått ett signifikant statsbidrag från Socialstyrelsen under flera år. Även för 2019 fick vi vår ansökan för "Statsbidrag för viss verksamhet på funktionshinderområdet" beviljad. För 2019 fick vi 558 000 kronor, vilket är samma som föregående år. Tack vare bidraget har vi kunnat genomföra Nationella mötet, ett familjeläger och en ungdomskonferens under året. Detta bidrag är av avgörande betydelse för att vi ska kunna bedriva den verksamhet vi har i vår målsättning.

Utöver ovan har vi även i år fått ett bidrag på 300 000kr från Socialstyrelsen med titeln: "Statsbidrag för 2019 till organisationer som bidrar till en mer patientcentrerad vård för patientgruppen personer med sällsynta diagnoser".

Under året har vi arbetat mot två mål. Mål 1 innebar att hålla föreläsning och konsultation till profession/vårdgivare ute i landet som möter personer med Huntingtons Sjukdom och deras familjer. Mål 2 innebar att arrangera föreläsningar där personer med sjukdom och anhöriga bjuds in.

Under året har vi genomfört aktiviteter i Karlstad och Sundsvall.

Alla aktiviteter har varit mycket uppskattade och vi har fått mycket positiv återkoppling från deltagarna. Bidraget från Socialstyrelsen har gett oss en unik möjlighet att sprida kunskap om sjukdomen och kännedom om vår verksamhet.

Göteborgs kommun har också bidragit med 50000kr för att stötta aktiviteter i Göteborg.

Arvsfondsprojekt "Praktisk omvårdnadsvägledning vid Huntingtons sjukdom"

Vi har under året genomfört alla de aktiviteter vi förutsatt oss och lite till....

Projektet startade med att vi satte ihop en **projektgrupp** som träffades fyra gånger under året. Vi insåg också att vi behövde få igång en **referensgrupp** redan tidigt i projektet och genomförde därför en workshop där vi fick in värdefulla synpunkter och samarbetet var igång. I referensgruppen har profession från samtliga team i Sverige deltagit och representanter för specialboenden och assistans.

Vi genomförde en **kartläggning** där vi samlade in åsikter från personal på boenden både i chefsbefattning och omvårdnadspersonal samt anhöriga till personer på boenden, chefer inom assistansbolag och assistansgrupper samt anhöriga med assistans. Vi genomförde också kartläggningen på våra stödgruppsmöten runt om i landet med personer med sjukdomen och anhöriga. På vårt årliga nationella möte delades även blanketter ut till de olika målgrupperna så alla kunde komma in med sina åsikter.

Efter att vi **sammanställt kartläggningen** fick vi en bra bild över hur vi ska fokusera vårt arbete genom projektet. Stort fokus kommer att ligga på hur vi ska bemöta anhöriga samt barnen. Kartläggningen gav oss även en bra bild över utbildningsfrågan. Hur vill man att utbildningarna ska vara utformade för att kunna användas på våra målgrupper såsom boenden, assistansgrupper, dagligverksamhet och rehab.

Projektet har **rest runt till de specialboenden** för Huntingtons sjukdom som finns i landet. Vi fick träffa ledningen samt omvårdnadspersonal och fick information om de olika verksamheterna. Samtliga boenden är väldigt intresserade av ett samarbete med projektet och RHS (Riksförbundet Huntingtons sjukdom). Utbildningsbehovet är stort på dessa boenden och projektet kommer därför att starta upp med att lansera Grundutbildningen om sjukdomen på en workshop för boenden i januari 2020.

Med all samlad kunskap från kartläggningen samt besöken på boenden startade vi upp arbetet med **manus för Grundutbildning kring Huntingtons sjukdom**. Manuset har sedan varit på remiss hos referensgruppen, profession samt boendepersonal och assistansgrupper för att säkerställa att innehållet och upplägget är väl anpassat till målgrupperna. Under arbetets gång har vi bestämt oss för att producera en grundutbildning som sedan byggs på med olika fördjupande **omvårdnadsvägledningsmoduler**. Modulema kommer att innehålla webbutbildning för alla de olika symtom som man drabbas av under sjukdomens senare faser, manualer, pptx och filmmaterial. Beslutet om att dela upp utbildningen i moduler gjorde att vi snabbt kom igång med arbetet kring grundutbildningen som vi kommer att ha färdigställt till lansering i slutet av januari 2020.

Under året har vi arbetat med att **kartlägga strukturen för hur våra stödgrupper** arbetar runt om i landet. Nästa år kommer vi att arbeta vidare med en tydligare struktur för att skapa likvärdiga grupper i hela landet. Vi kommer att hålla utbildning och vägledning till boende, assistans och rehabilitering. Finnas tillgänglig för frågor men också anordna fysiska möten för att visa upplägg och struktur av den praktiska omvårdnadsutbildningen. Utbilda utbildare som i sin tur kan ansvara för att fler har möjlighet att gå utbildningen.

Då vi ställde ut på Anhörigriksdagarna i Varberg, arrangerat av Anhörig Riksdagen, hade vi många besökare i vår monter som arbetade som anhörigstödare. Flera av dessa hade mött familjer med Huntingtons sjukdom i sin profession och kände att de behövde mer utbildning kring sjukdomen. Ett bra **samarbete med anhörigstödare** skulle kunna vara en bra lösning för utveckling av fler stödgrupper ut i landet.

Statsbidrag till organisationer som bidrar till en mer patientcentrerad vård för patientgruppen personer med sällsynta diagnoser 2019

Vi har fortsatt att använda samma metodik som vi gjorde 2018. Det innebär att vi besöker sjukhus och bjuder in till en utbildningsdag. Inbjudan går till alla de discipliner som behövs för att ta hand om en Huntingtonpatient under hela sjukdomsförloppet som kan var upp till 30 år, med kraftigt ändrade behov över tid. Som föreläsare har vi haft med neurolog via Skype och telefonen vår projektledare som samtidigt är psykiatrisköterska och en anhörig. Med tiden har vi insett vikten av att belysa betydelsen av att vården ser även till den sjukas närstående. En väl fungerande familj kan höja livskvaliteten väsentligt för den sjuka.

I samband med utbildningsdagen arrangerar vi också ett stödgruppsmöte på orten. Till detta möte bjuder vi in de medlemmar vi har i närheten, såväl drabbade som anlagsbärare och anhöriga. Syftet här är, liksom på utbildningsdagen, att visa på RHS verksamhet och den kunskap vi har på vår hemsida www.huntington.se

Vi hade planerat att genomföra tre utbildningstillfällen varav ett i Örebro. Vi fick ett sent återbud och hann inte arrangera ett nytt utbildningstillfälle på en annan ort.

Utbildningsdag dag i Sundsvall 22/11, mycket bra samverkan med neuroteamet vid Sundsvalls sjukhus inför och under utbildningsdagen, teamet presenterade sig och berättade om sitt arbete och hur man kan nå dem. Anhörigstödare Vivi-Ann berättade om sitt arbete som anhörigstödare och den grupp med anhöriga till personer med HS som hon leder i Sundsvall. Till utbildningen kom ca 80 personer dessutom satt det med minst 30–40 personer via webblänk, då filmen ligger på hemsidan så har den hittills setts utav 46 personer. Det har inkommit förfrågningar om vägledning så det har varit en del efterarbete. Föreläsningen filmades och ligger nu på hemsidan. <http://huntington.se/utbildningsdag-om-huntingtons-sjukdom-i-sundsvall/>

Utbildningsdag och stödgruppsmöte i Karlstad 2/12. Det var drygt 20 personer som kom vilket gav oss möjligheterna att ha ett nära samtal med deltagaren i utbildningen, Åsa Petersén var med och höll utbildning på Skype vilket fungerade utmärkt. Vi har haft ett bra samarbete med anhörigstödare Carin Wallman samt Monica Magnusson på neurologmottagningen i Karlstad. Marina Andersson från ungdomsförbundet deltog också och var ett bra stöd för ett ungt par som var med på stödgruppsmötet på kvällen.

PR, media och hemsida

Vi har idag 411 följare på Facebook från Sverige samt enstaka följare från 22 andra länder. Vi fortsätter vara aktiva med att lägga ut information som vi anser att alla bör ta del av. Samtliga frågor som kommer in denna väg får autosvar att de skall kontakta oss på vår huvudmejl istället (info@huntington.se) vilket gör att svarsfrekvensen är 100% och rekordsnabb från vår sida.

På hemsidan lägger vi ut information om lokala möten och föreläsningar från Nationella mötet, så att många kan ta del av vad som sägs utan att vara på plats. Webbutbildningen från arvsfondsprojektet är en integrerad del av hemsidan.

Vi har under året skickat ut två medlemsbrev till alla medlemmar via post och e-mail, breven ligger även på hemsidan.

Samarbete inåt och föreningsvård

Familjeläger

Vädret varierade på årets familjeläger, men vi hade en trevlig samvaro i 4 dygn på Ädelfors folkhögskola utanför Vetlanda. Deltog gjorde 26 vuxna personer, 4 unga vuxna och 4 barn. Några nya familjer var med på och de var mycket entusiastiska och tacksamma för att kunna tillbringa tid tillsammans med andra Huntingtonfamiljer på ett avkopplande vis.

Programmet blandade allvar och lek. På förmiddagarna hade vi föreläsningar och efter lunch ett lättare program där vi delade upp deltagarna i olika små samtalsgrupper. Barnen var inte med i dessa grupper, vi hade anställt en lektant som underhöll dem.

Vi ville även skapa minnen på ett roligt sätt genom att göra lite annorlunda aktiviteter. Vi vaskade guld, lärde oss att dansa tango, blev underhållna av två sångare som vi köpt in samt hade en lektion i Mindfulness.

Alla var rörande överens om vikten av att kunna träffas i denna form, vilket vi aldrig hade kunnat genomföra utan bidrag från Socialstyrelsen.

Unga vuxna konferensen

En helg i november anordnade vi ett möte med "unga-vuxna" gruppen på Dockyards i Göteborg. Ung vuxen är man upp till ca 35 år, lite beroende på hur familjesituationen är. Deltagarna var unga vuxna personer, vilka precis har startat upp sitt liv och frågorna kring familjebildning, genetisk testning och hur man förhåller sig till sitt genetiska testbesked är i focus. Genetisk vägledare, psykolog och forskare är de centrala, då man självfallet vill hålla sig uppdaterad om vad som händer framåt i livet. Vi delade upp gruppen i två delar och satte en arbetsgrupp till att hantera sociala medier och en arbetsgrupp som skulle rikta in sig på att göra en del av vår hemsida till en ung vuxen sida.

Resultat hitintills har blivit att vi nu har en dold grupp på Facebook som heter *Huntington unga vuxna*. Du kan bara läsa denna grupp om du har blivit inbjuden. Allt för att låta unga vuxna ha ett eget ställe där de kan diskutera saker som berör dem.

Lördagskvällen avslutade vi med en Gokart-tävling med påföljande trevlig middag på restaurang. Under middagen var det många viktiga samtal om ämnen som är kändes lättare att dryfta under lite enklare former än en föreläsningssal.

Söndagen vek vi helt och hållet för samtal med psykolog Ulrika Hösterey-Ugander vars uppgift koncentrerades till att ge gruppen verktyg för att kunna hantera den situation de befinner sig i. En uppföljning på detta samtal lovade vi ska ske under 2020.

Nationella mötet 2019

RHS årliga Nationella möte riktar sig till personer som har sjukdomen, är bärare av anlaget, till dig som är närstående och till dig som i din profession möter personer med Huntingtons sjukdom. Det är ett bra tillfälle att möta andra som är i en liknande situation, för att få en uppdatering om ny forskning eller ta del av annan aktuell information. Alla föredrag från våra nationella möten dokumenteras och finns här på vår hemsida. <http://huntington.se/nationellt-mote/nationellt-mote-2019/>

Vi riktar oss till er som arbetar inom assistans, på boenden samt alla ni som i er profession möter drabbade familjer med Huntingtons sjukdom.

På det nationella mötet 2019 berättade Stina Rompke från Lasse brukarstöd i Göteborg om de olika lagar och insatser man kan ansöka om vid Huntingtons sjukdom. Hon berättade också om möjligheten att överklaga beslut man inte är nöjd med. Anhöriga och drabbade berättade om hur de upplevde att olika insatserna fungerade. De specialboenden för

Huntingtons sjukdom som finns i Sverige presenterade sina verksamheter. Daglig verksamhet presenterades av Dalheimers hus i Göteborg samt rehabiliteringskliniken Stora Sköndal i Stockholm berättade om grupprehabilitering och individuell rehabilitering för Huntingtons sjukdom.

Vi fick lyssna till hur man bemöter barn "Barn som anhöriga" inom vuxenpsykiatri Halland därefter fick vi höra från anhörig hur hon upplevt de stödinsatser som hon fått under sin uppväxt.

Vi hade i år bjudit in ett läkemedelsföretag Roche som berättade om resan fram till ett läkemedel. Varför tar det så lång tid innan ett läkemedel kommer ut på marknaden? Läkemedelsutveckling hur ser den ut? Roche har riktad in sig på svåra sjukdomar där det inte finns så mycket behandlingar tillgängliga. Forskningsläget i världen och i Sverige presenterades utav professor Åsa Petersén i Lund. Hon berättade om forskningsmötet i Palm Spring som arrangeras av CHDI där gavs det uppdatering på all den forskning som förekommer ute i världen och de kliniska prövningar som pågår. Hon berättade om samband CAG och sjukdomsdebut och det intresse som genforskarna har för att förstå varför en del insjuknar tidigt medan andra insjuknar sent.

President Astri Arnesen ifrån den Europeiska föreningen EHA beskrev organisationens arbete med att förbättra hjälpen till familjer med Huntingtons sjukdom. Drabbade familjer måste ta ett större aktivt ansvar i att föra fram de behov som familjer har. Hon berättade om den första patientföreningens uppbyggnad av Majorie Guthrie i USA som startad samverkan mellan familjerna och professionen. Samarbete med olika läkemedelsindustrier i världen är oerhört viktig för att skapa bästa samverkan.

Anhörigmöten i de lokala stödgrupperna

Vi har idag lokalgrupper i Göteborg, Ludvika, Uppsala, Skåne, Östersund, Sundsvall, Karlstad, Piteå samt en i Stockholm/Uppsala.

De lokala grupperna ska fokusera på att sprida kunskap om Huntingtons sjukdom och ge stöd. Ekonomi och övrig administration sköter styrelsen.

Göteborg

Under början av året träffades en samtalsgrupp. Gruppen består av partners och närstående till personer med Huntingtons sjukdom. Ingen i samtalsgruppen bär själva på risken att få Huntingtons sjukdom. Gruppen organiseras av Gunnel Fredlund, kurator, som även under året haft en hel del enskilda samtal vid hembesök och flera telefonkonsultationer från olika delar av landet per telefon med personer, berörda av Huntingtons sjukdom. Samarbetet och dialog med RHS runt flera patienter fortsätter. Under Hösten 2019 har Gunnel Fredlund och Annette Carlsson varit ansvariga för och sammankallat stödgruppen 4 gånger på lördagar förmiddagar. Stödgruppen har vänt sig till berörda familjer med Huntingtons sjukdom, anhöriga, anlagsbärare och unga vuxna över 18 år. RHS har bjudit på fika och 8-10 personer har varit med. De personer som varit med länge i gruppen har varit ett bra stöd till nya deltagare. Vi har använt hemsidan som utgångspunkt men varje gång har behovet av samtal i gruppen varit stort och ur samtalsynpunkt har antalet deltagare varit perfekt med möjlighet för alla att yttra sig. Vi har informerat om RHS och hoppas att några blivit medlemmar.

Dalagruppen, Ludvika

Dalagruppen har haft 4 träffar inbokade under 2019, varav 2 blev avbokade pga sjukdom hos flertalet av deltagarna. Vi hade två fantastiska träffar i juni och november där vi samtalat och diskuterat kring HS. Vid båda dessa tillfällen har det kommit många deltagare, både gamla och nya, vilket är mycket positivt. (25-28st)

Vi har under året delat ut RHS informationsmaterial till lokala sjukhus, sjukgymnaster, tandläkare, samt stått på loppis i Huntingtons namn vid 2 tillfällen. Pengar vi bland annat använde till årets julavslutning.

Dalagruppen har även sponsrat styrelsemedlem Liz, resa till Ungern för att delta på EHA-konferensen. Liz berättade om den på vår julavslutning, Tack.

Ewa Bonin har stått för den viktiga markservicen, kaffekokning och kakkbakning. Tack.

Forskning är ett ämne som vi berör ofta, under 2020 planerar vi att bjuda in Åsa Petersen till ett möte via Skype.

Piteå

8/4 Anhörigträff i Piteå, i kombination med utbildningsdag dagen innan.

Sundsvall

21/11 stödgruppsmöte med 7 anhöriga samt anhörigstödjare, arbetsterapeut och sjukgymnast från Neuroteamet i Sundsvall. Vi informerade om projektet och hade fina diskussioner om anhörigas svåra situation.

Stockholm/Uppsala

Carina och Katarina från RHS styrelse har besökt gruppen och gett dem sitt stöd Solveig Karlsson rapporterar; Gruppen har haft två möten på Sättra profilboende i Skärholmen, i maj och november.

-Jag gjorde en kort presentation om resan som jag och min son gjorde till en rehabiliteringsanläggning på Tar Y Sol, Teneriffa, vilket jag varmt kan rekommendera. Vi var ca 12 personer (anhöriga). I november kom representanter från RHS styrelse, Per Malmberg, Susanne Zell samt Annette Carlsson, hon hade även en kort föreläsning om Munhälsa.

Jag har haft kontakt med några anhöriga, vi har varit på Huddinge sjukhus och träffat några från Huddinge teamet, Vi har samtalat om hur vi anhöriga mår som har någon i familjen med Huntington sjukdom, vilken hjälp vi får och saknar.

Skåne

13/2 Stödgruppsmöte i Lund

25/9 hade vi stödgruppsmöte i Lund vi var 16 personer. Till min hjälp den kvällen hade jag Kristina Hjalmarsson, vilket var väldigt bra och trevligt.

Karlstad

Stödgruppsmöte i Karlstad 2/12 i Kombination med utbildning. Det var drygt 20 personer som kom vilket gav oss möjligheterna att ha ett nära samtal med deltagaren i utbildningen, Åsa Petersén var med och höll utbildning på Skype vilket fungerade utmärkt. Jag har haft ett bra samarbete med anhörigstödjare Carin Wallman samt Monica Magnusson på neurologmottagningen i Karlstad. Marina Andersson från ungdomsförbundet deltog också och var ett bra stöd för ett ungt par som var med på stödgruppsmötet på kvällen.

Samarbete utåt

Vi deltog på **Anhörigrisdagen** 7–8/5. Väldigt givande dagar med många bra föreläsare och många bra personliga möten **Temat i år var barn som anhöriga**. Under lång tid har inte barn och unga setts som anhöriga så detta var ett viktigt tema.

I november RHS representerade Carina H och Katarina H på **Forskardagarna som hade tema " Psykisk ohälsa"** i år. Det var många besökare " Evenemangen var mycket uppskattade och välbesökta. Till Forskningens dag i Malmö kom det ca 400 besökare och i Lund ca 500 besökare. Fullsatt båda dagarna! Plus att det var ca 300 personer som såg sändningen live!" Det var jätte många besökare i montern, både anhöriga, biståndshandläggare och andra.

Huntingtoncentret SU/Sahlgrenska

Teamet har träffat många personer med HS sedan starten 2017. Vi i RHS arbetar för att få till ett gott samarbete med centret. En ny neurolog har anställts under hösten. Tidigare neurolog Radu Constantinescu har slutat.

Huntingtoncentret i på Lunds Universitetssjukhus

Teamet leds av Åsa Petersén. Det goda samarbetet fortskrider och vi är glada över att Carina Hvalstedt från RHS ingår i deras referensgrupp.

28/5 bjöd Huntingtonteamet i Lund in till en informationskväll där RHS var inbjudna för att informera om sin verksamhet. Vi hade en även monter på plats där vi fick en hel del besökare. Det kom 70 personer till denna informationskväll som de har 2 ggr/år 11/12 bjöd Huntingtonteamet i Lund ånyo in till en informationskväll där RHS var inbjudna för att informera om sin verksamhet och även i pausen ha monter på plats. Även denna gång kom det ca 70 deltagare. De understryker att de uppskattar deras nära samarbete med RHS.

Huntingtonteamet i Stockholm

Katarina Holmsten och Carina Hvalstedt besökte teamet 16/5.

European Huntington Association, EHA

I oktober reste en grupp på 5 personer ifrån RHS till Bukarest, Rumänien för att delta i konferensen anordnad av European Huntington Association, EHA.

Ämnen som diskuterades var vikten av att ha ett socialt liv runt familjer med Huntingtons sjukdom, diskussion om testning - att testa sig eller inte testa sig, sexuella problem som uppkommer/kan uppkomma i parförhållanden när den ena partnern är sjuk. Vi fick lära oss att det finns en anställd läkare som du kan vända dig till med frågor, Hon heter Alzbeta Muhlback och nås via EHA:s hemsida: <http://eurohuntington.org/ask-the-doctor/>

Vi fick vetskap om hur föreningarna fungerade i de olika länderna, vi lärde oss att musikerterapi inte var bättre än annan terapi (vilket man diskuterat tidigare möten) däremot likvärdigt.

I detta ligger en ny tanke och det är frågan: om man sjunger varje dag - kan man behålla förmågan att äta och svälja på ett bättre sätt? Eftersom det är samma muskler som används kan frågan vara relevant, i så fall skulle man faktiskt kunna träna sin förmåga att svälja utan risk för att något fastnar i halsen genom att man helt enkelt sjunger istället. En ny norsk studie startar i januari 2020 om detta.

Den sista dagen kom då det vi alla egentligen är där lite extra för och det är en uppdatering av läkemedelsbolagen Roche Pharmaceuticals, Wave Life Science, uniQure samt Novartis. Inget botemedel än men de kommer närmre och närmre. Vi hänvisar till all publicering i dessa ämnen på hemsidan HDBuzz.org då saker och ting förändras så vill vi aldrig ge en felaktig eller gammal information.

Annette Carlsson, tandhygienist och tillika sekreterare i RHS var inbjuden att hålla workshop om Munhälsa vilket hon gjorde med bravur. Många länder i Europa hoppar över denna del av kroppen när de diskuterar åtgärder för att hjälpa de sjuka, så Sverige utmärker sig här. Annette presenterade ett Munvårdsprogram, som finns översatt till engelska. Den tyska föreningen visade stort intresse och önskade få det översatt till tyska.

Vi lärde oss också att man sedan ett år tillbaka har öppnat en ny avdelning på neurologen i Rom, Italien, där man helt koncentrerar sig på barn som utvecklat sjukdomen. Den juvenila formen av Huntingtons sjukdom skiljer sig väldigt mycket från hur den utvecklas hos vuxna. Det är nödvändigt att kunskapen om Juvenil Huntington blir större.

Det fanns också en posterutställning. Den bjöd information/kunskap om bla omvårdnad/utbildning och hjälpmedel från de olika deltagande länderna. Vi, RHS Sverige presenterade en poster om vår unika webbutbildning som finns på www.huntington.se Gjord av vår projektledare Carina Hvalstedt och Annette Carlsson i samarbete med företaget Complete Media AB. (Webbutbildningen är ett viktigt instrument som alla i landet kan ta del av helt gratis.)

En fotoutställning prydde väggarna i en annars tom lokal och länderna var inbjudna till att skicka in ett foto med Huntingtonanknytning. Anne Saldarriga Veléz Magnusson var presenterad med ett fint foto på sin pappa.

Till konferensen kom 200 personer från 14 nationer. Det var deltagare från familjer med Huntingtons sjukdom, profession, volontärer och utställare som samlades.

Medicinska frågor, internationellt och forskning

Sjukvårdsresurser

RHS arbetar aktivt för att förbättra vård och omsorg av patienter med Huntingtons sjukdom. Resurserna för Huntingtons sjukdom behöver förstärkas både inom den landstingsdrivna sjukvården och inom kommunernas omfattande vårdinsatser. Flera privata vårdbolag har också engagerat sig i vården av Huntingtons sjukdom, och dessa enheter bör intimt samarbeta med landsting och kommuner. RHS ambition är att bidra till samarbete, integration och utbyte av erfarenheter och kunskap med alla dessa aktörer.

Huntingtons sjukdom är relativt ovanlig och enskilda läkare, sjuksköterskor och övrig vårdpersonal har därför svårt att samla tillräckliga kunskaper och erfarenheter om vård av dessa Huntingtonpatienter. Det finns en omfattande medicinsk och vetenskaplig litteratur som behandlar Huntingtons sjukdom, men det är svårt för enskilda läkare, som vårdar enstaka eller ett fåtal patienter med sjukdomen, att hålla sig à jour med utvecklingen. Det samma gäller för sjuksköterskor, psykologer, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, dietister och logopedier samt tandvårdspersonal. Den vetenskapliga litteraturen är givetvis mycket viktig, men i vården av Huntingtons sjukdom spelar fortfarande kliniskt beprövade erfarenheter en stor roll. Många problem orsakade av sjukdomen kräver praktisk klinisk erfarenhet som inte enbart kan inhämtas i litteraturen. Det finns således omfattande behov att sprida kunskap och skapa nätverk för utbyte av erfarenheter med alla yrkeskategorier. Under året har RHS gjort insatser för att åstadkomma detta.

Nätverk för Vårdpersonal

RHS kan spela en viktig roll som inspiratör och initiativtagare, kontaktförmedlare och organisatör i etablerandet av nätverk mellan vårdpersonal engagerade i vården av Huntingtonpatienter.

Regionala Huntingtoncentra

Multidisciplinära Huntingtoncentra fyller en viktig funktion i vården och utredning av Huntingtons sjukdom. Sådana centra finns etablerade vid universitetssjukhusen i Göteborg, Lund, Linköping, Stockholm (Karolinska Universitetssjukhuset), Uppsala och Umeå. Dessa centra erbjuder patienter och anhöriga utredningar och vård av sjukdomen. Dessutom kan läkare och vårdpersonal vid andra sjukhus och vårdcentraler vända sig till dessa centra för diskussion och förslag till åtgärder. Det finns även ett multidisciplinära team på neurologen, Länssjukhuset i Sundsvall samt på neurologen, Centralsjukhuset i Karlstad

Lokala Huntingtonteam

I många delar av Sverige är det ett stort avstånd till det regionala Huntingtoncentret. Detta förhållande är särskilt uttalat i Norrland. Region Jämtland-Härjedalen har knappt 130 000 innevånare, men ett relativt stort antal patienter med Huntingtons sjukdom. I södra Jämtland, särskilt Bergs Kommun med centralorten Svenstavik, finns Sveriges högsta

prevalens (frekvens) av Huntingtons sjukdom. Från Svenstavik är det 42 mil till Umeå, och från Sveg i Härjedalen är det 48 mil. RHS arbetade under flera år för att ett multidisciplinärt Huntingtonteam skulle etableras vid Östersunds Sjukhus. Under 2014 nåddes en politisk enighet i Landstinget Jämtland-Härjedalen att ett team skulle inrättas, och sedan januari 2015 finns ett multidisciplinärt Huntingtonteam vid Neurologienheten vid Östersunds Sjukhus. Huntingtonverksamheten utgör en del av sjukhusets Neuroteam, som i övrigt arbetar för patienter med ALS, MS och andra svåra neurologiska sjukdomar. Huntingtonteamet har goda personella resurser. I teamet ingår neurologläkare, sjuksköterska, sjukgymnast, arbetsterapeut, logoped, dietist och kurator. Teamet samarbetar med Genetiska Laboratoriet vid Umeå Universitetssjukhus och har därför kunnat erbjuda genetiska utredningar till riskpersoner.

Forskning: Medicinska frågor, internationellt och forskning

Arbetsgruppen består sedan flera år fortfarande av endast en person, neurolog Leif Wiklund. Det vore önskvärt att fler läkare och annan sjukvårdspersonal, samt forskare ingick i gruppen. Anledningen till detta förhållande är sannolikt att engagerade läkare och andra professionella vanligen redan är medlemmar i andra professionella organisationer. Det är också glädjande att SWEMODIS, Swedish Movement Disorder Society, den svenska föreningen för motor-sjukdomar nu engagerat sig i frågor kring Huntingtons sjukdom. Det är dock önskvärt att RHS försöker rekrytera ett antal aktiva medlemmar till denna arbetsgrupp. Neurolog Leif Wiklund engagerades ursprungligen av RHS på grund av hans mångåriga kliniska erfarenhet och att han varit engagerad i uppbyggnaden av Huntington-team i Göteborg och Uppsala. Emellertid är han inte längre aktiv i något dedikerat Huntington-team utan arbetar med allmän neurologi vid Sunderby Sjukhus och NÄL (Norra Älvsborgs Länssjukhus). Dessutom fyller Leif Wiklund 70 år i slutet av 2020. Det är således dags att rekrytera en ny person att leda och utveckla denna arbetsgrupp.

Klinisk verksamhet

Leif Wiklund har under året varit engagerad med i utredning och behandling av patienter med Huntingtons sjukdom. I Norrbotten har en stor del av patienter med sjukdomen och deras anhöriga remitterats till Leif Wiklund, även om Huntington-teamet i Umeå också är engagerade. På NÄL har ett mindre antal Huntington-patienter haft Leif Wiklund som läkare, eftersom många har kontakt med Kompetenscentret för Huntingtons sjukdom i Mölndal.

En viss konsultverksamhet har också bedrivits. Patienter från andra delar av Sverige har antingen på eget initiativ kontaktat Leif Wiklund, eller så har läkare och vårdpersonal tagit kontakt för att diskutera utredning och vård.

Det är RHS:s åsikt att sådan konsultverksamhet bör förstärkas och byggas ut, eftersom många läkare som träffar Huntington-patienter har begränsad erfarenhet av sjukdomen. Många gånger inleds behandlingar, som experter på Huntingtons sjukdom anser förlegade. Således är det fortfarande vanligt att välfungerade patienter redan i tidiga stadier av sjukdomen insätts på neuroleptika såsom Haldol. Det bör framhållas att dessa behandlingsval har sin grund i att Haldol fortfarande rekommenderas i många läroböcker i Neurologi, även om specialiserad medicinsk litteratur avråder från neuroleptika-behandling utom i särskilda kliniska situationer. Motiven att begränsa användningen av neuroleptika, men även tetrabenazin (TetmodisR), har stärkts av Joakim Tedroff och medarbetares observationer att sådan behandling verkar påskynda utvecklingen av Huntingtons sjukdom (Tedorff et al, J Huntington's Disease, 2015; 4(2):131-40).

Förväxling av genetiska prover vid anlagstestning för Huntingtons sjukdom.

I förra årets verksamhetsrapport beskrev vi vår utredning av ett fall då en ung kvinna genomgick presymptomatisk utredning för Huntingtons sjukdom, informerades felaktigt att hon inte bar på anlaget för sjukdomen, men flera år utvecklade symptom och förnyad DNA-analys visade att hon insjuknat i Huntingtons sjukdom. Förväxling av blodprover var orsaken till det felaktiga beskedet. Leif Wiklund och Sven-Erik Svensson skrev en artikel för Läkartidningen om fallet, och föreslog förbättrade kontroll-rutiner för anlagstestning. Läkartidningens redaktör var positiv till vår artikel, men har bett oss skriva om den till ett debattinlägg i stället för en fall-rapport.

EHDN Plenary Session

Vartannat år organiserar EHDN en stor internationell konferens om alla aspekter av Huntingtons sjukdom. Forskare och läkare från hela världen deltar i konferensen, patientorganisationer inklusive RHS medverkar, och många patienter och deras anhöriga deltar. Kongressen är faktiskt världens mest omfattande konferens ägnad Huntingtons sjukdom. Omfattande forskningsresultat rapporteras, och föreläsningar ägnas åt hur vården skall omfatta sjukgymnastik, logopedi och farmakologisk behandling av sjukdomen. Senaste EHDN Plenary Session hölls 2018 i Wien, Österrike.

Nästa konferens kommer att hållas 10 -12 september 2020 i Bologna i Norra Italien. Vi förväntar oss rapporter om de nyaste forskningsrönen, inte minst om de framtida möjligheterna att bromsa eller bota Huntingtons sjukdom med "gene silencing". Vid "gene silencing" används molekylärgenetiska metoder för att stänga av den sjukdomsorsakande Huntingtongen. Vi uppmanar alla de som har möjlighet att resa till Bologna att delta i konferensen. Ni kommer inte att bli besvikna!

Vetenskapliga rapporter publicerade under 2019

Knappt ett tusen vetenskapliga och medicinska artiklar publicerades om Huntingtons sjukdom under 2019. Det är svårt att hålla sig à jour med allt detta material, men det är verkligen glädjande att forskningsverksamheten är så hög och intensiv. Vi vill här nämna några intressanta artiklar.

De som är intresserade av medicinsk historia kan med intresse läsa en artikel om George Huntington, som publicerades under 2019. "George Huntington (1850-1916)" av Owecki och Magowska, publicerad i *Journal of Neurology* Vol 266(83):793-795. (Public access, dvs den finns att läsa gratis på Internet och hittas genom www.Pubmed.gov).

Det största intresset riktas mot de pågående försöken att med molekylärgenetiska metoder stänga av den sjuka HTT-genen, som orsakar sjukdomen. På engelska benämns dessa tekniker "Gene silencing". Vid University College i London leder Sarah Tabrizi de första försöken på patienter med Huntingtons sjukdom. Deras första resultat publicerades under året: Tabrizi och medarbetare, "Targeting huntingtin expression in patients with Huntington's disease", *New England Journal of Medicine*, 2019; 380(24):2307-2316. Även denna artikel är fritt tillgänglig på Internet.

Som RHS medlemmar kanske känner till spelade en forskargrupp i Umeå en viktig roll i utvecklingen av "gensaxen", CRISPR-Cas9. Med denna metod är det möjligt permanent modifiera gener i organismers arvsanlag. Hittills har tekniken använts vid växtförädling. Inom Huntingtonforskningen har försök genomförts på transgena möss och i cellodling (se exempelvis Dunbar och medarbetare "Silencing the mutant huntingtin gene through CASPR-Cas9 improves the mitochondrial biomarkers in an in vitro model of Huntington's disease", *Cell Transplant* 2019;28(4):460-463. (Public access.)) Det är oklart om och när man kan

tänka sig försök på människa med CRISPR-Cas9, med tanke på risken för oförutsägbara biverkningar, oväntade genetiska förändringar, som skulle kunna inträffa.

Flera viktiga studier publicerades med betydelse för försöken hitta läkemedel, och några av dessa arbeten kan nämnas här.

Den svenske nobelpristagaren Arvid Carlsson och medarbetare tog under 1990-talet fram flera lovande substanser som hade egenskapen att stabilisera funktionen i det dopaminerga neuronsystemet. Den mest intressanta substansen kallades ursprungligen ACR16, sedan Huntexil, men döptes slutligen om till pridopidine. Pridopidine har tidigare prövats i flera studier men utan riktigt övertygande resultat. Pridopidine köptes av TEVA och de finansierade en stor studie för att slutligen avgöra om pridopidine skulle kunna bli ett läkemedel för Huntingtons sjukdom. Denna studie publicerades under året, men visade inte någon effekt vid Huntingtons sjukdom (Reilmann och medarbetare, Lancet Neurology 2019;18(2):165-176). Detta resultat innebär troligen slutet för pridopidine som läkemedelskandidat för Huntingtons sjukdom.

På Nya Zeeland leder Richard Faull en mycket skicklig forskargrupp, som givit viktiga bidrag till vår kunskap om Huntingtons sjukdom. Under året publicerade de i samarbete med universitetet i Manchester, UK, en mycket välgjord undersökning av metabola faktorer vid Huntingtons sjukdom (Patassini et al, Metabolites 2019;9(6):113-134)(public access). Från hjärnor donerade till New Zealand Neurological Foundation Human Brain Bank togs små vävnadsprover från definierade delar av hjärnan och innehållet av en rad molekyler analyserades med GC-MS (gaskromatografi-massspektrometri). Vitamin B5 (pantothen-syra) ansamlas normalt i hjärnan, som innehåller ungefär femtio gånger högre halt än blodet. Vitamin B5 behövs för bildningen av coenzymA (CoA) och har därför stor betydelse för bildningen av fetter och omsättningen av kolhydrater. Patassini och medarbetare fann att hjärnvävnad från personer avlidna av Huntingtons sjukdom hade kraftigt sänkt halt av vitamin B5 till ungefär hälften av vad man fann i vävnad från kontroll-hjärnor. – Det är givetvis för tidigt att veta om tillskott av vitamin B5 kan ha en positiv effekt vid Huntingtons sjukdom, men Patassini och medarbetare föreslår att denna möjlighet bör undersökas.

EHDN:s stora databas Registry, som nu fortsatts som Enroll-HD, har möjliggjort flera viktiga studier. Nya uppslag till behandling uppkommer ofta genom att man retrospektivt observerar grupper av patienter, och sådana fynd kan sedan följas av prospektiva randomiserade och kontrollerade behandlingsstudier. Under året publicerade Schultz och medarbetare en intressant studie (Movement Disorders 2019;34(2):281-285), där man fann att anlagsbärare som medicinerat med statiner utvecklade Huntingtons sjukdom senare än de som inte stått på statiner. Statiner är blodfettssänkande läkemedel, som ges till patienter med åderförkalkning och till patienter efter hjärtinfarkt eller hjärninfarkt. Exempel på statiner är läkemedlen Simvastatin, Atorvastatin och Crestor (rosuvastatin). Det är känt att statiner har flera effekter än att sänka det "onda kolesterolet" och höja "det goda kolesterolet". Schultz och medarbetares resultat kommer säkert att leda till behandlingsstudier vid Huntingtons sjukdom

Riksförbundets styrelse under året

Sven-Erik Svensson Ordförande	Per Malmberg vice. ordförande	Annette Carlsson sekreterare	Susanne Zell kassör/koordinator
Gunnel Fredlund ledamot	Carina Hvalstedt ledamot	Leif Wiklund ledamot	Kristina Hjalmarsson ledamot

Jenny Häggman-Staffas
ledamot

Malin Jonsson
ledamot

Katarina Holmsten
ledamot

Göteborg 20200304

Sven-Erik Svensson
ordförande