

Ofte stillede spørgsmål, januar 2011

Svar på ofte stillede spørgsmål om HD - den første i en serie af HDBuzz FAQ-artikler.



Skrevet af [Dr Ed Wild](#)

14. juli 2011

Redigeret af [Dr Jeff Carroll](#)

Oversat af [Signe Marie Borch Nielsen](#)

Oprindeligt offentliggjort 7. januar 2011

Den første i en månedlig serie af FAQ-artikler som dækker populære emner og problemstillinger indenfor videnskaben bag HD.

Hvad udløser Huntington's chorea?

HD (Huntington's chorea) opstår som følge af en mutation i en persons DNA. Dit DNA er grundlæggende set en masse instruktioner i, hvordan din krop opbygges og holdes kørende. DNA er organiseret i individuelle 'opskrifter' kaldet gener. Hvert gen er en opskrift for et protein (en molekylær maskine). En mutation i et gen er ligesom en stavfejl. Nogle stavfejl er harmløse, men andre giver ophav til proteiner som ikke virker ordentligt eller er skadelige.

Mutationen som giver HD blev lokaliseret i et specifikt gen i 1993 - dette gen kaldes nu 'huntingtin'-genet, og forkortes som 'HTT' eller 'HD' eller 'IT15'. Det, at placeringen og typen af HD-mutationen kendes, har gjort det muligt at teste for HD-mutationen siden 1993.

Hvad går alt det med 'CAG' ud på?

Alle med HD har basalt set den samme type mutation. Det er en udvidelse af et stykke DNA på kromosom 4 som normalt er repetitivt. Kromosomer er lange stykker DNA, som er kæder af millioner af 'baser'. Hver base er lidt ligesom bogstaverne i alfabetet, som tilsammen kan stave et ord. Hver base er en af fire kemiske forbindelser (adenin, cytosin, guanin, thymin). Disse baser forkortes som A, C, G eller T.

I starten af alles HD-gen er der en sekvens, hvor tre af disse bogstaver gentages - CAG. I personer uden HD, bliver disse tre baser gentaget færre end 35 gange - oftest omkring 17 gange. Personer med 36 eller flere gentagelser af CAG vil udvikle HD hvis de lever længe nok.

Traditionelt set udtales CAG som tre bogstaver (C-A-G) fremfor som et ord.

Hvordan fører en udvidet CAG-sekvens til udvikling af Huntington's chorea?

Proteiner består af byggestenen kaldet aminosyrer. Sekvensen af de tre baser CAG er en instruktion til at tilføje en aminosyre kaldet glutamin til et protein som et ved at blive lavet. Det antal CAG-gentagelser som der er i et huntingtin-gen, angiver hvor mange glutaminer der vil blive tilføjet til det

færdige protein. Det vil sige, at en person med fx 42 CAG-gentagelser vil danne et huntingtinprotein med 42 glutaminer sin forreste del.

Forskere bruger forkortelser for de forskellige aminosyrer. Forkortelsen for glutamin er 'Q', så Huntington's chorea kaldes nogen gange for en 'polyglutamin-sygdom' eller en 'polyQ-sygdom'.

Når huntingin-proteinet indeholder for mange glutaminer, har det en anderledes form end det normale protein, og det opfører sig også anderledes. Disse forskelle medfører, at det ændrede protein bliver skadeligt for celler, og det er denne skadelige adfærd som gør at celler holder op med at fungere ordentligt og dør.

Celler som ikke fungerer ordentligt, og døende neuroner (hjerneceller) er det som skaber symptomerne i HD.

Kan man afgøre hvornår en person vil udvikle symptomer på HD?

Hvis man ser på tusindvis af HD-patienter, så viser det sig, at personer med længere sekvenser af CAG-gentagelser har en tendens til at have en tidligere symptomdebut. Personer med ekstremt lange sekvenser har en alvorlig form for HD med symptomdebut i barndommen. Dette kaldes ofte 'juvenil HD' eller 'jHD'. HD-patienter med symptomdebut i voksenalderen har et lavere antal CAG-gentagelser end juvenile HD-patienter. Det gennemsnitlige antal CAG-gentagelser i HD-patienter er 44.

Det er dog vigtigt at nævne, at længden af CAG-sekvensen alene ikke kan forudsige tidspunktet for symptomdebut særligt præcist. To personer med samme længde CAG-sekvens kan udvikle symptomer på meget forskellige alderstrin - mange år eller årtier fra hinanden. På grund af dette er CAG-sekvenslængder brugbare for videnskabelig og medicinsk forskning, men de er ikke særligt informative for de fleste personer som gerne vil forsøge at forudsige deres egen forventede symptomdebut.

Min ven/bror/mor tager en speciel slags medicin for HD - burde jeg også gøre det?

HDBuzz kan ikke give lægefaglig rådgivning til enkeltpersoner. Beslutninger omkring behandling af HD-symptomer bør træffes i samråd med din egen læge.

Der er desværre endnu ingen behandlingsmetoder eller lægemidler som har vist sig at kunne forsinke eller forhindre HD-symptomer i mennesker.

Der er dog **mange** behandlingsmuligheder som kan afhjælpe flere af symptomerne på HD, og forskellige personer kan få udbytte af forskellige behandlinger. Spørg din HD-læge om hvilke behandlinger, hvis nogen, der kan være nyttige for dig.

Hvad med kosttilskud? Kan I fortælle mig hvilke jeg bør tage, og hvor meget?

Nej. Mange mennesker med HD tager kosttilskud som kreatin, coenzym Q og mange andre, men der er endnu ingen kosttilskud der har vist sig at kunne forsinke sygdomsudviklingen ved randomiserede, dobbelt-blindede placebokontrollede studier (hvilket er den bedste måde at afprøve

sådanne spørgsmål på).

Dette betyder ikke at disse kosttilskud slet IKKE virker, men blot at det ikke har kunnet bevises. Før dette sker, kan HDBuzz ikke anbefale nogen kosttilskud eller behandling.

Flere forskellige sider på internettet rådgiver omkring brugen af kosttilskud for dem som overvejer at tage dem - HDAC.org og HDlighthouse.org, for eksempel.

Hvad med alternative behandlingsmuligheder for HD?

Der er flere enkeltpersoner og organisationer som reklamerer for 'alternative' behandlinger af HD. Mange af disse, som fx træning, massage etc., kan være meget nyttige for mange patienter.

Andre alternative terapiformer, ofte markedsført som 'kure', inkluderer indsprøjtninger med hajceller eller stamceller og kosttilskud. Der er ikke videnskabeligt bevis for at sådanne behandlinger forsinker udviklingen af HD - og de kan ligefrem være skadelige. Vi anbefaler at du taler med en læge som har erfaring i at tilse HD-patienter før du overvejer at gå i gang med enhver slags behandling.

Hvis der skulle fremskaffes solidt videnskabeligt bevis for at en bestemt slags 'alternativ' behandling er virkningsfuld, så vil du høre om det her på HDBuzz.

Det er værd at bemærke, at 'alternativ medicin' som det er blevet bevist virker, automatisk bliver til 'medicin'.

Er det ikke rigtigt, at medicinalfirmaer er ligeglade med HD?

Her på HDBuzz mener vi, at medicinalfirmaerne spiller en vigtig rolle i at udvikle virkningsfulde lægemidler til HD-patienter. De har erfaringen og evnen til at udføre kliniske studier som kan vise om medicinen virker eller ej.

Før i tiden kan det måske være rigtigt, at medicinalfirmaer ikke har brugt mange ressourcer på HD. Dette har ændret sig, og nu har mange firmaer projekter indenfor HD-forskning. HD støtter hverken individuelle firmaer eller forskningsprogrammer, og modtager ikke økonomisk støtte fra nogen medicinalfirmaer, men vi er glade for at både store medicinalfirmaer og mindre bioteknologifirmaer nu har seriøse forskningsprogrammer og ressourcer dedikeret til HD-forskning.

Forfatterne har ingen interessekonflikter. [For mere information om vores offentliggørelsespraksis kig under FAQ...](#)

ORDLISTE

Aminosyrer byggestenene som proteiner er lavet af

Stamceller celler, der kan dele sig og blive til andre typer celler

Glutamin Aminosyrebyggestenen som er gentaget for mange gange i starten af det mutante huntingtinprotein

Chorea Ufrivillige, uregelmæssige 'urolige' bevægelser, der er almindelige ved HS

HDAC Histon de-acetylaser (HDACs) er maskiner, der fjerner acetylmærker fra histoner og derved får dem til at frigøre DNA'et som de sidder på

HTT en forkortelse for genet, som forårsager Huntingtons Sygdom. Genet kaldes også HS eller IT-15

© HDBuzz 2011-2018. Indholdet på HDBuzz kan frit deles under en Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz er ikke en kilde til lægefaglige råd. For mere information besøg hdbuzz.net

Dannet 19. juli 2018 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/012>

Noget af teksten på denne side er endnu ikke blevet oversat. Det vises derfor nedenfor på originalsproget. Vi arbejder på at oversætte alt materiale så hurtigt som muligt.