



## Ordliste

### a

#### **aggregere**

Klumper av proteiner som dannes på innsiden av celler ved Huntingtons sykdom og andre degenerative sykdommer

#### **Allel**

en av de to kopiene av et gen

#### **aminosyre**

Byggestenene som proteinet består av

#### **amyloid**

Hovedproteinene som hopper seg opp i hjernen til pasienter med Alzheimer sykdom

#### **ASO'er**

En type geninaktiverende behandling hvor spesialdesignede DNA-molekyler brukes til å slå av et gen.

### b

#### **BAC**

en forkortelse for "bacterial artificial chromosome" (bakterielt kunstig kromosom)

#### **BACHS**

en musemodell for Huntington sykdom som utvikler symptomer sakte. BAC står for bacterial artificial chromosome (bakterielt kunstig kromosom), som henviser til måten HS-genet ble satt i musen på.

#### **BDNF**

hjernerivert nevroτροφisk faktor: En vekstfaktor som kan være i stand til å beskytte nerveceller ved HS

#### **behandlingsformer**

behandlinger

#### **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.

### **budbringer-RNA**

Et budbringermolekyl, basert på DNA, brukt av cellene som det siste sett med instruksjoner for å lage et protein.

## **C**

### **CAG repetisjon**

Strekk av DNA i starten av et HS-genet som inneholder CAG-sekvensen som gjentas mange ganger, og er som unormalt lang hos pasienter som utvikler HS

### **chorea**

Ufrivillige, uregelmessige "urolige" bevegelser som er vanlig ved HS

### **cirkadiansk**

en cirkadiansk rytme er noe som repeteres hver dag, slik som kroppens søvn-nåken syklus.

### **CRISPR**

Et system for å redigere DNA på nøyaktige måte

### **CSV**

En klar væske produsert av hjernen, som omgir og støtter hjernen og ryggmargen.

## **d**

### **Dyp hjernestimulering**

direkte stimulering av hjernen gjennom elektriske impulser ved bruk av tynne ledninger

### **dystoni**

vedvarende ufrivillige muskelsammentrekninger, litt som chorea, men som varer lengre

## **e**

### **effekt**

Et mål på om behandlingen virker eller ikke

### **embryo**

det tidligste stadium i løpet av utviklingen av en baby, da det består av bare noen få celler

### **epifysen**

en kjertel i hjernen som produserer hormonet melatonin

### **Exoner**

En liten del av vårt DNA som er direkte brukt for å instruere celler hvordan de skal lage proteiner

## **f**

### **fase III**

Fasen i utviklingen av en ny behandling hvor kliniske forsøk blir utført med bruk av mange pasienter, for å avgjøre om behandlingen er effektiv

## **g**

### **GDNF**

gliacellederivert nevrotrofisk faktor: en vekstfaktor som beskytter nevroner i Parkinsons sykdom, og kanskje HS

### **Gen-inaktivering**

En tilnærming til HS-behandling som bruker utvalgte molekyler til å fortelle cellene at de ikke skal produsere det skadelige huntingtinproteinet

### **Genom**

benevnelsen på alt genmateriale som inneholder fullstendige instruksjoner for å lage en person eller en annen organisme

### **Genomredigering**

Bruken av zink-finger nukleaser for å gjøre endringer i DNA. 'Genom' er et ord for alt DNAet hver av oss har.

### **glutamin**

aminosyren som gjentas for mange ganger i begynnelsen av det muterte huntingtinproteinet

## **h**

### **HDAC**

histondeacetylase (HDAC) er "maskiner" som fjerner acetyl-vedheng fra histonene, og forårsaker at de frigjør det DNA'et som de er bundet til

### **hippocampus**

den sjøhest-formede del av hjernen som er viktig for hukommelsen

### **hormon**

Kjemiske budbringere som produseres av kjertler og som slippes ut i blodet, og som endrer hvordan andre deler av kroppen oppfører seg

### **HTT**

en forkortelse for genet som forårsaker huntingtons sykdom. Det samme genet er også kalt HS-genet og IT-15-genet

### **huntingtinprotein**

Proteinet som HS-genet lager.

### **hypothalamus**

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

## **i**

### **inflammasjon/betennelsesreaksjon**

Aktivering av immunsystemet, antatt å være involvert i sykdomsprosessen ved HS

## **k**

### **kikroglia**

hjernens immunceller

### **kjerne**

Delen av cellen som inneholder genene (DNA)

### **klinisk studie**

Veldig nøye planlagte eksperimenter designet for å få svar på spesifikke spørsmål om hvordan legemidler påvirker mennesker

### **KMO**

kynurenin monooksygenase, et enzym som kontrollerer balansen mellom skadelige og beskyttende kjemiske stoffer som oppstår ved nedbrytning av proteiner

### **knock-out**

en type genetisk manipulerte dyr er avlet frem til å mangle et spesielt gen

### **kynurenin**

et kjemisk stoff som likner på kynurenic syre (Kyna)

## **m**

### **magnetisk ressonans**

En teknikk som bruker kraftige magnetfelt for å gi detaljerte bilder av hjernen hos levende mennesker og dyr

### **Melatonin**

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

### **metabolisme**

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

### **motonevronsykdom**

En progredierende nevrologisk sykdom hvor motoriske nerver dør. Også kjent som ALS eller Lou Gehrigs sykdom.

### **multippel sklerose**

en sykdom i hjernen og ryggmargen hvor episoder med betennelse forårsaker skade. Til forskjell fra Huntingtons sykdom er ikke MS arvelig.

## **n**

### **Natrium**

Et kjemisk stoff som finnes i rikelige mengder på jorda, i steiner, planter og dyr (inkludert mennesket). Hovedingrediensen i salt, også kjent som Natriumklorid.

### **Nevrodegenerativ**

En sykdom som skyldes progressiv funksjonssvikt og død av hjerneceller (nevroner)

### **nevron**

Hjerneceller som lagrer og overfører informasjon

### **nucleus suprachiasmaticus**

området i hjernen som kontrollerer daglige 'cirkadianske' rytmer

## **O**

### **observasjonsstudie**

En studie der man tester frivillige personer, men uten at legemidler eller annen behandling er gitt

## **p**

### **PACSIN**

et normalt protein som kan bli involvert i å hjelpe huntingtin til å fungere

### **Parkinson sykdom**

En nevrodegenerativ sykdom som, i likhet med HS, innebærer motoriske problemer

### **placebo**

Placebo er en narremedisin som ikke inneholder aktiv substans. Placeboeffekten er en fysiologisk effekt som får folk til å føle seg bedre selv om de tar en pille som ikke virker.

### **Preimplantasjonsteknikk**

En teknikk for å hindre HS fra å bli overført til barn. Egg befruktes i et laboratorium og embryoene blir testet genetisk for mutasjonen. Bare embryo uten mutasjonen blir implantert i mors liv.

### **primat**

en gruppe pattedyr som omfatter aper og mennesker

### **primært endepunkt**

Hovedspørsmålet som stilles i en klinisk studie

### **prion**

spesielle proteiner som kan bli skadelige, og forårsake sykdom kalt prionsykdom. Som fallende dominobrikker kan prionproteiner "smitte" andre proteiner, og gjør dem skadelige.

### **promotor**

En spesiell del av genet hvis oppgave er å slå genet på og av

## **r**

### **Reseptor**

et molekyl på overflaten av en celle som signalstoffer bindes til

### **RNA**

den kjemiske forbindelsen som likner på DNA, og som utgjør 'budskaps' molekylene som cellene bruker som en slags arbeidskopi av genene når de produserer proteiner.

## **S**

### **sekundære endepunkter**

Tilleggsspørsmål som stilles i en klinisk studie, som hjelper forskerne til å undersøke pasienter bredt for å bestemme virkningene av en medisin

### **spleising / kutting og skjøting**

oppkutting av RNA-meldinger, for å fjerne ikke-kodende områder og skjøte sammen (spleise) de kodende områdene.

### **stamceller**

Celler som kan dele seg til celler av forskjellige typer

### **statistisk signifikant**

Usannsynlig at har oppstatt ved tilfeldighet, i følge statistisk test

### **Synapse**

stedet hvor to nevroner i hjernen koples sammen i hjernen

## **t**

transkripsjon

## **transkripsjon**

det første skrittet for å lage et protein fra oppskriften som er lagret i et gen. Transkripsjon betyr å gjøre en arbeidskopi av genet fra RNA, en kjemisk budbringer som likner på DNA.

## **V**

### **villtype**

det motsatte av 'mutert'. Villtype huntingtin for eksempel, er det normale, 'friske' proteinet.

### **vintrikler**

Normale væskefylte hulrom i hjernen

---

© HDBuzz 2011-2020. 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](https://hdbuzz.net)

Oppdatert 29. september 2020 — Lastet ned fra <https://no.hdbuzz.net/glossary>

Noe av teksten på denne siden er ennå ikke oversatt. Den vises derfor på originalspråket. Vi arbeider for å oversette alt innhold så snart som mulig.