



HUNTINGTONS SJUKDOM – DEL 1: INTRODUKTION TILL SJUKDOMEN

NIKLAS DAHRÉN



Innehållet i den här presentationen:

- Introduktion till Huntingtons sjukdom
- Förekomsten av Huntingtons sjukdom
- Orsaken bakom Huntingtons sjukdom
- Symtom på Huntingtons sjukdom
- Sjukdomens indelning i olika faser
- Diagnostisering av Huntingtons sjukdom
- Behandling av Huntingtons sjukdom
- Woody Guthrie dog av Huntingtons sjukdom
- Sammanfattning av Huntingtons sjukdom

Introduktion till Huntingtons sjukdom

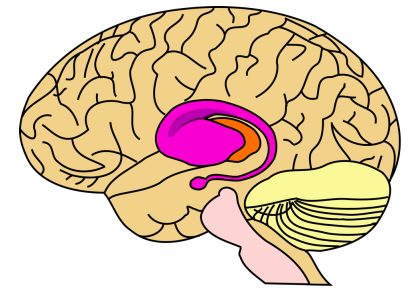
- ✓ **En ärftlig neurodegenerativ sjukdom:**
 - Huntingtons sjukdom är en ärftlig neurodegenerativ sjukdom, vilket innebär att den orsakar gradvis skada på nervceller (neuroner) i hjärnan eller ryggmärgen, vilket leder till en långsam försämring av hjärnans funktioner.
 - Sjukdomen påverkar särskilt de nervceller som styr muskelrörelser, intellektuell funktion och personlighet.
 - Huntingtons sjukdom är progressiv, vilket innebär att symtomen blir allvarigare med tiden och leder till betydande funktionsnedsättningar.
- ✓ **Namnet härstammar från en läkare:** Huntingtons sjukdom har fått sitt namn efter den amerikanske läkaren George Huntington, som beskrev sjukdomen på 1800-talet.
- ✓ **Prognos:** Huntingtons sjukdom debuterar vanligtvis mellan 35 och 40 års ålder, men kan också börja tidigare, redan före 20 års ålder. De flesta patienter avlider 10-30 år efter symtomdebut, ofta på grund av komplikationer som lunginflammation, andra infektioner eller fallolyckor.
- ✓ **Kallas för danssjuka:** Sjukdomen kallas ibland för danssjuka, vilket syftar på de ofrivilliga rörelserna (koreografin) som är ett vanligt symptom.

Förekomsten av Huntingtons sjukdom

- ✓ Sjukdomen förekommer hos cirka 5-10 personer per 100 000 i Europa och Nordamerika, men är mer sällsynt i Asien och Afrika.
- ✓ Uppskattningsvis finns det cirka 1 000 personer med Huntingtons sjukdom i Sverige.
- ✓ Huntingtons sjukdom är lika vanlig bland kvinnor som bland män.
- ✓ Huntingtons sjukdom debuterar vanligen i 30-50-årsåldern, men det finns även en mer ovanlig juvenil form som uppstår i barndomen eller tonåren.

Orsaken bakom Huntingtons sjukdom

- ✓ **Orsaken är en mutation i HTT-genen:** Huntingtons sjukdom orsakas av en mutation i HTT-genen, som kodar för proteinet huntingtin. Mutationen innebär att huntingtin-proteinet får en för lång sekvens av aminosyran glutamin. Detta gör att proteinet veckas fel. De felveckade huntingtinproteinerna ansamlas i cellerna och klumpar ihop sig, vilket bildar huntingtinaggregat.
- ✓ **Huntingtinaggregaten stör cellernas funktion:** Huntingtinaggregaten stör cellernas funktion och leder så småningom till celledöd (apoptos). Det är främst nervceller i hjärnans viktiga områden, såsom hjärnbarken (cerebrala kortex), striatum (en del av basala ganglierna) och hypotalamus (hjärnans hormoncentrum), som påverkas.



Striatum är en av de delar i hjärnan som drabbas värst av sjukdomen.



Symtom på Huntingtons sjukdom

- ✓ **Symtomen kommer gradvis och förvärras med tiden:** Symtomen börjar ofta i vuxen ålder, vanligtvis mellan 30 och 50 års ålder, och utvecklas gradvis. De första tecknen är ofta motoriska symtom. Med tiden kan kognitiva och andra typer av symtom uppträda. Sjukdomen är progressiv, vilket innebär att symptomen förvärras med tiden, och den leder till fullständig förlust av funktioner i de senare stadierna, vilket gör att personer med sjukdomen ofta blir beroende av vård.
- ✓ **Olika typer av symtom:**
 - **Motoriska symtom (p.g.a. påverkan på striatum):** Ofrivilliga rörelser (korea), muskelspänningar (dystoni) och koordinationsproblem, vilket påverkar balans, gång och finmotorik. Tal- och sväljförmåga försämras (dysartri, dysfagi). I senare skeden uppstår total förlust av rörelseförmåga vilket innebär att personen blir sängliggande och behöver hjälp med alla dagliga aktiviteter. Talet förloras gradvis, och kommunikation blir mycket begränsad.
 - **Kognitiva symtom (p.g.a. påverkan på hjärnbarken):** Försämrad koncentration, planeringsförmåga och beslutsfattande. Minnesproblem som senare kan utvecklas till demens. Mental bearbetning går långsammare, och självinsikten kan vara nedsatt.
 - **Övriga symtom (p.g.a. påverkan på hypothalamus):** Störd sömnrytm, aptitförändringar och påverkan på kroppens temperaturreglering. Emotionell instabilitet, med ökad irritabilitet, ångest och depression.

Sjukdomens indelning i olika faser

1. **Tidig fas:** Små förändringar i koordination och ofrivilliga rörelser. Kognitiva nedsättningar kan leda till irritabilitet, svårigheter med problemlösning och beslut. Depression, ångest, oro, apati och lindriga tvångsbeteenden kan förekomma.
2. **Tidiga komplikationer:** Tydligare ofrivilliga rörelser som påverkar balans och tal. Kognitiva problem som koncentration, initiativförmåga och minne försämras. Depression, ångest och ökande irritabilitet förekommer. Tvångsbeteenden och misstänksamhet kan uppstå.
3. **Sen komplikationsfas:** Ofrivilliga rörelser blir mer påtagliga, och risken för fall ökar. Sväljsvårigheter leder till viktninskning. Talet blir hackigt, och kognitiva förmågor, inklusive minne och inlärning, försämras ytterligare. Depression och oro är vanliga.
4. **Avancerad sjukdomsfas:** Uttalade ofrivilliga rörelser eller muskelstelhet. Svårigheter att gå, tala och svälja. Allvarlig nedsättning av kognitiva funktioner, minne och tidsuppfattning. Viktninskning och aggressivt beteende förekommer.
5. **Omvårdnadsfas:** Stora svårigheter som kräver dygnet-runt-vård. Begränsad kommunikation och allvarlig kognitiv funktionsnedsättning. Depression, ångest, oro och aggressivitet kan förekomma. Patienten är ofta medveten om sin omgivning.

Diagnosticering av Huntingtons sjukdom

1. **Anamnes och klinisk bedömning:** Läkaren samlar information om patientens symtom, sjukdomshistoria och familjebakgrund. Eftersom Huntingtons sjukdom är ärftlig är det särskilt viktigt att fråga om släktingar med liknande symtom. Patienten eller anhöriga beskriver eventuella förändringar i humör, minne, rörelser eller beteende.
2. **Neurologisk undersökning:** Läkaren gör en objektiv bedömning av nervsystemets funktion genom att observera patientens motorik, balans, koordination, reflexer, minne och psykologiska status. Typiska tecken kan vara ofrivilliga rörelser (korea), muskelstelhet, minnesstörningar och förändrat känsloläge.
3. **DNA-analys:** För att bekräfta diagnosen görs en DNA-analys där antalet CAG-repetitioner som finns i HTT-genen undersöks med hjälp av PCR och gel- eller kapillärelektrofores. Fler än 36 CAG-repetitioner tyder på sjukdomen.
4. **Bilddiagnostik (valfritt):** I vissa fall används MR eller datortomografi (CT) för att upptäcka förändringar i hjärnan, t.ex. förtvining (atrofi) av striatum, som är ett område i de basala ganglierna.

En PCR-maskin används vid DNA-analys



Bildkälla: By Karl Mumm - Own work, CC BY-SA 3.0,
<https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=16828886>

Behandling av Huntingtons sjukdom

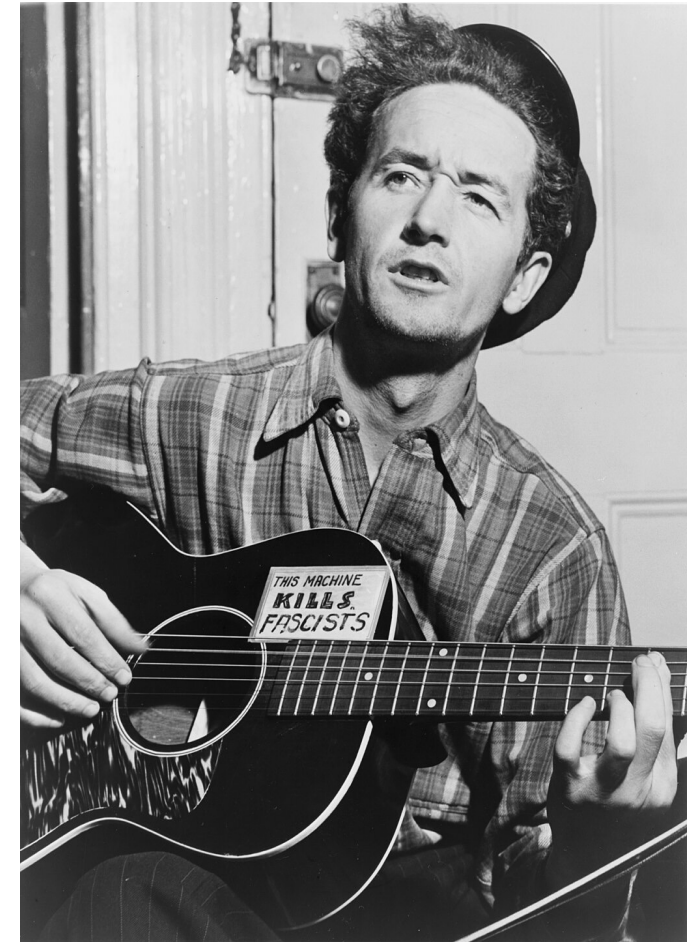
- ✓ **Inget botemedel finns än:** Inget botemedel finns ännu för Huntingtons sjukdom, men behandling fokuserar på att lindra symtom och förbättra livskvaliteten. Forskning pågår för att utveckla läkemedel som kan fördröja sjukdomsdebuten och bromsa utvecklingen.
- ✓ **Medicinsk behandling:**
 - **Serotoninförstärkande läkemedel (SSRI):** Behandlar nedstämdhet, ångest och oro, förbättrar sömn och motverkar viktminskning. Minskar även aggressivitet och irritabilitet.
 - **Antipsykosmediciner (neuroleptika):** Dämpar ofrivilliga rörelser redan vid små doser och kan även lindra oro och förbättra sömn.
 - **Tetrabenazine:** Minskar rörelser genom att blockera dopaminutsöndring, men kan orsaka allvarliga biverkningar som depression och kräver noggrann övervakning.
- ✓ **Rehabilitering:**
 - **Fysioterapi:** Förbättrar rörlighet, balans och styrka samt minskar fallrisk.
 - **Ergoterapi:** Patienten får hjälp att anpassa och bevara sin självständighet i vardagen (påklädning, hygien, matlagning, hjälpmedel, bostadsanpassningar etc.)
 - **Logopedi:** Behandling av tal- och sväljsvårigheter (dysartri och dysfagi) i senare stadier.
- ✓ **Psykologiskt stöd:** Eftersom sjukdomen är ärftlig är det viktigt att erbjuda psykologiskt stöd till både den drabbade och deras närstående.

Dödsorsaken vid Huntingtons sjukdom

1. **Sväljsvårigheter (dysfagi) kan orsaka allvarlig lunginflammation och andningssvikt:** Vid avancerad Huntingtons sjukdom kan sväljningsförmågan bli nedsatt, vilket gör att mat, vätska eller saliv kan hamna i luftvägarna istället för i magen. Detta kan orsaka aspirationspneumoni (lunginflammation), som kan leda till andningssvikt om det inte behandlas.
2. **Sväljsvårigheter (dysfagi) kan orsaka undernäring och uttorkning:** Sväljsvårigheter gör det svårt att få i sig tillräckligt med mat och vätska, vilket kan orsaka undernäring och uttorkning. Detta försvagar immunförsvaret och gör kroppen mer mottaglig för olika infektioner inkl. lunginflammation. Uttorkning kan också påverka organens funktioner och försvåra återhämtning.
3. **Fallolyckor:** Eftersom motoriska färdigheter försämrats, ökar risken för fallolyckor, vilket kan leda till allvarliga skador som frakturer eller huvudtrauma. Komplikationer från dessa skador kan förvärra tillståndet och, i värsta fall, leda till dödsfall.

Woody Guthrie dog av Huntingtons sjukdom

- ✓ **Woody Guthrie dog av Huntingtons sjukdom:** Den amerikanske folkmusikern Woody Guthrie (1912–1967) dog av Huntingtons sjukdom. Han började uppvisa symtom redan på 1940-talet, men sjukdomen misstolkades först som alkoholism eller schizofreni. Under sina sista år vårdades han på olika institutioner och avled 3 oktober 1967, vid 55 års ålder.
- ✓ **Stor betydelse:** Trots sin tidiga bortgång har hans musik, inkl. den kända låten "This Land Is Your Land", fortsatt att inspirera generationer av artister. Hans historia bidrog också till forskningen som senare identifierade HTT-genen och CAG-expansionen.
- ✓ **Bob Dylan och Woody Guthrie:** Bob Dylan såg Woody Guthrie som sin största förebild och idol. När han kom till New York 1961, för att starta igång sin artistkarriär, var ett av hans första mål att besöka Guthrie, som då var svårt sjuk i Huntingtons sjukdom och vårdades på Greystone Park Psychiatric Hospital i New Jersey.
- ✓ **Song to Woody:** Dylan skrev låten "Song to Woody", en hyllning till Woody Guthrie, som finns med på Dylans debutalbum *Bob Dylan* (1962).



Sammanfattning av Huntingtons sjukdom

- ✓ **Vad innebär sjukdomen?:** Huntingtons sjukdom är en ärftlig neurodegenerativ sjukdom som orsakas av en mutation i HTT-genen. Mutationen leder till en onormal upprepning av CAG-sekvenser i DNA, vilket resulterar i produktionen av ett toxiskt huntingtinprotein. Detta orsakar gradvis skador på nervceller i hjärnan, särskilt i de områden som styr rörelse, kognition och beteende.
- ✓ **Förekomst:** Sjukdomen förekommer hos cirka 5-10 personer per 100 000 i Europa och Nordamerika, men är mer sällsynt i Asien och Afrika. Uppskattningsvis finns det cirka 1 000 personer med sjukdomen i Sverige. Huntingtons sjukdom debuterar vanligen i 30-50-årsåldern, men en mer ovanlig juvenil form uppstår i barndomen eller tonåren.
- ✓ **Symtom:** Ofrivilliga rörelser (korea), muskelstelhet, försämrad balans och koordination, svårigheter att tala och svälja, kognitiv försämring, minnesproblem, depression, irritabilitet samt personlighetsförändringar.
- ✓ **Diagnos:** Diagnosen ställs genom en kombination av anamnes, neurologiska undersökningar, DNA-analys samt ev. bilddiagnostik (MR eller CT) för att bedöma hjärnans förändringar.
- ✓ **Behandling:** Det finns ingen botande behandling, men symtomen kan lindras med läkemedel som dopaminreglerande medel och antidepressiva. Fysioterapi, arbetsterapi och logopediska insatser kan också förbättra livskvaliteten. Forskning kring genterapi och sjukdomsmodifierande behandlingar pågår.
- ✓ **Prognos:** Sjukdomen är progressiv och leder till allvarig funktionsnedsättning. De flesta patienter avlider 10-30 år efter symptomdebut, ofta på grund av komplikationer som lunginflammation, andra infektioner eller fallolyckor.

Repetera:

Begrepp:

- Neurodegenerativ sjukdom
- HTT-genen
- Huntingtin

Fakta:

- Redogör för orsaken bakom Huntingtons sjukdom.
- Redogör för symtomen som uppstår vid Huntingtons sjukdom.
- Redogör för hur Huntingtons sjukdom kan diagnosticeras med olika metoder.
- Redogör för hur Huntingtons sjukdom kan behandlas med olika metoder.
- Redogör för vanliga dödsorsaker vid Huntingtons sjukdom.

Ett urval av källor

- <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/om-kunskapsdatabasen/sok-bland-sallsynta-halsotillstand/huntingtons-sjukdom/>
- <https://www.hjarnfonden.se/om-hjarnan/diagnoser/huntingtons-sjukdom/>
- <https://www.internetmedicin.se/neurologi/huntingtons-sjukdom>
- <https://www.uu.se/nyheter/2020/2020-06-17-ny-kunskap-om-genetiken-bakom-huntingtons-sjukdom>
- <https://ehdn.org/>
- <https://en.hdbuzz.net/>
- <https://huntington.se/>



Lär dig mer medicin på:
medicinlektioner.se
youtube.com/medicinlektioner

