

Vanligt förekommande frågor (FAQ), Januari 2011



Svar på vanligt förekommande frågor om Huntingtons sjukdom - de första i en serie av regelbundna HDBuzz FAQ artiklar

Av Dr Ed Wild på 27 juli 2011

Redigerad av Dr Jeff Carroll ; Översatt av Lena Gustafsson

Först publicerad den 7 januari 2011

Den första i en månatlig serie av FAQ artiklar om högaktuella ämnen och frågor som gäller forskning kring Huntingtons sjukdom

Vanligt förekommande frågor, Januari 2011

- Vad orsakar Huntingtons sjukdom? *

HS (Huntingtons sjukdom) orsakas av en genetisk förändring (mutation) i den genetiska koden (DNA-molekylen) i en specifik gen som producerar ett äggviteämne som kallas Huntingtin (HTT). Mutationen förändrar äggviteämnets funktion så att nervceller i vissa delar av hjärnan fungerar sämre och även kan sluta fungera helt.

- Vad betyder CAG? *

Alla med HS har samma grundläggande typ av mutation. Det är en utvidgning av en normal repetitiv bit av DNA på kromosom nummer 4. Kromosomer är långa bitar av DNA som är kedjor av miljontals "baser". Varje bas är som bokstäver i alfabetet och stavningen av ett ord. Varje bas är en av 4 kemikalier (adenin, cytosin, guanin, tymin). Dessa baser är förkortade som A, C, G eller T.

I början av allas HS-gen finns en repetitiv sträcka av tre bokstäver - CAG. Hos personer utan HS, är dessa tre baser upprepade mindre än 35 gånger - vanligtvis ca 17 gånger. Personer med 36 eller mer upprepningar av CAG kommer att utveckla HD om de lever tillräckligt länge. Traditionellt uttalas CAG som tre separata bokstäver C-A-G och inte som ett ord.

- Hur orsakar ett utökat CAG Huntingtons sjukdom? *

Proteiner är gjorda av byggstenar som kallas aminosyror. Tre-bas-sekvensen CAG i en gen är en instruktion för att lägga till en aminosyra som kallas glutamin till en växande protein. Så många CAG upprepningar som det finns i en huntingtin gen, så många glutaminer kommer att finnas i det färdiga proteinet. Så, till exempel personer med 42 CAG upprepningar producerar ett huntingtin protein med 42 glutamin block i början.

Forskare har förkortningar för olika aminosyror. Glutamin är förkortat "Q", är så Huntingtons sjukdom kallas ibland en "polyglutamine sjukdom" eller "polyQ sjukdom".

När huntingtin proteinet innehåller för många glutamin block, har det en annan form än det normala proteinet, och beter sig annorlunda också. Dessa skillnader gör att onormala proteiner blir skadliga för cellerna, och det är detta skadliga beteende som gör att cellerna inte fungerar och dör.

Det är icke fungerande och döende neuroner (hjärnceller), och andra celler, som orsakar symtomen på HS.

*Kan man tala om när någon kommer att uppleva symptom på HD? *

Om vi tittar på tusentals HS-patienter, finner vi att i genomsnitt, tenderar människor med längre CAG-repetitioner att ha en tidigare åldersdebut av HS-symtom. I extremfall får personer med mycket långa upprepningar en svår form av HS med sjukdomsdebut i barndomen. Detta kallas ofta för Juvenil HS eller JHS. HS-patienter med sjukdomsdebut i vuxen ålder har CAG upprepningar som är lägre än unga HS-patienter. Den genomsnittliga längden för upprepningar hos HS-patienter är ca 44. Det är viktigt att notera att möjligheten att förutsäga debutåldern genom längden av CAG-upprepningar inte är exakt. Två personer med samma CAG upprepningar kan börja uppleva symptom vid mycket olika åldrar - med många år eller decenniers skillnad. På grund av detta är CAG-upprepningar användbara för vetenskaplig och medicinsk forskning, men är inte särskilt upplysande för de flesta människor som försöker förutsäga sin egna förväntade sjukdomsdebut.

- Min vän / bror / mamma får ett visst läkemedel för HS - tycker ni att jag ska testa det*

HDBuzz inte kan ge personlig medicinsk rådgivning. Alla beslut om behandling av HS-symptom bör eftersträvas i samråd med din läkare. Tyvärr har ingen behandling eller läkemedel visats fördröja eller förhindra symtomen på HS hos människor. Men det finns "massor" av behandlingar som kan hjälpa många av de symptom som finns i HS, och olika människor kan dra nytta av olika behandlingar. Fråga din HS-läkare vilka behandlingar som eventuellt kan vara till hjälp för dig.

- Hur är det med kosttillskott? Kan ni berätta vilka kosttillskott som kan användas, och hur mycket man ska ta? *

Nej. Massor av människor med HS tar kosttillskott som kreatin, coenzym Q och många andra, men hittills har inget tillskott visats bromsa sjukdomen när det testats i en randomiserad, dubbelblind placebokontrollerad studie (som är den bästa typ av vetenskaplig studie för att besvara dessa frågor). Det ska inte sägas att dessa tillskott definitivt inte fungerar, utan endast att de inte har visat sig göra det. Tills de har det, kan HDBuzz inte rekommendera något kosttillskott eller behandling. Ett antal sajter på nätet ger råd om hur kosttillskott används för dem som vill överväga att ta dem - till exempel HDAC.org och HDlighthouse.org

- Finns det alternativa behandlingar för HS? *

Det finns ett antal individer och organisationer som marknadsför "alternativa" behandlingar för HS. Många av dessa såsom motion, massage etc. - kan vara till stor hjälp för många patienter. Andra alternativa terapier, som ofta marknadsförs som "botemedel", bland annat hajcell injektioner, stamcellsinjektioner och olika dieter. Det finns inga bevis för att sådana behandlingar är effektiva för att bromsa utvecklingen av HS - och det kan faktiskt vara skadligt. Vi rekommenderar att du talar med en läkare med erfarenhet av att ta hand om HS-patienter innan man överväger någon behandling. Men självklart, om vetenskapliga studier presenteras att "alternativa" behandlingar är effektiva, kommer du att höra om det från HDBuzz. Det är värt att tänka på att en alternativ medicin som har visat sig fungera, automatiskt blir medicin.

- Är det sant att läkemedelsföretagen inte bryr sig om HS? *

Vi på HDBuzz tror att läkemedelsföretagen har en avgörande roll för att utveckla effektiva behandlingar för HS-patienter. De har erfarenhet och förmåga att driva kliniska prövningar som kommer att visa om läkemedel är effektiva. Förr i tiden, kan det ha varit sant att läkemedelsföretagen inte ägnade mycket resurser till HS. Detta har förändrats, och idag har många läkemedelsföretag program för HS forskning. HDBuzz stödjer inga enskilda företag eller program, och får ingen finansiering från något läkemedelsföretag, men vi är glada över att både stora läkemedelsbolag och mindre bioteknikföretag nu har seriösa program och resurser som avsätts för HS-forskning.

Författarna har inga intressekonflikter att uppge. För mer information om vår informationspolicy se våra FAQ

© HDBuzz 2011-2018. Innehållet på HDBuzz är fritt att dela, under en licens Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz är inte en källa för medicinska råd. Mer information tillgänglig från hdbuzz.net

Skapad 17 januari 2018 — Nedladdad från <https://sv.hdbuzz.net/012>