

Forskningsnyheter om Huntingtons sykdom. I et lettfattelig språk. Skrevet av forskere. Til det globale HS-fellesskapet.

## Med vidvinkelobjektiv: Å se på ikke-motoriske symptomer ved HS



Søvnforstyrrelser kommer før motoriske problemer ved HS

Av Melissa Christianson den 3. mai 2016

Redigert av Dr Jeff Carroll; Oversatt av Kristin Iversen

Opprinnelig publisert 25. januar 2016

*Vanlige beskrivelser av HS som vektlegger kun bevegelsessymptomene, gir et ufullstendig bilde av den virkelige sykdommen. HS forårsaker både motoriske og ikke-motoriske symptomer som sammen påvirker hele kroppen. Nå benytter forskerne et mer vidvinklet objektiv for å avgjøre hvordan symptomene kan henge sammen.*

### Å zoome ut

Selv om TV-show og filmer ofte framstiller Huntingtons sykdom (HS) som en ukomplisert motorisk sykdom, vet alle i Huntingtonmiljøet at dette er en enorm forenkling. Å forstå Huntington krever at man zoomer ut og ser på sykdommen gjennom et objektiv med videre vinkel. I virkeligheten er HS en systemisk sykdom som påvirker mange forskjellige deler av kroppen og aspekter av livet, og de ikke-motoriske symptomene kan være like ødeleggende som sine mer kjente motoriske paralleller.

Vår voksende forståelse av HS som en systemisk sykdom bringer fram nye spørsmål. Hva er de *aller første* tegn og symptomer på HS? Hvordan er sammenhengen mellom ulike symptomer? Påvirker tidlige symptomer de som kommer senere?

I denne artikkelen skal vi snakke om ny forskning som begynner å gi svar på disse spørsmålene.

### Tett på symptomene

Denne nye forskningen har fokus på symptomer som forstyrrer to viktige helseaspekter: Søvn og kroppsvekt.

La oss starte med søvn. Du kan skjønne hvor viktig søvn er for oss mennesker ut fra hvor mye vi gjør det:

Gjennomsnittspersonen bruker mer tid på å sove enn på jobb, TV-titting, matlaging og rengjøring *til sammen*.



Heller enn å være en enkel motorisk sykdom, er HS en systemisk sykdom som affiserer mange forskjellige deler av kroppen og aspekter ved livet.

Mennesker med HS opplever derimot at søvnforstyrrelser starter tidlig i sykdomsforløpet og påvirker både søvmengde og kvalitet. Som vi har diskutert tidligere, våkner personer med HS hyppigere og sover mindre sunt enn personer uten sykdommen. Vi vet ikke sikkert hvorfor disse søvnforstyrrelsene forekommer, men det kan ha betydning at nivået av hormonet melatonin er utenfor normalområdet (les mer om melatonin ved HS her).

Dette tapet av søvn er viktig, fordi det å ikke få nok søvn er forbundet med en rekke fysiske og mentale helseproblemer - også for friske mennesker. Hjerteinfarkt, vektøkning, kognitive vansker - risikoen for alle disse, og mange andre helseproblemer, øker når søvnen blir forstyrret.

Mennesker med HS opplever ofte økende vekttap og lav kroppsvekt i sykdomsforløpet. Forskere undersøker fortsatt årsakene til disse symptomene, men vi vet allerede at det ikke bare er det at mennesker med HS ikke spiser nok. Isteden kan disse symptomene være en konsekvens av endringer i energibalansen og/eller metabolismen. Akkurat som ved søvn, disponerer disse symptomene for flere helsemessige tilleggsproblemer.

Basert på disse sammenhengene, undrer noen forskere seg om søvn- og metabolske problemer kan forverre eller til og med trigge andre HS-symptomer. For at denne ideen skal være riktig, må disse problemene dukke opp svært tidlig i sykdomsforløpet, før andre symptomer oppstår. Likevel, vi vet ikke om dette er tilfelle (eller ikke) fordi ingen noen gang har fastslått når (og om) søvn- og metabolske problemer faktisk begynner ved HS.

## Å svare på spørsmålet

For å svare på dette spørsmålet, har et team av forskere ved Universitetet i Cambridge, ledet av Dr Roger Barker, designet en forskningsstudie som undersøker søvn og metabolisme ved HS.

I studien samlet Barkers team tre grupper av personer: personer uten HS, personer med presymptomatisk HS (som ennå ikke hadde motoriske symptomer) og personer med tidlig HS (som hadde milde motoriske symptomer). Fordi alle disse personene var i ulike stadier av helse eller sykdom, gav det forskerne en enkel måte å se hvordan symptomene framstår mens sykdommen utvikler seg.

Forskerne studerte personene svært nøye, gjennom spørreskjemaer, bevegelse- og hjernebølge-monitorering, blodprøver og måling av energiforbruk, både i laboratoriet og i "det virkelige liv". Ved å være så nøye var forskerne svært sikre på at det de observerte ville vise det som virkelig skjedde i sykdomsforløpet.

## Et bilde trer fram

Denne forskningen avslørte et interessant bilde av søvn og metabolisme ved HS.

**Når det gjelder søvn, begynte mangelen i løpet av den presymptomatiske perioden** og var tydelig lenge før de motoriske symptomene viste seg. På samme måte som sent i sykdommen, ble den sammenhengende søvnen forstyrret: Mennesker med HS våknet oftere, hadde lengre

våkne perioder i løpet av natten, og sov mindre sunt enn kontrollpersonene uten HS. Problemene økte på i løpet av den tidlige fasen av HS. Som kontrast, **oppsto ikke tilsvarende metabolske endringer før de motoriske symptomene**. Forskerne observerte faktisk ikke *noen* overbevisende forskjeller i metabolismen mellom friske frivillige og mennesker med presymptomatisk eller tidlig HS. Dette funnet var overraskende, gitt det økende vekttapet/lave kroppsvekten som er assosiert med HS. Men resultatet er allerede blitt bekreftet av en annen og helt uavhengig studie, ledet av Dr Thomas Warner ved University College London.

## Økning av bildets oppløsning

Tilsammen gir disse resultatene et mer høyoppløselig bilde av de ikke-motoriske symptomene ved HS.

Først viser det oss at søvnforstyrrelser er et av de tidligste symptomene ved HS. Søvnforstyrrelsene starter før de motoriske symptomene, og akkurat når reduksjon i dømmekraft, hukommelse og andre kognitive evner begynner å vise seg (mer om dette senere).

For det andre, setter de søkelyset på en liten del av hjernen som heter hypothalamus. Hypothalamus er kun på størrelse med en mandel, men spiller en viktig rolle i regulering av søvn og våkenhet. Hvis forandringer i denne lille delen av hjernen forårsaker søvnproblemene, ville det være blant de tidligste hjerneforandringer som oppstår ved HS. Å forstå disse tidlige endringene kan gi oss et godt fundament for å forstå de mer utbredte hjerneforandringene som kommer senere i sykdomsforløpet.

For det tredje, siden søvnforstyrrelsene var *lett målbare*, bringer de fram en ny potensiell biomarkør for utbrudd eller progresjon av HS. Biomarkører er tester som måler eller forutsier progresjonen av sykdommer som HS, og de er viktige fordi de gjør oss i stand til å beskrive sykdommen objektivt. En biomarkør som fokuserer på et aspekt ved søvn som kan registreres over tid, uten invasive inngrep, vil være et verdifullt redskap i kliniske studier, og kunne eventuelt bidra til å forutsi når en person vil utvikle motoriske symptomer.

Til sist, at denne studien ikke fant tydelige forandringer i metabolismen, viser hvor viktig det er å **teste** våre ideer om hva som skjer ved HS - fordi vi noen ganger tar feil. En forklaring på lav kroppsvekt grunnet forandret metabolisme var en tiltrekkende ide, men de nye dataene støtter den ikke. At vi fant ut dette nå er virkelig bra, fordi vi kan bevege oss framover og se etter en annen, bedre forklaring på vekt-symptomene ved HS.

## Spekulasjoner i blitslys

Et av de mest fasinende funnene fra denne forskningen er at søvnforstyrrelser oppstår på samme tid som mangler i dømmekraft, hukommelse og andre kognitive ferdigheter, i den



For å svare på spørsmålet om når søvn- og metabolske problemer kan oppstå ved HS, undersøkte et team av forskere begge deler ved ulike stadier av helse og sykdom.

Foto av: Freemages.com

presymptomatiske fasen ved HS.

Dette funnet er fasinerende fordi vi vet at dårlig søvn gir skade på hjernen. For eksempel kan moderat søvnmangel, kun etter 17 timers våkenhet, påvirke prestasjoner like mye som 0,5 promille alkohol i blodet. Flere store katastrofer (f.eks. Exxon Valdez oljeforurensingen i 1989 i Alaska, ulykken med romfergen Challenger og atomulykken ved Tsjernobyl) har delvis blitt satt i sammenheng med kognitive feilvurderinger forårsaket av for lite søvn. Det er derfor også grunn til å spekulere på om tidlige endringer i søvnen, direkte kan bidra til kognitive endringer i de tidlige stadiene av HS.

Selv om en link mellom kognitive problemer og søvnmangel ved HS er en interessant ide, må vi være varsomme med å anta at det er sannheten. For å forstå hvorfor, tenk på følgende analogi. Tenk deg at du forsker på kriminalitet i New York City, og oppdager en sammenheng mellom småkriminalitet og iskremsalg: Når iskremsalget er på topp, øker også småkriminaliteten, og når iskremsalget synker, synker småkriminaliteten.

Gitt den klare sammenhengen mellom disse to hendelsene, ville du hevde at iskremsalg *forårsaker* kriminalitet?

Antakelig ikke. Isteden ville du komme til den mer fornuftige konklusjon at **en annen faktor** påvirker begge (f.eks. temperatur - om sommeren kan høyere temperatur føre til økt iskremsalg og mer kriminalitet; om vinteren er det for kaldt for begge deler).

Vi bruker *akkurat det samme resonnementet* når vi snakker om sammenhengen mellom søvn og kognitive problemer ved HS. Selv om disse symptomene starter samtidig og følger hverandre, **har vi ikke nok informasjon ennå** til å vite om et symptom forårsaker det andre, eller om begge er et resultat av en annen faktor ved sykdommen. Det er en viktig oppgave å skille disse alternativene fra hverandre, og det krever mer forskning.



Fordi for lite søvn skader de kognitive ferdighetene, er det fristende å se for seg et scenario hvor tidlige søvnforstyrrelser forårsaker kognitiv svikt ved HS.  
Foto av: Freemages.com

## Det stor bildet

Vi mener dette er en solid forskningsstudie som viser at søvnproblemer kommer før tydelige motoriske problemer ved HS (men at endringer i metabolismen ikke gjør det), og vi er utålmodige etter å få se dette arbeidet anvendt til utvikling av biomarkører, og til å forstå tidlige hjerneforandringer. Videre er vi fascinert av muligheten av en mekanisk link mellom søvn og kognisjon, og avventer videre arbeid mot dette målet.

Samlet sett er denne studien en virkelig god påminnelse om kompleksiteten ved HS. Ved å bruke et objektiv med videre vinkel, kan vi se denne kompleksiteten, og identifisere både når symptomene starter og hvordan de gjensidig påvirker hverandre, noe som er essensielt for å

sette både sykdommen og effektiv terapi i fokus. Til slutt, mens vi venter på effektive behandlingsformer for HS, har vi ganske gode medikamenter for å bedre søvnen, og som vi oppfordrer HS-pasienter til å snakke med sin fastlege om!

---

*Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mer informasjon om våre publiseringsregler, se FAQ...*

---

## Ordliste

**behandlingsformer** behandlinger

**hypothalamus** Et lite hjerneområde med viktige oppgaver i å kontrollere kroppens hormoner og metabolisme

**metabolisme** Prosessen hvor celler tar opp næringsstoffer og omformer dem til energi og byggeklosser for å bygge og reparere celler.

**Melatonin** et hormon som lages av epifysen og som er viktig for å regulere søvn

**biomarkør** en test - inkludert blodprøver, tenketester eller hjernebilder - som kan måle eller forutsi hvordan en sykdom som HS utvikler seg. Biomarkører kan bidra til at kliniske studier av nye medikamenter går raskere og blir mer pålitelige.

---

© HDBuzz 2011-2017. Innhold fra HDBuzz kan deles fritt under Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz er ikke en kilde for medisinsk rådgivning. Ytterligere informasjon er tilgjengelig på [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Oppdatert 24. juli 2017 — Lastet ned fra <https://no.hdbuzz.net/210>