

## Påvirker HS-mutationen børns vækst?



Et lille studie antyder, at symptomfri børn med HS-mutationen udviser små forskelle i vækst. Hvad betyder det?

Skrevet af Dr Ed Wild den 15. august 2012

Redigeret af Dr Jeff Carroll; Oversat af Signe Marie Borch Nielsen

Oprindeligt offentliggjort 7. august 2012

*Huntingtingenet og -proteinet er begge aktive i hele vores krop, og væggtab er et velkendt problem, når symptomerne på Huntingtons Sygdom begynder. Men i mange år ser personer med mutationen, der forårsager HS, ud som - og føler sig ligesom - personer uden mutationen. Nu tyder resultaterne fra et lille studie på, at væksten i børn med HS-mutationen kan være påvirket. Er disse forskelle reelle, og hvad betyder de?*

### Udvikling versus degeneration

Huntingtons Sygdom er en "neurodegenerativ sygdom", fordi den forårsager et gradvist tab af hjerneceller. Moderne videnskabelige teknikker er bedre end nogensinde før til at detektere de tidlige følgevirkninger af neurodegeneration. For eksempel kan vi se små ændringer på MR-scanninger flere år før ændringerne starter.

Men vi ved også, at huntingtinproteinet, der produceres af HS-genet, er vigtigt for en sund udvikling. Hvad der er mindre klart er, hvilken virkning, hvis nogen, det muterede HS-gen har på udviklingen af hjernen og kroppen.

Et studie i 1980'erne rapporterede, at højde, vægt og hovedstørrelse var lidt anderledes i mennesker med risiko for at udvikle HS. For nyligt viste målinger fra MR-scanninger at mænd med HS-mutationen - men ikke kvinder - har mindre kranie størrelser.

På grund af disse rapporter har nogle forskere foreslået, at disse forskelle kunne betyde, at hjernen og kroppen udvikler sig anderledes i folk med HS-mutationen. Det er et kontroversielt område, og andre undersøgelser har ikke fundet de samme resultater.

Et problem med dette område er, at ved at studere voksne, kan det være svært at skelne mellem **udviklingsmæssige** forskelle (ting, der er anderledes under opvæksten), og



Påvirker HS-mutationen vækst og udvikling? Måske en lille smule - men ikke så meget, at det er et problem i sig selv for det enkelte barn.

**degenerative** ændringer (ting, der ændrer sig når sygdommen begynder).

## Men hvem tænker på børnene?

Den indlysende løsning på problemet ville være at gentage disse målinger på børn med og uden HS-mutationen. Men det skaber et stort etisk problem - man ville dermed være nødt til at genteste børn fra HS-familier. At teste børn for HS-mutationen er uetisk, fordi alle har ret til selv at bestemme, om de vil testes.

En gruppe forskere ledet af dr. Peg Nopoulos ved University of Iowa udtænkte en smart måde at komme rundt om dette dilemma på, og har netop offentliggjort deres observationer i tidsskriftet *Neurology*.

De rekrutterede 34 børn fra HS-familier; hvert barn har haft 50% risiko for at have arvet en udvidet HS-genkopi, men ingen af børnene havde nogen tegn eller symptomer på Huntingtons Sygdom.

DNA fra hvert barn blev testet for mutationen, men resultaterne blev holdt hemmelige for alle involverede - både børn, forældre og forskere.

Forskerne målte derefter højde, vægt og hovedstørrelse på børnene. Alle personidentificerende oplysninger blev fjernet fra målingerne, som derpå blev forenet med de genetiske testresultater, så de kunne indgå i en statistisk analyse.

Af de 34 børn, der var inkluderet i studiet, viste 20 sig at være bærere af HS-mutationen, mens 14 ikke var bærere.

Fordi grupperne var små, inkluderede forskerne også en stor gruppe på 138 børn fra ikke-HS-familier, der blev brugt som kontrolgruppe til at sammenligne børnene med HS-mutationen med.

## Subtile (små) forskelle

Børnene havde en gennemsnitlig alder på omkring 13 år, og forskerne beregnede, at de 20 børn med HS-genmutationen var over tredive år fra at få tegn på sygdommen.

Subtile forskelle blev fundet mellem børnene med HS-mutationen og kontrolgruppen. Børnene med mutationen var en lille smule lavere og vejede mindre, og hovedet var en lille smule mindre. Interessant nok så forskellen i hovedstørrelse ud til at være knyttet til længden af det unormale gen.

Forskellene var alle små, og som forskerne påpeger, er det usandsynligt, at de er væsentlige i sig selv - tværtimod peger de på mulige subtile, tidlige effekter af HS-mutationen på børns udvikling.



Dette forskningsarbejde ændrer ikke på et faktum, at fysisk udseende ikke kan bruges til at forudsige om en person vil udvikle HS.



## Forbehold

Selvom denne undersøgelse er interessant i forhold til idéen om, at HS-genet spiller en rolle i kroppens udvikling, så rejser den måske egentlig flere spørgsmål end den giver svar.

En vigtig ting at notere sig er, at antallet af undersøgte børn var meget lille, så det er muligt, at bare et eller to børn med målinger ud over det gennemsnitlige interval kunne forvrænge resultaterne.

Dette understreges af, at forskerne var nødt til at anvende en gruppe børn fra ikke-HS-familier som kontrol, da forskellene mellem HS-familiernes børn med og uden mutationen var langt mindre slående. Faktisk vejede de børn, der var i risiko for at være bærere af HS-mutationen, men som blev testet negative, usædvanligt meget - et mærkeligt resultat, der ikke på nogen måde kan have noget at gøre med HS-genet, og som formentlig skyldes tilfældigheder.

Så ved at bruge børn fra ikke-HS-familier øgede forskerne deres evne til at opdage forskelle knyttet til HS-mutationen. Men det har også indført en anden mulig kilde til fejl. Alle børn og unge med mutationen voksede op med én eller flere slægtninge, der er ramt af Huntingtons Sygdom. Denne situation kunne have indflydelse på børnenes ernæring og udvikling. Som vi ved, kan HS medføre, at forholdene i husstanden bliver kaotiske på en måde, der kan gøre det sværere for børn at trives. "Kontrol"-børnene har derimod ikke været udsat for en sådan "miljømæssig" indflydelse på udviklingen.

## Tag-med-hjem-besked

Dette tankevækkende stykke forskning understreger vigtigheden af at studere de tidligste virkninger af den mutation, der forårsager Huntingtons Sygdom. Tanken om, at mutationen kan påvirke den meget tidlige vækst og udvikling, er helt sikkert vigtig, men vi er nødt til at konkludere, at spørgsmålet på dette tidspunkt stadig er uafklaret.

Forskerne bag denne rapport vil nu følge udviklingen af børnene over tid, for at se om de kan detektere eventuelle væsentlige påvirkninger. Men vi ved fra eksisterende undersøgelser, at eventuelle observationer vil forblive subtile og ligge inden for området for normal variation mellem børn, der vokser.

En ting, som mennesker med risiko for HS ofte bekymrer sig om er, at fordi de ligner deres mor eller far, der havde sygdommen, må det betyde, at de har arvet genet. Vi vil gerne forsikre læserne om, at al hidtil offentliggjort videnskab modbeviser denne frygt.

Selv om det rejser interessante videnskabelige spørgsmål om huntingtingenets biologi, ændrer disse nye forskningsresultater ikke på den grundlæggende sandhed, at fysisk udseende **ikke** kan bruges til at forudsige, om en person vil udvikle HS.

---

*Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mere information om vores offentliggørelsespraksis kig under FAQ...*

---

## Ordliste

**Neurodegenerativ** En sygdom forårsaget af fremadskridende funktionssvigt og død af hjerneceller (neuroner)

---

© 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](http://hdbuzz.net)

Dannet 19. januar 2018 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/089>