

HUNTINGTONS SYKDOM OG SAMARBEID MED PÅRØRENDE

Merete Røthing, Luiza Chwiszczuk

SESAM konferansen, Stavanger, 08.06.17



HUNTINGTONS SYKDOM

Huntington sykdom (HS) er en arvelig neurodegenerativ sykdom som særlig rammer hjernebark og basalganglier og gir ufrivillige bevegelser og kognitiv svikt.

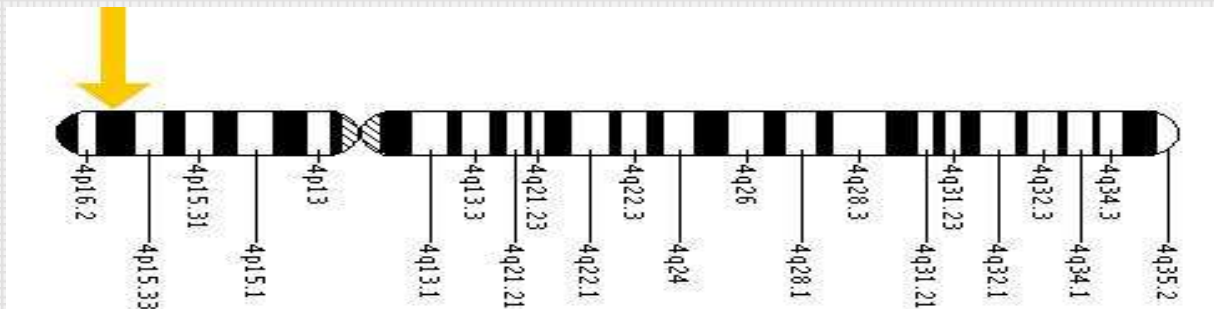
- Epidemiologi:

Insidensen: 0,38/100.000/år, dvs. 17 nye tilfeller i Norge årlig (15-20 nye tilfeller i følge av SSS),

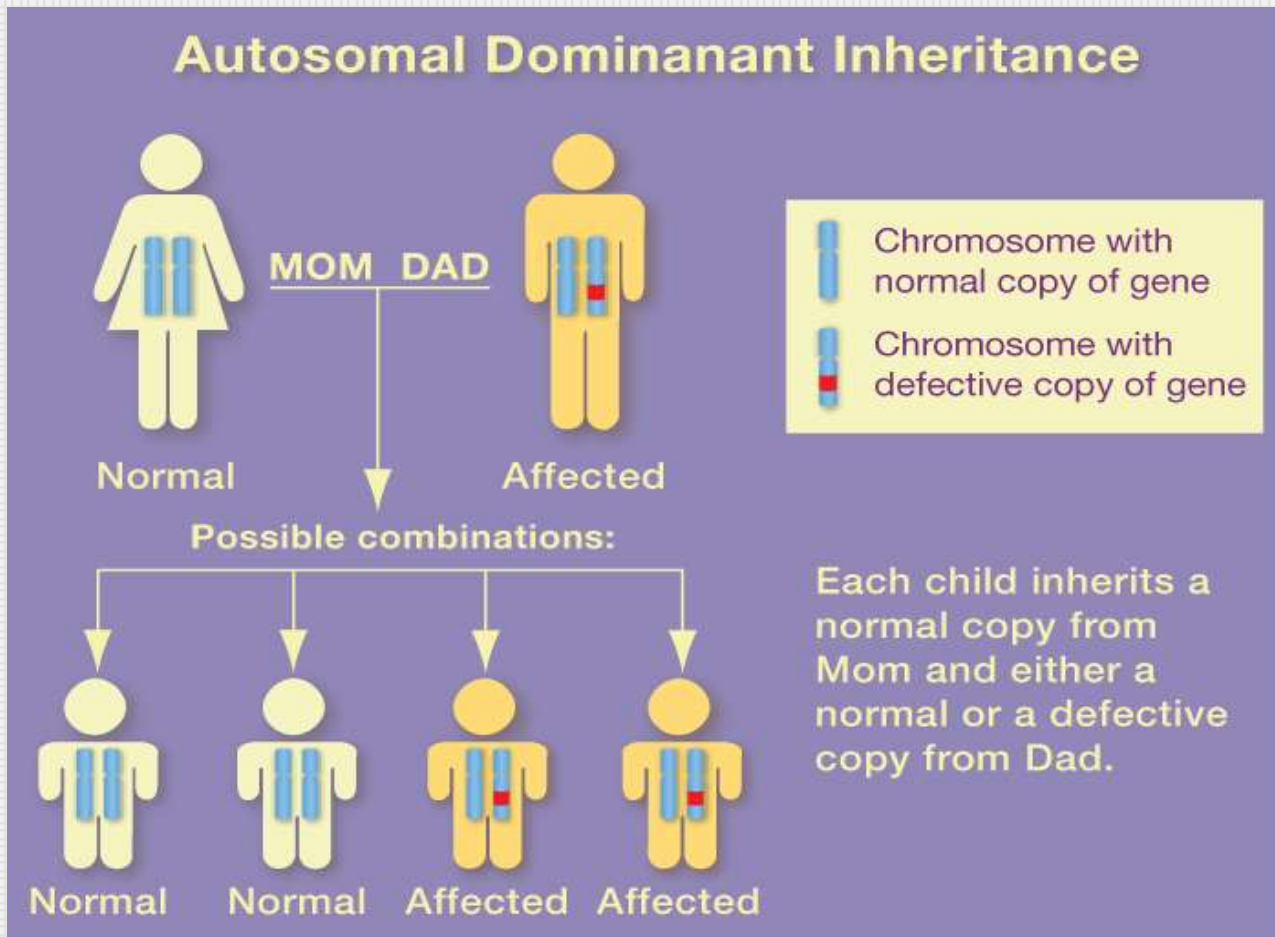
Forekomst: 3-7/100.000, dvs. 135-315 pasienter i Norge (300-400 i følge SSS, 1000 risikopersoner)

- Genetik:

Mutasjon på huntingtin-genet (kromosom 4), autosomal dominant, med CAG repetisjoner. Huntingtin protein blir pga mutasjonen dannet med feil struktur, og dermed blir skadelig for cellene – spesielt i visse områder i hjernen.



HUNTINGTONS SYKDOM



Genfeilen kan påvises ved analyse av DNA. Ca. 8% har ingen familie opphopning.



HUNTINGTONS SYKDOM

Symptomer:

- Vanlige symptomer kan være:
 - nedsatt konsentrasjon, hukommelsesproblemer, visuospatielle evner, planlegging, problemløsning
 - initiativløshet, apati, irritabilitet
 - sterke sinneutbrudd, agitasjon eller depresjon,
 - Lette ufrivillige bevegelser, svekket koordinasjon, øyebevegelsesproblemer
- Etter hvert vil det oppstå økende problemer med:
 - ufrivillige bevegelser (chorea), balanseproblemer, ustøhet, langvarige muskelspasmer, senere stivhet,
 - tale- og språkproblemer
 - spise- og svelgvansker
 - økende kognitiv svikt, demens, hallusinasjoner



HUNTINGTONS SYKDOM

Clinical stages of Huntington's disease (HD)

Early	Middle	Late
Clumsiness	Chorea (mild)	Chorea (moderate-severe)
Apathy	Dystonia	Parkinsonism
Anxiety	Balance and gait difficulties	Dysphagia
Agitation	In-coordination	Dysarthria
Irritability	Weight loss	Self-neglect
Personality changes	Disinhibition	Dementia
--	Cognitive impairment	Hallucinations/delusions

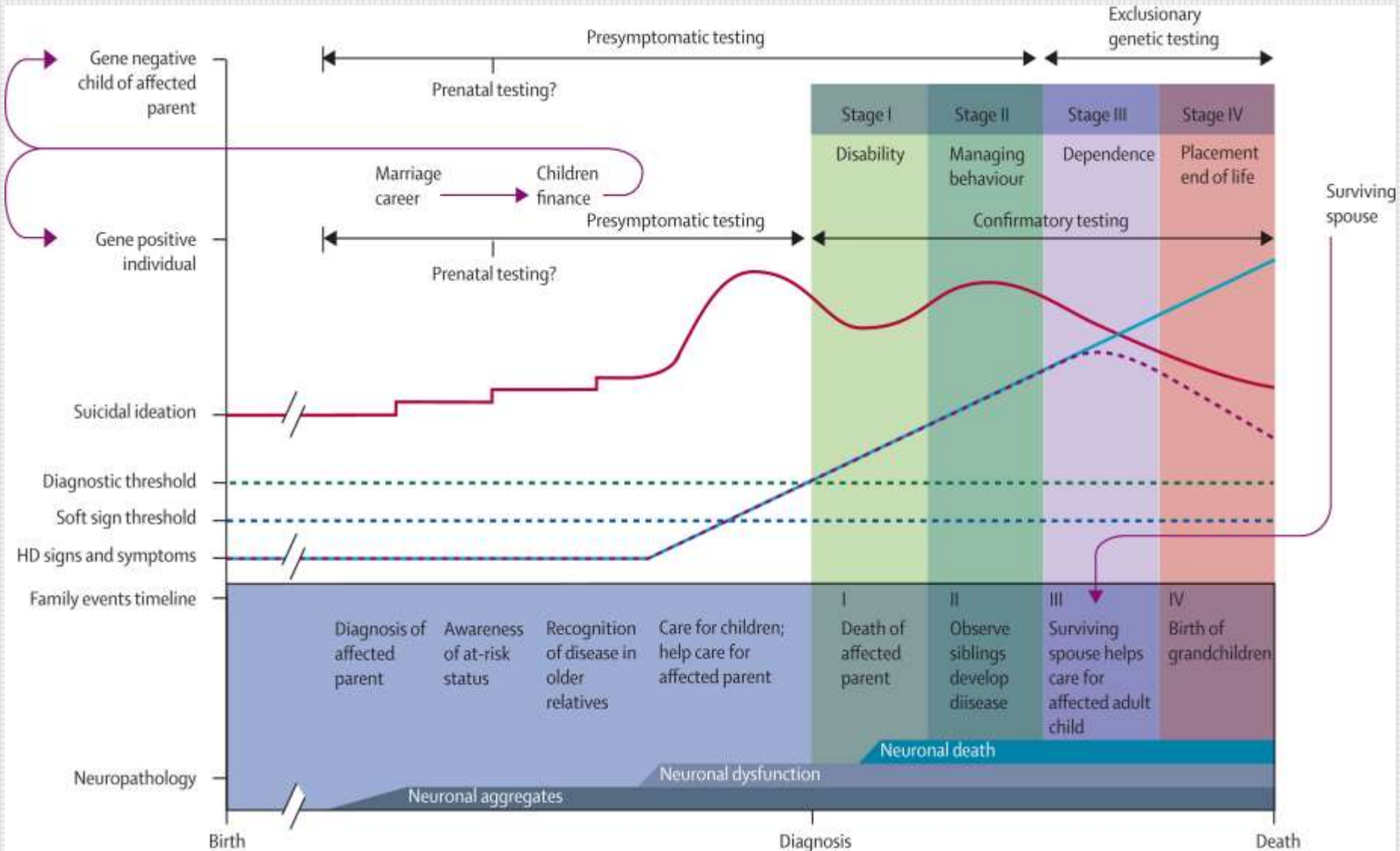
Ref: Modified from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>



INNOVATE RESEARCH & DEVELOPMENT™



HUNTINGTONS SYKDOM - FORLØP



HUNTINGTONS SYKDOM - FILM



ORGANISERING AV TILBUDET TIL DENNE PASIENTGRUPPEN

- Primært: fastlege
- Spesialisthelsetjenesten: nevrologi, psykiatri, genetisk veiledning: medisinsk genetikk poliklinikk (Haukeland Sykehus), Ullevål Sykehus, Regionsykehus i Tromsø, NKS Olaviken
- Spesialiserte tjenestetilbud
 - Senter for sjeldne sykdommer
 - Rehabiliteringsavdelinger: Vikersund, Tromsø
 - Landsforening for Huntingtons sykdom
 - Senter for Sjeldne Diagnoser (Oslo)
- Avansert fase: det mangler tilbud for yngre pasienter med demens, sykehjem



TOWARDS IMPROVED PARTNERSHIPS BETWEEN HEALTH PROFESSIONALS AND FAMILY CAREGIVERS IN HUNTINGTON'S DISEASE: A QUALITATIVE STUDY

Merete Røthing, ph.d

Nettverk for forskning på behandlingslinjer og samhandling, Helse Fonna HF

Institutt for global helse og samfunnsmedisin, Universitetet I Bergen

Hovedveileder: Jan C. Frich, Universitetet i Oslo

Medveileder: Kirsti Malterud, Universitetet I Bergen

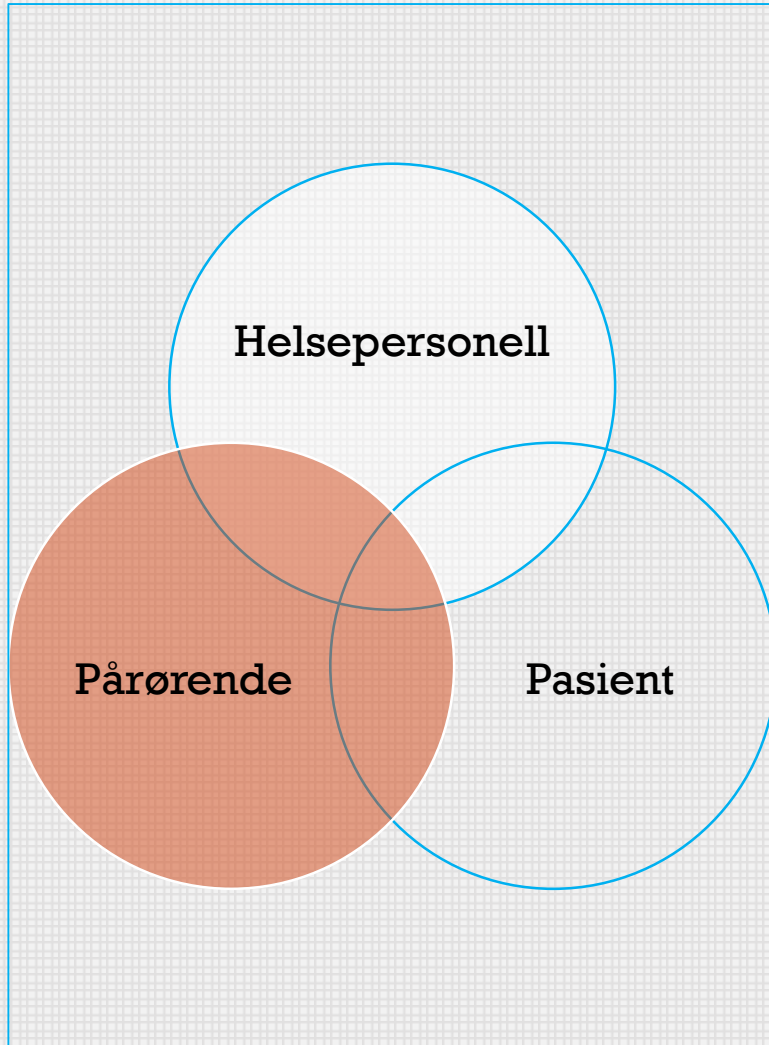


BAKGRUNN

- Pårørenderollen i omsorgsarbeidet ?
- Økende behov for komplekse helsetjenester
- Samhandling på tvers av nivå og fag
- Behov for bedre kvalitet på helsetjenester
- “riktig behandling på riktig sted og til rett tid”
(hva betyr det for involvering av pårørende)



KVALITATIVT STUDIEDESIGN MED PÅRØRENDE I FOKUS



- Huntington's sykdom
- Pårønderollen
- Samarbeid



- pårørende sine erfaringer med hvordan HS har innflytelse på familiestruktur, familiedynamiske forhold og rollefordeling i familien
- pårørende og bruk av mestringsstrategier og adferdsmønstre i omsorgsprosessen.
- pårørende sine erfaringer med og forventninger til samarbeid med helsepersonell



ARTIKKEL I, II OG III

Paper I

Røthing M, Malterud K, Frich JC. Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*. 2014;28(4):700-5.

Paper II

Røthing M, Malterud K, Frich JC. Balancing needs as a family caregiver in Huntington's disease: a qualitative interview study. *Health and Social Care in the Community*. 2015;23(5):569-76.

Paper III

Røthing M, Malterud K, Frich JC. Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a qualitative study. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*; 2015; 29; 803–809



HOVEDFUNN I

- HS påvirker familiodynamiske forhold. Familiemedlemmer får/tar nye roller og funksjoner. Familiære relasjoner endres, Obs; barn med omsorgsrolle
- Pårørende tilpasser seg motsetningsfylte følelser
- Familienettverket blir sårbart og fragmentert
- Sammenfall sykdomsperiode og tidlig fase familieliv er særlig utfordrende

Paper I

Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study (Scan J Caring Sci 2014)



HS OG FAMILIEHISTORIE

“I was 8 years old when my parents divorced. Dad was always angry and we did not know of HD. I lived with my mother and three elderly siblings a couple of years, and then they moved out. I remember when dad came visiting us, we were afraid and thought he was an alcoholic. [...] We did not have contact with other relatives, just a little with an aunt. My mother never told me about grandparents, I know nothing about them. We got a message when my dad died in a psychiatric institution. Two of my siblings later got married and had children. We did not see them much and in a period of 15 years all my three siblings died of HD as my father. I seldom see the kids and have no contact with the spouses. Now I live alone and help my mother when she needs it.” (C3)



HOVEDFUNN II

- **Bruk av både problemløsende og emosjonsregulerende mestringsstrategier**
- **Utvikling mot forskjøvet balanse og økende isolasjon**
- **Tolerere gradvise og økende begrensninger i eget liv**

Paper II

Balancing needs as a family caregiver in Huntington's disease: a qualitative interview study (Health Soc Care Community 2015)



HOVEDFUNN III

- Pårørende ønsker å bli involvert, dele bekymringer og informasjon med helsepersonell
- Pårørende har behov for å møte helsepersonell som har kompetanse om HS, respekt for pårørenderollen og familie medlemmer sin situasjon
- Pårørende forventer tydelighet i ansvar og rollefordeling i et koordinert omsorgsforløp

Paper III

Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a qualitative study (Scan J Car Sci 2015)



PASIENTENS HISTORIER

"I had to push on to be with my husband at the meeting in the hospital. I had to be prepared to give our children some answers, and I had seen so much of the symptoms. But I was not invited. They had forgotten to write it in the invitation letter. But I wanted to be there, I had to push myself into it, I just had to be there. That day when he wanted to take his own life... and the follow-up from health professionals was poor" (E4)



PASIENTENS HISTORIER

“Jeg kunne ikke si noe om det til faren min. Jeg isolerte meg fra andre, når kvelden kom, etter at jeg hadde lagt mine minste søsken til sengs, pakket neste dags skolesekker og smurt matpakker, forberedt neste dags måltid og ryddet huset, hadde jeg ti minutter for meg selv” (E1)



PASIENTENS HISTORIER

“I begynnelsen av sykdomsperioden hadde vi hyppige konsultasjoner med spesialister på sykehuset. Han kjente til vår historie og vi måtte ikke repetere den hver gang. Nå har vi møter kun en gang i året. Vi har bruk for hyppigere kontakt med helsepersonell som forstår vår situasjon” (D1)



KONKLUSJONER

- Pårørende forventer anerkjennelse og involvering
- Kunnskap om kontekst for omsorgsoppgavene er avgjørende for kvalitet på tjenester (særlig ang barn)
- Behov for individuelt tilpassede helsetjenester for familiemedlemmer
- Ansvars – og rollefordeling i samarbeidsprosessen må være tydelig og avklart med pasient og pårørende



IMPLIKASJONER - OVERFØRBARHET

- Betydningen av kontekst for omsorgsoppgaver
- Kunnskap om familiemedlemmers behov
- Anerkjennelse kompetanse og innsats
- Etablere partnerskap for omsorgsforløpet
- Avklare roller og ansvarsfordeling i koordinerte omsorgsforløp

- Kontekst, kultur, forventninger til tjenestetilbud



Takk for oppmerksomheten

