

## Igennem en bredere linse: De ikke-motoriske symptomer ved HS



Søvnforstyrrelser debuterer før motoriske problemer i HS.

Skrevet af Melissa Christianson den 26. februar 2016

Redigeret af Dr Jeff Carroll; Oversat af Regina Reynolds

Oprindeligt offentliggjort 25. januar 2016

*Mange almindelige beskrivelser af HS fremhæver kun de motoriske symptomer og maler derfor et ufuldstændigt billede af den virkelige sygdom. HS forårsager både motoriske og ikke-motoriske symptomer, der tilsammen påvirker hele kroppen. Forskere benytter nu en bredere linse end tidligere og undersøger alle HS-symptomerne og hvordan de er relateret.*

### At zoome ud

Selvom fjernsynsprogrammer og film ofte skildrer Huntingtons Sygdom (HS) som en motorisk lidelse, så ved enhver i HS-fællesskabet, at dette billede er meget oversimplificeret. En bedre forståelse af HS kræver, at man zoomer ud og ser på sygdommen gennem en bredere linse. HS er i virkeligheden en systemisk sygdom (påvirker hele kroppen), der påvirker mange forskellige dele af kroppen og aspekter af livet; de ikke-motoriske symptomer kan være lige så ødelæggende som de mere berygtede motoriske symptomer.

Vores voksende forståelse af HS som en systemisk sygdom bringer nye spørgsmål. Hvad er de *allerførste* tegne og symptomer på HS? Hvordan er forskellige symptomer relateret? Er de sene HS-symptomer påvirket af tidlige symptomer?

I dette indlæg, vil vi tale om ny forskning, som forsøger at besvare disse spørgsmål.

### Et nærbillede af symptomerne

Denne nye forskning fokuserer på hvordan HS-symptomer forstyrrer to af de vigtigste aspekter af sundhed: søvn og kropsvægt.

Lad os starte med søvn. Når du ser på hvor meget vi mennesker sover, får du en idé om hvor vigtig søvnen er for os: en gennemsnitlig person bruger mere tid på at sove end på at arbejde, se fjernsyn, lave mad og gøre rent tilsammen.



HS er ikke kun en motorisk lidelse, men er i virkeligheden en systemisk sygdom, der påvirker mange forskellige dele af kroppen og aspekter af livet.

Til gengæld lider HS genbærere af søvnforstyrrelser; disse begynder tidligt i sygdomsforløbet og påvirker både

Foto af: Freemages.com

Dette søvntab er vigtigt fordi søvnmangel – selv for raske mennesker – er forbundet med en hel masse fysiske og psykiske problemer. Risikoen for hjerteanfald, vægtøgning, kognitive problemer samt mange andre sundhedsmæssige problemer vokser, når vores søvn forstyrres.

HS-patienter oplever ofte også tiltagende vægttab og lav kropsvægt i sygdomsforløbet. Forskere undersøger stadig årsagen til disse symptomer, men vi ved allerede, at det ikke bare skyldes en reduktion af fødeindtag. Disse symptomer kan i stedet være en konsekvens af ændringer i energibalancen og/eller stofskiftet. Ligesom med søvn kan disse symptomer forårsage yderligere sundhedsmæssige problemer i personer med HS.

På grund af lighederne imellem de problemer, som kan forårsages af henholdsvis søvnmangel og vægttab/lav kropsvægt har nogen forskere spekuleret over, om problemer med søvn og stofskiftet kan forværre, og måske endda udløse, andre HS-symptomer. Hvis det er tilfældet, ville disse problemer dukke op meget tidligt i sygdommen, før andre symptomer opstod. Problemet er, at vi ikke ved om dette er tilfældet (eller ej), fordi ingen nogensinde har fastslået hvornår (og om) søvn- og stofskifteforstyrrelser rent faktisk begynder i HS.

## Formulering af spørgsmålet

For at besvare dette spørgsmål designede en gruppe forskere på Cambridge Universitet, ledet af Dr. Roger Barker, et studie, som havde til formål at undersøge søvn og stofskifte ved HS.

I deres undersøgelse samlede Barkers hold tre grupper af forsøgspersoner: personer uden HS, personer med præsymptomatisk HS (som ikke havde nogle motoriske symptomer endnu), og personer med tidlig HS (der havde milde motoriske symptomer). Fordi forsøgspersonerne alle havde forskellig helbredstilstand og var i forskellige sygdomsstadier, gav det forskerne mulighed for at undersøge hvordan HS-symptomerne udviklede sig under sygdomsforløbet.

Forsøgspersonerne blev grundigt undersøgt i laboratoriet og i "det virkelige liv" ved hjælp af spørgeskemaer, bevægelses- og hjernebølge-overvågning, blodprøver, og målinger af energiforbruget. Ved at undersøge forsøgspersonerne så grundigt gav det forskerne tillid til, at uanset hvad de observerede, ville det afspejle det, der sker i HS.

## Et billede dannes

Denne forskning afslørede et interessant billede af søvn og stofskifte i HS.



For at besvare spørgsmålet om hvornår problemer med søvn og stofskiftet opstår i HS, har en gruppe forskere undersøgt begge dele i forskellige HS sygdomsstadier.

Foto af: Freemages.com

**Problemerne med søvnen begyndte allerede i løbet af den præsymptomatiske periode** og var tydelige længe før de motoriske symptomer begyndte. Ligesom i de senere HS sygdomsstadier var disse problemer primært med til at forstyrre kontinuiteten af søvnen: præsymptomatiske forsøgspersoner vågnede oftere, havde mere tid hvor de var vågne midt om natten og sov mere uroligt end deres raske modparter. Disse problemer udviklede sig gradvist og blev værre i løbet af de tidlige sygdomsfasen.

I modsætning hertil forekom **tilsvarende stofskifteproblemer ikke før debuten af motoriske symptomer**. Faktisk observeret forskerne ikke *nogle* overbevisende metaboliske forskelle mellem raske frivillige og personer med præsymptomatisk eller tidlig HS. Dette fund var overraskende, da et fremadskridende vægttab/lav kropsvægt ofte ses ved HS, men resultaterne er allerede blevet bekræftet af en anden uafhængig undersøgelse ledet af Dr. Thomas Warner ved University College London.

## Et klarere billede

Tilsammen giver disse resultater os et klarer billede af de ikke-motoriske symptomer i HS.

For det første viser resultaterne, at søvnforstyrrelser er blandt de første HS-symptomer. Søvnforstyrrelserne begynder før de motoriske symptomer - samtidigt med, at de tidligste symptomer på tab af dømmekraft, hukommelse og andre kognitive færdigheder (mere om dette senere) begynder at vise sig.

For det andet fremhæver disse resultater rollen af den lille del af hjernen, der hedder hypothalamus, ved HS. Hypothalamus er på størrelse med en mandel, men den spiller en vigtig rolle i reguleringen af søvn og vågenhed. Hvis ændringer i denne lille del af hjernen er ansvarlig for søvnproblemer i HS, så ville disse være blandt de tidligste hjerneændringer, som forekommer i HS. En bedre forståelse af disse tidlige ændringer kunne give os et godt grundlag for at forstå de mere udbredte hjerneforandringer, der sker i de senere stadier af HS.

For det tredje; fordi søvnforstyrrelserne var *lette at måle* kunne de måske potentielt bruges som en ny biomarkør for debut eller udviklingen af HS. Biomarkører er undersøgelser, som måler eller forudsiger udviklingen af sygdomme som HS, og de er vigtige, fordi de tillader objektiv beskrivelse af sygdommen. Kunne man identificere et aspekt af søvn, der kunne overvåges over tid på en ikke invasiv måde, kunne det være en god biomarkør og dermed et værdifuldt værktøj at benytte ved kliniske forsøg. Og i sidste ende kunne sådan en biomarkør være med til at forudsige hvornår en given person vil udvikle motoriske symptomer.

Som det sidste så understreger undersøgelsen hvor vigtigt det er at **teste** vores ideer om hvad der sker i HS, for der blev jo ikke fundet tydelige stofskifteforstyrrelser – så nogle gange tager vi fejl. Det var en attraktiv idé at forklare den lave kropsvægt med ændringer i stofskiftet, men de nye data understøtter ikke idéen. Det er rigtig fint at finde ud af det nu, for så kan vi komme videre, mens vi leder efter en anden, bedre forklaring på hvorfor ændringerne i kropsvægt opstår i HS.

## Et glimt af spekulation

Et af de mest spændende resultater fra denne undersøgelse er, at søvnforstyrrelserne opstår samtidig med de tidligste symptomer på tab af dømmekraft, hukommelse og andre kognitive færdigheder opstår - imens folk stadigvæk opfattes som præsymptomatiske.

Dette fund er spændende, fordi vi ved, at utilstrækkelig søvn volder mange problemer for hjernefunktionen. For eksempel påvirker det moderate søvnunderskud, der opstår efter at have været vågen i 17 timer præstationerne på samme måde som en spirituspromille på 0,05% og flere store historiske katastrofer (f.eks. Exxon Valdez olieudslippet fra Alaska i 1989, Challenger rumfægekatastrofen, og Tjernobyl atomulykken) er til dels blevet forklaret med menneskelige kognitive fejl forårsaget af søvnmangel. Det er således rimeligt at overveje, om de tidlige ændringer i søvnrytmen direkte kunne bidrage til kognitive ændringer i de tidlige stadier af HS.

Selvom en sammenhæng mellem kognitive problemer og mangel på søvn i HS er en interessant idé, er vi nød til at være forsigtig med at antage, at det er sandt. For at forstå hvorfor kan du overveje den følgende analogi. Forestil dig, at du undersøger kriminaliteten i New York og opdager en sammenhæng mellem småkriminalitet og salget af is: når salget af is boomer, stiger småkriminaliteten; når salget af is dykker, falder småkriminaliteten.

I betragtning af den klare forbindelse mellem disse to begivenheder, ville du så hævde, at salget af is *forårsager* småkriminalitet? Sikkert ikke. I stedet ville du komme til den meget mere rimelige konklusion, at **en anden faktor** påvirker begge dele (f.eks. temperaturen – i løbet af sommeren kan stigende temperaturer føre til både stigende salg af is og kriminalitet; i løbet af vinteren er det for koldt til begge dele).

Vi bruger *præcis den samme argumentation*, når vi taler om forholdet mellem søvn og kognitive mangler i HS. Selvom disse symptomer opstår samtidig og følges ad, så **har vi ikke tilstrækkelige informationer endnu** til at vide, om et symptom forårsager det andet eller om begge dele er resultatet af en anden faktor. At skelne mellem disse muligheder er et vigtigt spørgsmål, som vil kræve mere forskning.

## Det store billede

Vi mener, at dette er en solid undersøgelse, der viser, at søvnforstyrrelser debutere før åbenlyse motoriske problemer i HS (mens det samme ikke gør sig gældende for stofskiftsforstyrrelser), og vi glæder os til at se dette arbejde anvendt i udviklingen af biomarkører og forståelsen af tidlige



Fordi utilstrækkelig søvn volder mange problemer for evnen til at tænke, er det fristende at forestille sig et scenarie, hvor tidlige søvnforstyrrelser forårsager kognitive problemer i HS.

Foto af: Freemages.com

hjerneændringer. Endvidere er vi fascinerede af muligheden for at afdække en sammenhæng mellem søvn og evnen til at tænke og afventer spændt forskning som arbejder videre med denne tankegang.

Samlet set er dette studie også en rigtig god påmindelse om kompleksiteten af HS. Det kræver, at der kigges med en bredere linse for at kunne forstå denne kompleksitet, og identificere både hvornår symptomerne opstår, og hvordan de interagerer; det er afgørende for at bringe sygdommen og effektive behandlinger i fokus. Og til sidst - der findes allerede ret gode lægemidler til behandling af søvnløshed, så mens vi venter på effektive behandlinger af HS anbefaler vi HS-patienter at tale med deres læger om disse!

---

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

---

## Ordliste

**Biomarkør** en hvilken som helst undersøgelse - inklusiv blodprøver, tests til undersøgelser af evnen til at tænke og hjerneskaninger - der kan måle eller forudsige udviklingen af en sygdom som HS. Biomarkører kan gøre kliniske afprøvninger af lægemidler hurtigere og mere pålidelige.

**Melatonin** et hormon, der er vigtigt i regulering af søvnen og som produceres af koglekirtlen

---

© 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 16. januar 2018 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/210>