



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

USEIN ESITETYT KYSYMYKSET

SINULLE, JOKA HALUAT TIETÄÄ ENEMMÄN HUNTINGTONISTA

Kirjoittanut Diana Raffelsbauer

Sisältö:	Sivu
Yleiskatsaus	3
Oireet	5
Geneettinen tausta	7
Perinnöllisyys	9
Diagnoosi	13
Lasten hankkiminen	16
Hoidot	18
Huntingtonin tauti jokapäiväisessä elämässä	19
Tuki Huntingtonin tautia sairastaville	21

Yleiskatsaus

1. Mikä on Huntingtonin tauti?

Huntingtonin tauti on harvinainen, periytyvä aivoja rappeuttava sairaus. Taudista käytetään toisinaan myös nimitystä Huntingtonin korea.

2. Miksi sairautta kutsutaan Huntingtonin taudiksi?

Huntingtonin tauti on saanut nimensä sen vuonna 1872 kuvanneen amerikkalaisen lääkärin, George Huntingtonin mukaan. Huntington asui ja työskenteli lääkärinä East Hamptonissa, Long Islandilla New Yorkissa (Yhdysvallat). Huntingtonin kuvaus taudista perustui hänen havaintoihinsa East Hamptonissa asuvista Huntington-perheistä. George Huntington oli ensimmäinen henkilö, joka tunnisti Huntingtonin taudin perinnöllisyyden.

3. Mikä Huntingtonin taudin aiheuttaa?

Huntingtonin taudin geeni sisältää huntingtiin-alkuaineen koodin. Kun geenissä on mutaatio, perimässä oleva virhe, huntingtiin toiminta häiriintyy, mikä johtaa hermosolujen kuolemaan tietyissä aivojen osissa.

4. Miten mutaatio aiheuttaa hermosolujen kuoleman?

Taudin tarkkaa mekanismia ei vielä tiedetä. On ehdotettu kahta selitystä: 1. Valkuaisaine ei enää kykene toimimaan normaalisti (toiminnan menetys). 2. Muuttunut valkuaisaine voi olla myrkyllinen hermosoluille.

5. Mitä aivoille tapahtuu Huntingtonin taudissa?

Aivojen tietyt toiminnot, kuten kyky liikkua, ajatella ja puhua, heikentyvät vähitellen, kun elintärkeät hermosolut vahingoittuvat ja lopulta kuolevat. Tauti vaikuttaa aivojen osista eniten striatumiin (aivojuovio), joka on osa aivojen keskiosassa olevia tyvitumakkeita. Striatum sisältää kaksi aluetta: nucleus caudatus (häntätumake) ja putamen. Ensisijaisesti striatum on vastuussa liikkeiden suunnittelusta ja hallinnasta, mutta se on mukana myös monissa muissa kognitiivisissa (tiedonkäsittelyn) prosesseissa. Aivokuori (harmaa aine aivojen uloimmissa kerroksissa) tuhoutuu taudin edetessä, mikä johtaa kognitiivisten toimintojen heikentymiseen. Huntingtonin tauti johtaa vähitellen koko aivojen surkastumiseen.

6. Milloin Huntingtonin taudin oireet ilmaantuvat?

Suurella osalla sairastuneista tauti kehittyy keski-ikässä, 35.-50. ikävuoden välillä. Noin 10 %:lla tauti kehittyy ennen 20 vuoden ikää (juveniili Hun-

tingtonin tauti) ja toisella 10 %:lla 55 vuoden jälkeen. Hyvin harvoin oireet ilmaantuvat ennen 10 vuoden ikää (infantiili Huntingtonin tauti).

7. Kuinka kauan Huntingtonin tauti kestää?

Huntingtonin tauti johtaa vähitellen ja väistämättä kuolemaan. Taudin keskimääräinen kesto on yleensä 15-20 vuotta. Tämä voi kuitenkin vaihdella suuresti eri yksilöiden välillä.

8. Miksi Huntingtonin tauti johtaa kuolemaan?

Suurin osa Huntingtonin tautia sairastavista ihmisistä ei kuole suoranaisesti taudin takia, vaan useimmiten syynä ovat kehon heikentyneestä tilasta johtuvat ongelmat: erityisesti tukehtuminen, infektiot (kuten keuhkokuume) ja sydämen toimintavajavuus.

9. Mistä tiedän, sairastanko Huntingtonin tautia?

Jos epäilet, että sinulla on Huntingtonin tauti, sinun kannattaa mennä neurologin vastaanotolle diagnoosia varten.

10. Kuinka tavallinen Huntingtonin tauti on?

Huntingtonin tauti on harvinainen sairaus. Useimmissa Euroopan maissa siihen sairastuu 1 ihminen 10 000:sta. Esimerkiksi Saksassa tauti on noin 10 000 ihmisellä ja tämän lisäksi 50 000 ihmisellä arvellaan olevan riski sairastua, koska heidän jommalla kummalla vanhemmallaan on (tai oli) Huntingtonin tauti. Miehillä ja naisilla on yhtä suuri todennäköisyys periä geeni ja sairastua tautiin.

11. Onko Huntingtonin taudin esiintymistiheys samanlainen eri maissa?

Huntingtonin tautiin voivat sairastua kaikki etniset ryhmät, mutta se on yleisin eurooppalaisilla. Kaikissa juuriltaan eurooppalaisissa maissa (kuten Yhdysvallat, Kanada ja Australia) Huntingtonin taudin esiintyvyys on sama kuin Euroopassa. Esimerkiksi Yhdysvalloissa tautiin sairastuneita on noin 30 000, ja riski sairastua on noin 150 000 ihmisellä. Huntingtonin tauti on harvinaisempi Aasian ja Afrikan maissa, joissa yhden ihmisen miljoonasta arvioidaan sairastuvan tautiin. Näissä maissa ei kuitenkaan ole tehty taudin esiintyvyydestä yksityiskohtaisia tutkimuksia. Ainoastaan Japanissa on tutkimuksilla selvitetty, että siellä on vähemmän Huntingtonin tautia sairastavia ihmisiä kuin Euroopassa.

Oireet

12. Miten Huntingtonin tauti alkaa?

Ensimmäiset hienoiset merkit voivat näkyä vähäisinä persoonallisuuden tai mielialan vaihteluina. Huonomuistisuus, kömpelyys ja satunnaiset, lyhyet, levottomat sormien tai varpaiden liikkeet voivat myös viitata tautiin. Siihen, että diagnoosi varmistuu, voi kulua muutamia vuosia, sillä taudin varhaisessa vaiheessa ei yleensä hakeuduta lääkärin vastaanotolle. Koska Huntingtonin tauti puhkeaa hyvin hitaasti, sairauden kuvaillaan alkavan salakavalasti.

13. Mitkä ovat Huntingtonin taudin oireet?

Pääoireet ovat motoriset (liike-), käyttäytymiseen liittyvät (mieliala-) ja kognitiiviset (tiedonkäsittelyn) häiriöt. Oireet voivat vaihdella määrältään, vaikeusasteeltaan, alkamisajankohdaltaan ja etenemiseltään yksilöltä toiselle, myös saman perheen sisällä. Huntingtonin tautia sairastavalla voi esimerkiksi olla hyvin näkyvä liikehäiriö, mutta vain lieviä psykiatrisia oireita ja vähäistä älyllistä heikkenemistä. Joku toinen taas voi kärsiä vuosia masennus- ja ahdistusoireista ennen kuin hänellä esiintyy minkäänlaisia liikehäiriöitä.

Yksi varhaisimmista Huntingtonin taudin **motorisista oireista on korea** (tahdosta riippumattomat "tanssinkaltaiset" liikkeet). Korea viittaa kreikkalaiseen sanaan *choreia*, joka tarkoittaa tanssia. Taudin alkuvaiheessa nämä ylimääräiset liikkeet esiintyvät epäsäännöllisesti eivätkä ole erityisen laajoja. Huntingtonin tautia sairastavilla esiintyy myös tahdonalaisten liikkeiden aloittamisen hidastumista, mikä on usein hyvin vähäistä. Tätä kutsutaan **bradykinesiksi** (liikkeiden hidastumiseksi).

Sairauden edetessä oireet muuttuvat entistä näkyvämmiksi. Taudin keskivaiheilla korea saattaa aiheuttaa varsin suuria liikkeitä raajojen, kasvojen ja keskivartalon lihaksissa. Liikkeiden hidastuminen lisääntyy, mutta se voi jäädä korean takia huomaamatta. Lisäksi **dystonia** saattaa tulla näkyväksi. Tällä termillä kuvataan potilaan tilaa, jossa epätavallisen hitaat ja pitkittyneet lihassupistukset aiheuttavat nykiviä ja toistuvia liikkeitä. Huntingtonin taudin motoriset oireet ovat siten sekoitus koreaa, bradykinesiaa ja dystoniaa, jotka kaikki vaikuttavat merkittävästi asentoon, tasapainoon ja kävelyyn. Joissain tapauksissa henkilö voi olla jäykkä ja kankea. Myös silmän liikkeiden poikkeavuuksia esiintyy usein. Potilaan **puhe** muuttuu vähitellen epäselvemmäksi, ja hänen voi olla vaikea **niellä**, mikä saattaa johtaa **painonlaskuun**. Lähetet puheterapeutille ja ravintoneuvojalle voivat olla hyödyksi.

Yllämainittujen liikehäiriöiden lisäksi Huntingtonin tauti aiheuttaa **persoonallisuus- ja käyttäytymisen (mielialan) muutoksia**. Tyypillisimmät Huntingtonin taudin psykiatriset oireet ovat masennus, apatia, ahdistuneisuus, ärtyisyys, vihanpurkaukset, impulsiivisuus, pakonomainen käyttäytyminen, unihäiriöt ja sosiaalinen vetäytyminen. Toisinaan havaitaan myös harhaluuloja (väärä uskomuksia) ja aistiharhoja (olemattomien asioiden näkemistä, kuulemista tai tuntemista).

Huntingtonin tauti heikentää myös **kognitiivisia (tiedonkäsittelyyn liittyviä) toimintoja** eli johtaa käsitys-, harkinta- ja arviointikyvyn sekä muistin huononemiseen. Kognitiiviset oireet näkyvät ajattelun hidastumisena, vaikeuksina keskittyä, organisoida, suunnitella, tehdä päätöksiä ja vastata kysymyksiin sekä myös lyhytkestoisen muistin ongelmina, heikentyneenä kykyä sulattaa ja ymmärtää uutta tietoa ja ratkaista ongelmia.

Taudin aikana saattaa esiintyä myös useita muita oireita, kuten painonlaskua, unihäiriöitä ja virtsan pidätyskyvyttömyyttä.

14. Miten Huntingtonin tauti etenee?

Tri Ira Shoulsonin kehittämän luokituksen mukaan Huntingtonin taudin eteneminen voidaan jakaa viiteen vaiheeseen:

- Varhaisvaihe: henkilölle tehdään Huntingtonin taudin diagnoosi, ja hän kykenee toimimaan normaalisti niin kotona kuin työssäkin.
- Varhainen välivaihe: Henkilö on edelleen työssä mutta hänen toimintakykynsä on heikentynyt. Hän kykenee edelleen hoitamaan päivittäiset toimet joiain vaikeuksia lukuunottamatta.
- Myöhäinen välivaihe: Henkilö ei ole enää työkykyinen eikä selviä kotitöistä tai velvollisuuksistaan kotona. Hän tarvitsee paljon apua tai ohjausta pystyäkseen huolehtimaan esimerkiksi raha-asioista. Jokapäiväisistä toimista selviäminen voi olla hiukan normaalia vaikeampaa, mutta ulkopuolista apua tarvitaan vain vähän.
- Varhainen myöhäisvaihe: henkilö ei enää selviä itsenäisesti jokapäiväisistä tehtävistään, mutta kykenee asumaan vielä kotona perheen tai kotivun tukemana tai hoitolaitoksessa, jossa hän tarvitsee vain vähän apua.
- Myöhäisvaihe: Henkilö on täysin riippuvainen ulkopuolisesta avusta eikä selviydy ilman sitä jokapäiväisistä toimistaan. Hoito on yleensä toteutettava pitkäaikaissairaiden hoitoon tarkoitetussa laitoksessa, koska sairaanhoidon ammatillista osaamista tarvitaan paljon.

15. Eroavatko juveniilin Huntingtonin taudin oireet aikuisten taudista?

Kun Huntingtonin tauti alkaa nuorella iällä (esimerkiksi ennen 20 vuoden ikää), korea ei ole kovin näkyvä. Yleisempiä ovat sen sijaan liikkeiden hidastuminen (bradykinesia) ja jäykkyys. Useimmissa tapauksissa juveniilin Huntingtonin taudin eteneminen on nopeampaa kuin aikuisiällä alkavan. Juveniilin Huntingtonin taudin ensimmäisiä oireita ovat voimakkaat käyttäytymisen muutokset, oppimisvaikeudet, koulumenestyksen huononeminen ja puhevaikeudet. Toisinaan Huntingtonin taudissa esiintyy epileptisiä kohtauksia, ja ne ovat yleisempiä nuorten potilaiden keskuudessa.

16. Mitkä ovat oireet, kun Huntingtonin tauti alkaa vanhemmalla iällä?

Kun Huntingtonin tauti alkaa vanhemmalla iällä, korea on usein voimakkaampaa, kun taas hitaus ja jäykkyys eivät ole niin näkyviä. Jos Huntingtonin tauti ilmaantuu vanhemmalla iällä, perhehistorian selvittäminen on vaikeampaa, koska henkilön vanhemmat ovat saattaneet kuolla, mahdollisesti jo ennen kuin heille ilmaantui taudin oireita.

Geneettinen tausta

Kromosomit sisältävät geenejä, jotka ovat perinnöllisyyden perusyksiköitä. **Geeni** koostuu deoksiribonukleiinihappo DNA:sta, joka sisältää rakennusaineet tietyille proteiineille. **DNA** on moniosainen, koostuu nukleotideista ja sen rakenne on kaksoiskierre. **Nukleotidi** on kemiallinen yhdistelmä, josta DNA:n emäsosa (adeniini, guaniini, sytosiini tai tymiini) koostuu yhdistyen soke-rimolekyyliin (deoksiriboosi) ja fosfaattiryhmään. DNA kantaa **geneettistä materiaalia**, josta translaation eli geenin ilmentämisen vaiheessa rakentuu **geneettistä koodia** käyttäen aminohappoketju, **proteiini**.

Ihmisillä on nk. **diploidinen** kromosomisto. Tämä tarkoittaa, että heillä on kaksi kopiota (kutsutaan myös alleeleiksi) jokaisesta geenistä, yksi peritty kummaltakin vanhemmalta. Ihmissolu sisältää 23 kromosomiparia. Jokaisessa parissa yksi kromosomi tulee isältä ja toinen äidiltä.

Huntingtonin tauti on **periytyvä geneettinen** sairaus, jonka aiheuttaa yhden geenin (Huntington-geenin) mutaatiot kaikissa kehon soluissa hedelmöitymis- hetkestä alkaen. Tämä tarkoittaa, että Huntingtonin tauti voi siirtyä sukupol- velta toiselle.

Huntingtonin tauti on **autosomaalinen** geneettinen sairaus. Tällä tarkoitetaan, että se voi puhjeta yhtäläisesti niin miehillä kuin naisillakin, koska virheellinen geeni sijaitsee kromosomissa, joka on sama kummallakin sukupuolella (autosomaattinen tai ei-sukusolu).

Suurin osa Huntingtonin tautia sairastavista on **heterotsygootteja**. Tämä tarkoittaa, että heillä on kaksi erilaista geeninkopiota: yksi normaali kopio terveeltä vanhemmalta ja yksi virheellinen kopio sairastavalta vanhemmalta. Harvinaisissa tapauksissa, joissa kummatkin vanhemmat sairastavat Huntingtonin tautia, jälkikasvu saattaa periä kaksi virheellistä geeninkopiota (yhden kummaltakin vanhemmalta). Tällaisessa tapauksessa lapsi on **homotsygootti** (kaksi identtistä geeninkopiota).

Huntingtonin tauti on **vallitsevasti perityvä** geneettinen sairaus, mikä tarkoittaa, että yksikin virheellinen geeninkopio jommalta kummalta vanhemmalta on riittävä taudin periytymiseen. Toisin sanoen Huntington-geenin mutaatio dominoi terveeltä vanhemmalta saatua normaalia kopiota.

Vuonna 1993 tutkijat tunnistivat Huntingtonin taudin aiheuttavan geenin. Kromosomi 4:ssä oleva geeni sisältää **huntingtiini**-valkuaisaineen koodin. Huntingtonin taudin mutaatio kohdistuu geenin alkuosaan, jossa on useasti toistuva adeniini-sytosiini-guaaniini-emäskolmikko (CAG). Tätä kutsutaan **kolmoisnukleotiditoistojaksoksi**. Huntington-potilailla CAG-kolmikoita on normaalia enemmän. Kolmikkomäärän kasvu pidentää huntingtiinia monilla glutamiinihapoilla (**polyglutamiinijakso**).

CAG-kolmikkojen määrä 35 asti määritellään normaaliksi. Kun Huntington-geenissä on enemmän kuin 40 CAG-toistoa, huntingtiin-proteiinin muuttunut muoto aiheuttaa sairauden normaalin elinajan aikana. Siten Huntingtonin tauti johtuu **CAG-toistojen laajentumisesta**, ja tauti on yksi monista **polyglutamiinisairauksista**.

Perinnöllisyys

17. Miten Huntingtonin tauti periytyy?

Terve henkilö siirtää aina normaalit geeninkopiot seuraavalle sukupolvelle. Sitä vastoin Huntingtonin tautia sairastava henkilö voi siirtää joko normaalin tai virheellisen geeninkopion 50 %:n todennäköisyydellä (edellyttäen, että henkilö on heterotsygootti). Näin ollen kun yksi vanhemmista kantaa Huntington-geeniä, lapset perivät normaalin geenin terveeltä vanhemmalta, ja heillä on 50 %:n riski periä virheellinen geeni Huntington-geeniä kantavalta vanhemmalta.

18. Voinko saada Huntingtonin taudin jollain toisella tavalla?

Se ei ole mahdollista. Sinulla täytyy olla syntymästäsi saakka virheellinen Huntington-geeni, jotta sairaus kehittyy.

19. Jos sisaruksillani on Huntingtonin tauti, tarkoittaako se, että minäkin tulen saamaan sen?

Ei välttämättä. Jokaisella Huntingtonin tautia sairastavan (tai geeniä kantavan) henkilön lapsella on 50 %:n todennäköisyys saada sairaus.

20. Jos periytyvyyden riski on 50 %, tarkoittaako se, että puolet perheen lapsista perii sairauden?

Periytyvyyden riski on aina 50 % jokaisella Huntingtonin tautia sairastavan vanhemman lapsella (edellyttäen että vain toinen vanhemmista on sairas ja kantaa vain yhtä virheellistä geeninkopiota). Tämä ei kuitenkaan tarkoita sitä, että puolet lapsista tulee perimään Huntington-geenin. Esimerkiksi kolmen lapsen perheessä virheellisen geenin voi periä joku lapsista, kaikki kolme tai ei yksikään.

21. Perheessämme vain naisilla on sairaus. Tuleeko se jatkumaan näin aina?

Kyseessä on täysi sattuma. On hyvin epätodennäköistä, että se tulee jatkumaan niin. Geeni voi siirtyä yhtä hyvin mies- kuin naispuolisillekin lapsille.

22. Mitä tarkoittaa Huntingtonin taudin riskihenkilönä oleminen?

Se tarkoittaa sitä, että äitisi, isäsi tai joku isovanhemmistasi kantaa Huntington-geeniä riippumatta siitä, onko hänellä jo oireita vai ei. Jos toisella vanhemmistasi on Huntington-geeni, riskisi periä geeni on 50 %. Jos isovanhemmasi on sairas, muttei tiedetä, kantaako vanhempasi geeniä, riskisi sairastua on tilastollisesti 25 %.

23. Olenko jo sairas, jos kannan Huntington-geeniä?

Kantaja ei ole sairas ennen kuin hänellä ilmenee taudin oireita.

24. Mitä tapahtuu, jos kannan Huntington-geeniä?

Henkilöille, jotka perivät virheellisen Huntington-geenin, voi CAG-toistojen määrästä riippuen kehittyä sairaus, joka ei useinkaan puhkea ennen keski-ikä. Mutantti geeni saattaa siirtyä heidän lapsilleen, joilla on 50 %:n todennäköisyys periä joko virheellinen tai normaali geeninkopio.

25. Miten todennäköistä on, että lapseni tulee saamaan sairauden?

Jokaisella Huntington-geeniä kantavan vanhemman lapsella on 50 %:n riski periä virheellinen geeni. Jos riskisi sairastua on 50 % etkä halua hakeutua geenitestiin, tulee lapsesi sairastumisriski olemaan tilastollisesti 25 %.

26. Voiko Huntingtonin tauti hypätä sukupolven yli?

Jos henkilö ei peri Huntington-geeniä, hänelle ei kehity tautia eikä hän siirrä tautia seuraavalle sukupolvelle. Huntington-geeni ei voi hypätä sukupolven yli, mutta oireet voivat. Näin voi tapahtua, kun geeninkantaja kuolee ennen taudin oireiden ilmenemistä, ja sukuhistorian selvittäminen vaikeutuu.

27. Muuttuuko Huntingtonin taudin puhkeamisen todennäköisyys elämän aikana?

Kyllä, hedelmöitymishetkellä sinulla on 50 %:n riski periä Huntington-geeni. Kun olet ohittanut keski-ian, taudin kehittymisen todennäköisyys kasvaa. Jos sinulle ei 60 vuoden ikään mennessä ole ilmaantunut mitään oireita, riskisi sairastua Huntingtonin tautiin pienenee.

28. Isäni/äitini sairastui vanhalla iällä. Tuleeko minulle käymään samoin?

Joissain perheissä taudin keskimääräinen alkamisikä on korkeampi kuin toisissa. Taudin alkamisiän määrittäjät ovat monimutkaisia, ja niitä tutkitaan jatkuvasti. CAG-toistojen ja alkamisiän välillä on epäsuora korrelaatio eli

mitä suurempi CAG-toistojen määrä, sitä varhaisempi alkamisikä. CAG-toistojen lukumäärä ei kuitenkaan ole ainoa tekijä, joka vaikuttaa alkamisikään. Tähän suhteeseen näyttävät vaikuttavan muut geenit (perinnölliset tekijät). Myös ympäristötekijät voivat vaikuttaa asiaan.

29. Kuinka merkittäviä ovat CAG-toistojen määrät?

Huntingtonin tauti kehittyy yleensä, kun CAG-toistojen lukumäärä on enemmän kuin 40. Kun toistojen määrä on 36-39 CAG-toiston välillä, Huntingtonin tauti saattaa kehittyä hyvin myöhäisessä elämänvaiheessa tai voi olla, ettei henkilö koskaan elämänsä aikana saa mitään oireita. Suuret CAG-toistojen lukumäärät yhdistetään yleensä aikaiseen alkamisikään (ennen 20 vuoden ikää) eli juveniiliin Huntingtonin tautiin. Toistojen määrä voi vaihdella suuresti, mutta kun tauti puhkeaa alle 10 vuoden iässä (infantiili Huntingtonin tauti), kyseessä on usein yli 80 CAG-toistoa.

30. Tuleeko juveniili Huntingtonin tauti aina isän puolelta?

Juveniilia Huntingtonin tautia sairastavista tapauksista 75 % on perinyt geenin isältään ja 25 % äidiltään. Kun geeni sisältää yli 29 CAG-toistoa, toistojen määrä saattaa kasvaa, kun geeni siirtyy seuraavalle sukupolvelle, mutta tämä on hyvin harvinaista. Kun geenissä on niin monta CAG-toistoa, että sairaus puhkeaa (36 ja enemmän), on todennäköistä, että luku muuttuu, kun se siirtyy sukupolvelta toiselle. Kun CAG-toistot on peritty isältä, on todennäköisempää, että toistojen määrä kasvaa kuin laskee. Peräkkäinen kasvu toistojen lukumäärässä johtaa oireiden aikaisempaan alkamisikään. Ilmiötä kutsutaan antisipaatioksi eli taudin aikaistumiseksi. Näin tapahtuu useimmiten isän sairastaessa tautia, ja suurin osa juveniiliin Huntingtonin tautiin sairastuneista onkin perinyt taudin isältään.

31. Jos mies kantaa Huntington-geeniä, tarkoittaako se, että hänen lapsilleen kehittyä juveniili Huntingtonin tauti?

Taudin juveniili muoto on harvinainen. Vaikka mies on sairas, ei hänen lapsilleen välttämättä kehity juveniilia Huntingtonin tautia.

32. Voiko Huntingtonin tauti puhjeta ilman perhehistoriaa?

Kyllä, mutta se on harvinaista. 'De-novo' Huntingtonin taudin mutaatio viittaa tilanteeseen, jossa sairaus voi puhjeta perheessä, jossa ei ole aiemmin tietävästi esiintynyt sairautta. Tämä tarkoittaa sitä, että uusi, spontaani mutaatio ilmestyy, mutta sitä ei ole peritty kummaltakaan vanhemmalta. Tietyissä tapa-

uksissa, joissa terveen miehen CAG-toistojen määrä on rajalla (esimerkiksi 35-39 toiston välillä), siittiösolujen tuotantoprosessissa voi tapahtua CAG-toistojen määrän kasvu, mikä johtaa sairastuneeseen jälkikasvuun.

33. Mitä tapahtuu, jos kumpikin vanhemmista kantaa Huntington-geeniä?

Tämä on hyvin harvinainen tilanne. Jos kummallakin vanhemmalla on virheelinen geeninkopio, riski Huntington-geenin perimiseen on 75 % ja kahden virheellisen geeninkopion perimiseen 25 %. Kahta virheellistä geeninkopiota kantavilla henkilöillä oireet eivät yleensä puhkea aikaisemmin, mutta taudin kehittyminen saattaa olla nopeampaa.

34. Onko olemassa muita samankaltaisia tauteja kuin Huntington?

Kyllä, muutama Huntingtonin taudin kaltainen tauti on kuvattu, mutta geenit, jotka aiheuttavat taudit ovat erilaisia kuin ne jotka aiheuttavat Huntingtonin taudin. Lisäksi tautien luonne ja oireet ovat hieman erilaiset.

Diagnoosi

35. Miten Huntingtonin taudin diagnoosi tehdään?

Jos epäilet, että sinulla on Huntingtonin tauti, sinun kannattaa käydä neurologin vastaanotolla, jotta sinulle voidaan tehdä diagnostinen tutkimus. Jos sinulla on jo Huntingtonin taudin oireita, lääkärisi tekee diagnoosin oireiden ja kliinisten löydösten perusteella. Tämän diagnoosin tulokset tarkistetaan vielä geneettisellä testillä (varmistustesti). Jos sinulla ei ole mitään Huntingtonin taudin oireita, mutta olet riskihenkilö, koska toisella vanhemmistasi on Huntingtonin tauti, saatat olla presymptomaattinen geeninkantaja. Tässä tapauksessa Huntingtonin taudin diagnoosi perustuu vain geenitestiin.

36. Mikä on ennustava geenitesti?

Ennustava testi on geenitesti, jolla selvitetään, puhkeaako henkilölle geneettinen sairaus. Se tehdään aina presymptomaattisessa vaiheessa eli ennen kuin mitään oireita tai merkkejä sairaudesta on ilmaantunut.

37. Vanhempani sai hiljattain Huntingtonin taudin diagnoosin. Pitäisikö minun mennä ennustavaan geenitestiin?

Päätös on aina henkilökohtainen. Joillekin epävarmuus siitä, kantavatko he mutanttia geeniä, on hyvin stressaavaa. Toisille taas tieto siitä, että he tulevat saamaan kuolemaan johtavan sairauden on vielä pahempaa.

38. Miten ennustavan geenitestin ottaminen käytännössä tapahtuu?

Riskihenkilönä oleminen voi aiheuttaa paljon epävarmuutta, levottomuutta, huolta ja monia kysymyksiä. Ennen päätöstä ennustavasta geenitestistä testitulosten merkityksestä keskustellaan perusteellisesti. Lähetteen saaminen kliinisen genetiikan keskukseseen varmistaa sen, että saat tarkkaa ja päivitettyä tietoa sekä mahdollisuuden keskustella sinulle mahdollisista vaihtoehdoista. Yleensä sinulle tarjotaan mahdollisuutta tavata asiantuntija, jonka kanssa voit keskustella tautia koskevista huolistasi. Jos päädyt testaukseen saadaksesi tietää, sairastutko tautiin tulevaisuudessa, tapaat useita kertoja perinnöllisyyslääkärin ja -hoitajan, jotka ohjaavat ja auttavat sinut prosessin läpi. Testissä sinulta otetaan pieni verinäyte. Paikallisesta keskuksesta riippuen sinulle ilmoitetaan tulokset 2-8 viikkoa myöhemmin. Väestöliiton testikäytännöstä voit lukea enemmän: www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/perinnollisyysneuvonta/geenitutkimukset/ennustava_geenitestausta/

39. Missä voin tehdä testin?

Verikokeen ja näytteen analyysi voidaan tehdä yliopistollisten keskussairaaloiden genetiikan laboratorioissa sekä Väestöliitossa Helsingissä, Turussa ja Oulussa.

Yleislääkärisi antaa sinulle lähetteen yliopistosairaalan perinnöllisyystieteen yksikköön.

40. Miten testi tehdään?

DNA-näyte otetaan verisoluista, ja se analysoidaan erityislaboratoriossa. Sairastuneen vanhemman veri voidaan myös testata alkuperäisen diagnoosin tarkistamiseksi.

41. Mitä geenitestin avulla saadaan selville?

Ennustava geenitesti on DNA-testi, jolla selvitetään CAG-toistojen määrä Huntington-geenissä ja siten Huntington-mutaation olemassaolo DNA:ssa. Testi kertoo, kantaako henkilö Huntington-mutaatiota, mutta se ei kerro, milloin sairaus alkaa kehittyä.

42. Kuinka geneettisiä tuloksia tulkitaan?

Tulokset voivat olla neljänlaisia: alle 27 CAG-toistoa tarkoittaa täysin normaalia. Toistot 27-35 välillä ovat normaaleja, mutta on olemassa pieni riski siitä, että toistojen määrä kasvaa tulevilla sukupolvilla. Tulos 36-39 toiston välillä on poikkeava, mutta on mahdollista, että henkilö saa sairauden hyvin myöhäisessä elämänvaiheessa tai ei koskaan. Yli 40 toistoa johtaa poikkeuksetta sairauden puhkeamiseen.

43. Kuinka luotettava geenitesti on?

Huntingtonin tauti on yksi ensimmäisistä periytyvistä geneettisistä sairauksista, joissa tarkka geneettinen testi on voitu tehdä. DNA-analyysin tulokset tarkistetaan yleensä kahdesti käyttämällä kahta erillistä verinäytettä.

44. Ovatko testin tulokset luottamuksellisia?

Kyllä, testitulokset pidetään luottamuksellisina ja paljastetaan toiselle henkilölle ainoastaan sinun kirjallisella suostumuksellasi.

45. Maksaako terveysvakuutukseni ennustavan geenitestin?

Sinun on hyvä selvittää vakuutusyhtiöstäsi, kattavatko he geenitestistä aiheutuvat kulut. Jo ennen geenitestin ottamista kannattaa miettiä, onko asialla merkitystä oman vakuusturvan kannalta ja haluaako muuttaa vakuustur-

vaansa ennen geenitutkimusta. Koska Suomen sosiaali- ja terveydenhuolto toimii verorahoituksella, ei ennakoivalla geenitestauksella ole meillä sairauksien hoidon tai sosiaaliturvan kannalta niin suurta merkitystä kuin maissa, joissa asiat hoidetaan yksityisin vakuutuksin.

46. Pitäisikö minun kertoa muille ihmisille (ystävälle, naapureille ja työkavereille), että minulle on Huntingtonin tauti?

Se riippuu, missä vaiheessa sairautesi on ja vaikuttaako se muihin ihmisiin. Sinun kannattaa esimerkiksi kertoa puolisollesi tai kumppanillesi, että kannat Huntington-geeniä. Sinun tulisi myös kertoa työnantajallesi, kun tauti alkaa vaikuttaa työkykyysi. Kannattaa kuitenkin ottaa huomioon, että sairaudesta muille kertominen saattaa johtaa ongelmiin sosiaalisissa suhteissa sekä syrjintään työpaikalla ja vakuutusyhtiöissä. Ennen kuin päätät, kerrotko Huntingtonin taudista muille, sinun on hyvä keskustella spesialistin kanssa Huntington-potilaiden lakiasioista.

47. Mikä on ennuste, jos saan Huntingtonin taudin diagnoosin?

Pitkällä aikavälillä Huntingtonin tauti on kuolemaan johtava. Taudin keskimääräinen kesto oireiden alkamisesta kuolemaan on 15-20 vuotta. Tämä kuitenkin vaihtelee suuresti yksilöstä toiseen 2 ja 43 vuoden välillä.

Lasten hankkiminen

48. Pitäisikö minun kertoa lapsilleni, että perheessämme on Huntingtonin tauti?

Kyllä, mutta sinun kannattaa tehdä se lasten ikä ja käsityskyky huomioiden. On tärkeää, että lapset kuulevat Huntingtonin taudista vanhemmiltaan eivätkä joltain vieraalta ihmiseltä. Muuten he saattavat luulla, että sairastuneen vanhemman käyttäytyminen johtuu alkoholismista tai huumeiden käytöstä tai ettei vanhempi rakasta heitä.

49. Milloin minun kannattaisi puhua lapsilleni Huntingtonin taudista?

Sääntönä voisi olla, että Huntingtonin taudista tulee kertoa, jos jollain perheenjäsenellä alkaa olla oireita. Tämä estää lapsia tekemästä vääriä johtopäätöksiä perheenjäsenen käyttäytymisestä.

50. Voivatko alaikäiset lapset mennä ennustavaan geenitestiin?

Yleensä suositellaan alaikärajaksi 18 vuoden ikää. Tässä iässä henkilön toivotaan oleva tarpeeksi kypsä käsittelemään tietoa mahdollisesta Huntington-geenin kantamisesta. Joissain erityisissä tapauksissa kuitenkin voi olla järkevää tehdä geenitesti lapsille, jos heillä esimerkiksi ilmaantuu juveniilin Huntingtonin taudin oireita tai he tulevat raskaiksi ennen 18 vuoden ikää.

51. Toinen mieheni vanhemmista sairastaa Huntingtonin tautia ja me harkitsemme lasten hankkimista? Mitä meidän kannattaisi tehdä?

Teidän kannattaisi harkita perinnöllisyysneuvontaa ennen perheen perustamista. Miehesi voi käydä geenitestissä selvittämässä, kantaako hän Huntington-geeniä. Jos hän ei kannaa mutanttia geeniä, lapsenne eivät tule perimään sairautta. Jos hän taas kantaa Huntington-geeniä, jokaisella lapsistanne on 50 %:n riski periä Huntington-geeni.

52. Jos kannan Huntington-geeniä, tarkoittaako se, ettei minun pitäisi hankkia lapsia?

Huntingtonin taudin riskistä huolimatta jokainen päättää itse, hankkiako lapsia vai ei. Päätöksen voitte tehdä vain sinä ja puolisisi. Suosittelemme, että teette päätöksen perinnöllisyysneuvojan opastuksella. Sinun tulisi myös ottaa huomioon, että siinä vaiheessa, kun lapsesi ovat aikuisia, Huntingtonin tautiin on saatettu löytää parantava hoito.

53. Voinko testata syntymättömän lapseni?

Kyllä se on mahdollista. Testiä kutsutaan syntymää edeltäväksi diagnoosiksi. Syntymättömien lasten testaaminen edellyttää kuitenkin tiettyjen lääketieteellisten ja oikeudellisten kriteerien täyttymistä, ja ne saattavat vaihdella maittain.

54. Miten syntymättömän lapsen diagnoosi tehdään?

Syntymää edeltävän diagnoosin tekemiseen käytetään kahta menetelytapaa: lapsivesinäytteen ottamista lapsivesipunktiolla, mikä tehdään tavallisesti raskauden 14. viikolla tai sikiödiagnostiikan avulla, jossa sikiön geenimutaatio tutkitaan 11. raskausviikolla otettavasta istukanäytteestä. Näytteen ottoon liittyy pieni keskenmenonriskin kasvu, noin 0,5-1 %:n verran.

55. Voinko testata syntymättömän lapseni ilman että oma geneettinen tilani paljastuu?

Kyllä se on mahdollista, kun tehdään niin kutsuttu poissulkemistesti, jossa syntymättömän lapsen geenimallia verrataan isovanhempien geenikarttaan.

56. Onko mahdollista hedelmöittää lapsi, joka ei kannaa Huntington-geeniä?

Kyllä, se on mahdollista alkiodiagnostiikan avulla lapsettomuuden hoitoon käytettäviä menetelmiä soveltaen. Munasarjoja stimuloidaan hormonihoidoilla kypsyttämään tavanomaisen yhden sijaan useita munasoluja, jotka keruun jälkeen hedelmöitetään koeputkessa. Geenitutkimus tehdään 1-2 solun näytteestä, joka otetaan elinkykyisiksi arvioituista alkioista. Geenitutkimuksella pyritään tunnistamaan normaalit geenit eli vailla Huntington-mutaatiota olevat alkio. Yksi tällainen alkio siirretään kohtuun. Näin vanhemmilla on mahdollisuus saada terve lapsi riippumatta siitä, kantaako isä tai äiti Huntington-geeniä. Joissain maissa alkiodiagnostiikka on kuitenkin kielletty alkioita suojelevilla laeilla.

Hoidot

57. Onko Huntingtonin tautiin parantavaa hoitoa?

Huntingtonin tautiin ei ikävä kyllä tällä hetkellä ole parantavaa hoitoa. Viime vuosina tietämys taudista on kliinisen ja perustutkimuksen ansiosta kuitenkin lisääntynyt suuresti. Monissa meneillään olevissa tutkimusprojekteissa yritetään löytää taudin perimmäinen aiheuttaja ja lääkkeitä, jotka voisivat estää sairauden puhkeamisen tai hidastaa taudin etenemistä. Monia lupavia hoitoja on kehitteillä, ja niitä voidaan käyttää kliinisissä tutkimuksissa lähitulevaisuudessa.

58. Onko Huntingtonin tautiin mitään hoitoja?

Vaikkei Huntingtonin tautiin ole tällä hetkellä mitään parantavaa hoitoa, jotkut hoidot auttavat taudin oireiden hallinnassa (oireelliset hoidot) ja parantavat elämänlaatua. Nämä hoidot voidaan jakaa lääke- ja ei-lääkkeellisiin hoitoihin. Lääkehoitoihin sisältyvät kaikki ne lääkkeet, joita käytetään Huntingtonin taudin oireiden hoitamiseen. Muut kuin lääkehoidot, kuten psykoterapia, fysioterapia, hengityslaitte, puhe- ja kognitiivinen terapia, voivat myös helpottaa sekä fyysisiä että psykologisia taudin oireita. Näiden terapioiden apu näkyy esimerkiksi mielialan tasapainottumisena, motoriikan, puheen, tasapainon, nielemisen ja kävelyn parantumisenä.

59. Mitkä ovat Huntingtonin taudin tärkeimmät hoidettavat oireet?

Kaikkein hankalimpina oireina Huntingtonin taudissa pidetään koreaa, bradykinesiaa, ärtyisyyttä, apatiaa, masentuneisuutta, ahdistuneisuutta ja unihäiriöitä. Näiden oireiden lääkähoidosta ollaan useaa eri mieltä.

60. Mitä lääkkeitä käytetään Huntingtonin taudin oireita helpottamaan?

Joitain psykoosilääkkeitä (hermojännitystä laukaisevia lääkkeitä) koreaan ja hyperkinesiaan; masennuslääkkeitä masennukseen, apatiaan ja muihin mielialahäiriöihin; rauhoittavia lääkkeitä ahdistukseen ja unilääkkeitä unihäiriöihin. Monet lääkkeet kuitenkin saattavat aiheuttaa sivuvaikutuksia ja jotkut lääkkeitä voivat tehdä toiset lääkkeet tehottomiksi. Lisäksi sama lääke voi aiheuttaa erilaisia vaikutuksia eri yksilöillä. Siten kokeneen Huntingtonin taudin specialistin täytyy selvittää oikea tasapaino jokaisen henkilön kohdalla erikseen oireiden ja hoitojen perusteella.

61. Kuuluuko Huntingtonin tautiin jokin tietty ruokavalio?

Runsaasti vitamiineja, koentsyymejä ja muita valmisteita (esim. kreatiini, koentsyymi Q10 ja ethyl-EPA) sisältävän erityisen ruokavalion hyödyistä Huntingtonin taudissa keskustellaan paljon, mutta sitä ei ole kliinisesti todistettu. Myöhemmissä vaiheissa painonmenetyks voi tuottaa ongelmia ja tällöin kalorigenäinen ruoka voi olla tarpeen. Lähte ravitsemusterapeutille voi olla avuksi.

Huntingtonin tauti jokapäiväisessä elämässä

62. Mitä positiivinen testitulos tarkoittaa?

Positiivinen Huntingtonin taudin tulos voi muuttaa elämäsi monella tavalla. Se vaikuttaa esimerkiksi päätökseesi hankkiako lapsia vai ei, tulevaisuuden suunnitteluun, prioriteettien uudelleen miettimiseen, jne. Se saattaa myös hankaloittaa asuntolainan sekä sairaus- ja henkivakuutuksen hankkimista. Siksi Huntingtonin taudin riskihenkilöitä kehoitetaan päättämään pitkäaikaisesta hoitovakuutuksesta ennen varmaa diagnoosia ja oireiden kehittymistä.

63. Kuinka Huntingtonin tauti vaikuttaa jokapäiväiseen elämään?

Huntingtonin tauti vaikuttaa vähitellen kykyysi elää itsenäistä elämää. Työn, sosiaalisen elämän ja yleisten päivittäisten toimien hoitaminen muuttuu koko ajan vaikeammaksi. Sairauden edetessä sairastuneesta tulee riippuvaisempi sukulaisten ja ammattihenkilöstön avusta ja tuesta.

64. Voinko ajaa autoa, jos kannan Huntington-geeniä?

Tämä saattaa olla hyvin arka aihe. Jos on syytä epäillä, ettei kuljettaja terveydentilansa takia kykene enää ajamaan turvallisesti, poliisi voi määrätä hänet toimittamaan määräajassa lääkärin- tai erikoislääkärinlausunnon terveysvaatimusten täyttymisestä.

65. Mitkä ovat merkittävimmät negatiiviset vaikutukset jokapäiväiseen elämään?

Suurin osa Huntingtonin tautia sairastavista ja heidän hoitajistaan kokee käyttäytymisen muutokset hankalampina kuin motorisen ja kognitiivisen heikkenemisen. Tämä koskee erityisesti masentuneisuutta, aloittekyvyttömyyttä, ahdistuneisuutta, ärtyisyyttä ja pakkomielleiden omaisen käyttäytymistä. Myös kognitiivinen heikkeneminen saattaa muuttaa elämää suuresti. Huntingtonin tauti vaikuttaa tiettyihin aivojen osiin, jotka tavallisesti vastaavat

suunnittelusta (toimeenpanevat toiminnot) ja keskittymisestä useampaan kuin yhteen tehtävään samaan aikaan (kognitiivinen joustavuus). Tautia sairastavat saattavatkin ylikuormittua asioita tehdessään tai heillä voi olla vaikeuksia jakaa huomiota ja sopeutua muuttuviin tilanteisiin. Myös sairastuneen öinen nukkumattomuus tai uneliaisuus päivällä voivat vaikuttaa perhe-elämään.

66. Onko joitain strategioita, jotka auttavat selviytymään paremmin Huntingtonin taudin kanssa?

Jokaisen henkilön tapa selviytyä sairaudesta on erilainen riippuen henkilöstä, taudin vaiheesta ja perhesuhteista. Huntingtonin tauti kehittyy hyvin hitaasti ja asteittain, joten yleensä aikaa sopeutua taudin aiheuttamiin muutoksiin on. Käyttäytymisen muuttumisen ja kognitiivisen heikkenemisen parempi ymmärtäminen saattaa auttaa löytämään keinoja muutoksiin sopeutumisessa ja lämpimän suhteen säilyttämisessä Huntingtonin tautia sairastavan kanssa. Voit myös saada tärkeää tietoa ja arvokkaita neuvoja sekä Huntingtonin taudin spesialisteilta että Huntington-yhdistykseltä.

Tuki Huntingtonin tautia sairastaville

67. Kuinka saan yhteyden Euroopan Huntingtonin tauti -verkostoon?

Valitse päävalikosta Network, vasemmalta valikosta Tutkimuspaikat ja sieltä oma maasi ja kaupunkisi/lähin paikkakunta. Löydät sieltä yhteystiedot (nimi, osoite, sähköposti ja puhelinnumerot) (www.euro-hd.net/html/network/locations). Vaihtoehtoisesti voit käyttää yhteydenottolomaketta: www.euro-hd.net/html/network/communication/contact.

68. Kuinka pääsen specialistiin vastaanotolle?

Joko oma yleislääkärisi voi antaa sinulle lähetteen tai voit ottaa suoraan yhteyttä neurologiin kielikoordinaattorisi kautta (www.euro-hd.net/html/network/project/langcoord).

69. Onko mahdollista puhua specialistin kanssa ilman, että menee klinikalle?

Voit saada ohjeita ja tietoja myös yhdistysten kautta. www.euro-hd.net/html/network/locations
www.euro-hd.net/html/disease/links/hdas

Linkejä:

med.genet@vaestoliitto.fi

www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/osallistu/

www.parkinson.fi

70. Kuinka voin osallistua tutkimusprojekteihin?

Euroopan Huntingtonin tauti -verkosto isännöi suurinta eurooppalaista tutkimusta Huntingtonin taudista, REGISTRYä (www.euro-hd.net/html/registry). REGISTRY on aktiivinen monissa tutkimuspaikoissa ympäri Eurooppaa. Löydät sinua lähimmän tutkimuspaikan valitsemalla päävalikosta Network, vasemmalta Tutkimuspaikat, sieltä Suomi, ja ota yhteyttä paikalliseen yhteyshenkilöön (www.euro-hd.net/html/network/locations). Vaihtoehtoisesti voit ottaa yhteyttä kielikoordinaattoriisi, joka voi antaa sinulle tietoa oman alueesi tutkimustoiminnasta (www.euro-hd.net/html/network/project/langcoord) tai paikalliseen yhdistykseen saadaksesi lisää tietoa tutkimukseen osallistumisesta (www.euro-hd.net/html/disease/links/hdas). Tästä linkistä saat lisätietoa ja linkejä Huntington-tutkimukseen: <http://www.euro-hd.net/html/disease/links>.

71. Onko olemassa joitain tukiryhmiä, jotka ovat erikoistuneet Huntingtonin tautiin?

On olemassa monia tukiryhmiä, jotka voivat auttaa Huntingtonin tautia sairastavia henkilöitä ja perheitä. Suomessa toimii Huntington-yhdistys, joka kuuluu Suomen Parkinson-liittoon. Ahvenanmaalla toimii oma Huntington-potilaiden tukiryhmä. Tässä linkit kolmeen tukiryhmään:

<http://www.parkinson.fi>

<http://www.vaestoliitto.fi>

<http://www.handicampen.aland.fi>

www.euro-hd.net/html/disease/links/hdas



EUROPEAN **HUNTINGTON'S DISEASE** NETWORK

USEIN ESITETYT KYSYMYKSET

Ensimmäinen painos – maaliskuu 2009

05-2009-300

Voit lähettää kommentteja, ehdotuksia ja yleistä palautetta osoitteeseen
Susana.koivisto@rikshospitalet.no

Painopaikka ja kustantaja:

© 2008 European Huntington's Disease Network,
puheenjohtaja Prof. G.B. Landwehrmeyer,
Oberer Eselsberg 45/1, 89081 Ulm, Saksa
www.euro-hd.net.

Kirjoittanut Dr. Diana Raffelsbauer,
PharmaWrite, Giebelstadt, Saksa,
www.pharmawrite.de.

Suomennos: Niini Heinonen;
editointi: Kirsti Martikainen ja EHDN Language Coordinator.

Suunnittelu: Gabriele Stautner,
Artifox Communication Design, Ulm, Saksa,
www.artifox.com.

Eurooppalainen Huntington-verkosto ei ole vastuussa artikkelin sisällöstä
vastuuvapauslausekkeen www.euro-hd.net/html/disclaimer mukaisesti
– Terveysteen liittyvissä kysymyksissä on aiheellista ottaa lääkäriin yhteyttä –
Työn laillinen oikeus:
[Creative Commons Attribution-No Derivative Works 3.0 Unported License](http://creativecommons.org/licenses/by-nd/3.0/).