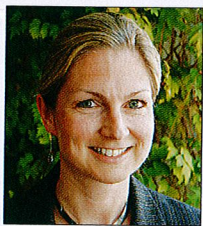


Huntingtons sjukdom orsakas av en känd mutation i huntington-genen, som tillverkar huntingtin. Flera nya avhandlingar från Lunds universitet handlar om upptäckter av celler som är påverkade av huntingtinämnet. På sikt kan dessa rön bidra till att utveckla nya behandlingar mot sjukdomen.

# Nya rön spårar cellpåverkan vid huntington

## FORSKNING



**Åsa Petersén** är docent och universitetslektor i neurovetenskap vid Lunds universitet, samt läkare på huntingtonmottagningen vid Skånes universitetssjukhus

» **Studierna visar hur förändringar i hypotalamus kan styra resten av kroppen.** «

**H**untingtons sjukdom är en neurologisk sjukdom som orsakas av en känd mutation i huntington-genen. Genen tillverkar ämnet huntingtin som finns i alla celler i kroppen.

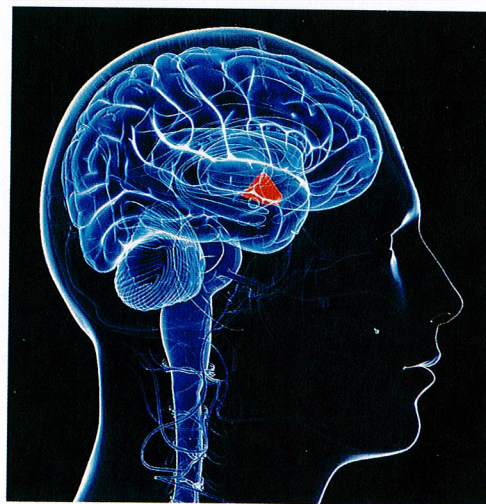
Trots att huntingtinämnet finns överallt, är särskilda celler mer påverkade.

**IDAG FINNS** endast symtomlindrande behandling för dem som drabbas av Huntingtons sjukdom och det är därför mycket angeläget att utveckla behandlingar som stoppar eller åtminstone saktar ner sjukdomsprocessen.

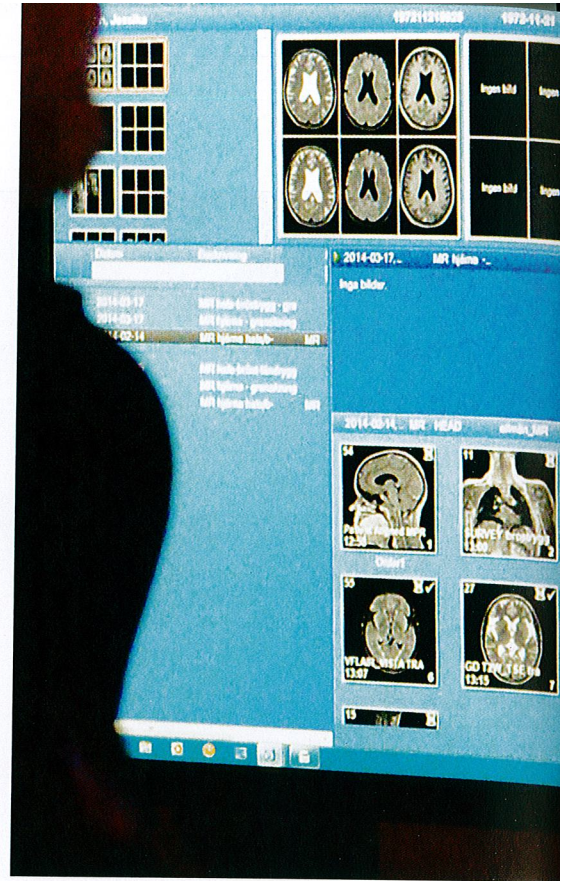
De senaste åren har tre doktorsavhandlingar om Huntingtons sjukdom kommit från Lunds universitet. Avhandlingarna är baserade på minst fyra års forskningsstudier på heltid och rymmer flera forskningsartiklar publicerade i internationella vetenskapliga tidskrifter. Här presenteras de mest spännande resultaten från denna forskning.

**UNDER 2014 LADE** Sofia Hult Lundh fram sin avhandling som handlar om psykiatriska symtom och påverkan på kroppsvikt vid Huntingtons sjukdom. Forskningsfältet kring denna neurologiska sjukdom har länge fokuserat på de typiska ofrivilliga rörelserna och på hur förändringar sker i ett av hjärnans motor centrum striatum, som är särskilt drabbat. Psykiatriska sym-

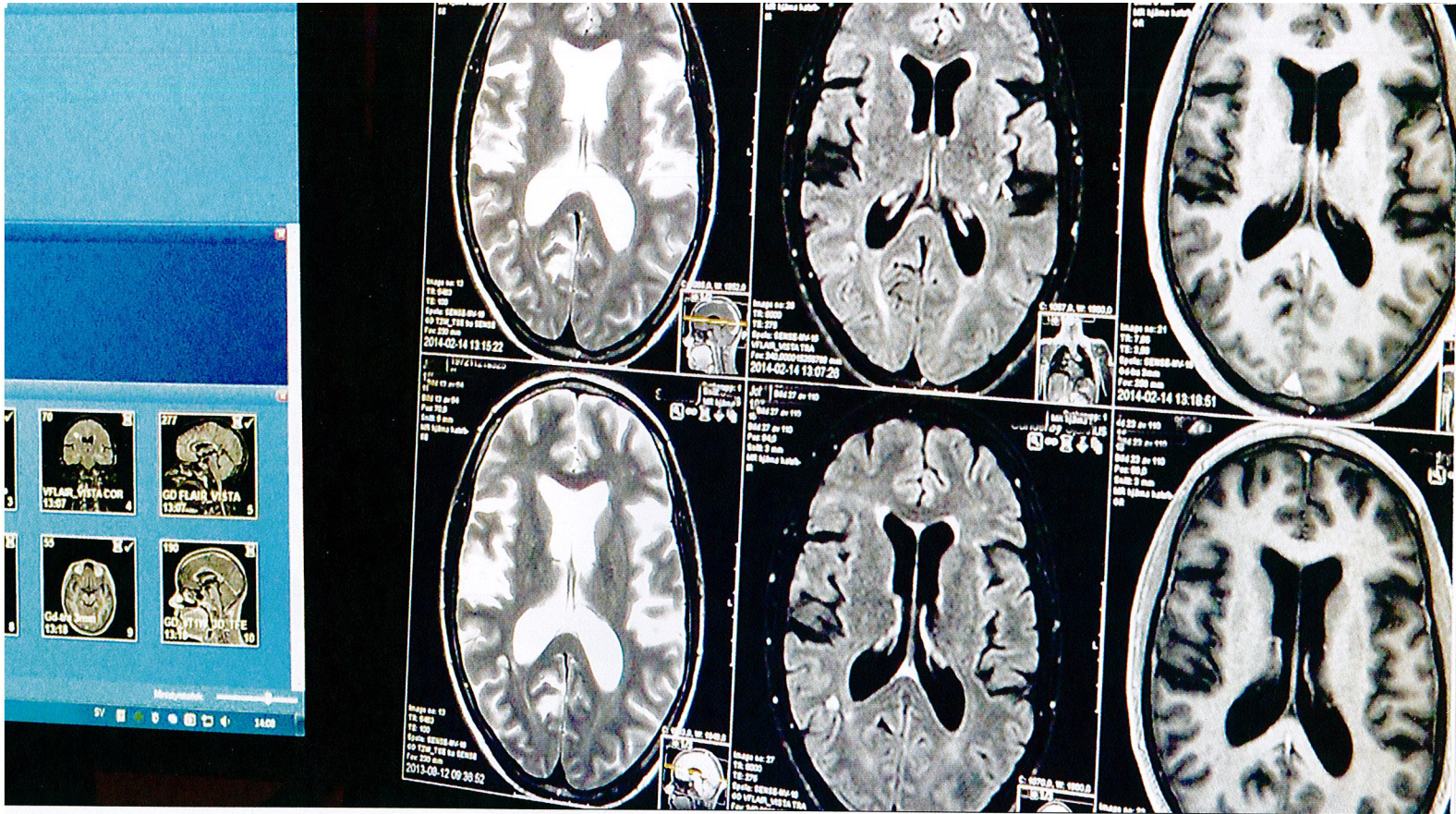
tom kommer dock tidigt i förloppet och är ofta de som är de svåraste för den som bär på den sjukdomsframkallande genen och för anhöriga. Förändringar i kroppsvikt har noterats i olika faser av sjukdomen. Möss som används i forsknings-sammanhang, och som har konstruerats så att de bär på den mänskliga huntington-genen, får ofta en påverkad kroppsvikt tidigt i livet. Detta talar för att huntingtinämnet är involverat



**Hypotalamus.** Hjärnans hormoncentral påverkas vid Huntingtons sjukdom. Funktioner som störs är reglering av kroppsvikt och sömn. Även psyket påverkas med ångest och depression som följd.







i just regleringen av kroppsvikt och ämnesomsättning.

Forskningen visade att huntingtonmöss utvecklar en form av depression och ångest. Det betyder att huntingtinämnet påverkar nervbanor i hjärnan som är involverade i utvecklingen av dessa psykiatriska symtom som också är vanliga hos huntingtonpatienter.

**FORSKARGRUPPEN HAR SOM** hypotes att det är förändringar i hjärnans hormoncentral hypotalamus, som är viktiga för utvecklingen av psykiatriska symtom och påverkan på kroppsvikt vid Huntingtons sjukdom. Genom att stänga av huntingtongen i just hypotalamus i dessa möss kunde forskarna visa att påverkan på kroppsvikt och depressionsutveckling förhindrades. Kanske ska alltså nya behandlingar rikta in sig på hypotalamusområdet?

**2015 VAR ÅRET** för en avhandling av Sanaz Gabery som visar hur specifika hjärnceller i hypotalamus från avlidna huntingtonpatienter är påverkade. Antalet celler som tillverkar ämnena orexin och oxytocin är mindre hos huntingtonpatienter jämfört med friska personer. Dessa ämnen är viktiga för just regleringen av känslor, sömn och kroppsvikt och minskningen av dem skulle alltså kunna vara involverad i hur störningar av dessa funktioner uppkommer vid huntington. Sanaz kunde också visa att just oxytocin är minskat före

förändringar i striatum sker, vilket öppnar för möjligheten att hypotalamusförändringar sker tidigt i sjukdomsförloppet. Lovande fynd som måste studeras vidare.

**DEN SENASTE AVHANDLINGEN** är skriven av Rana Soylu Kucharz. Den bygger på studier som visar att om man gör så att helt vanliga möss bara tillverkar det sjukdomsframkallande huntingtinämnet i hypotalamus, börjar de äta mer och gå upp alldeles otroligt i vikt. Regleringen av kroppsvikt går helt över styr.

Studierna visar hur särskilda nervceller, som tillverkar orexin och signalämnet dopamin i hypotalamus, blir påverkade och hur de sedan gör så att fettceller ute i kroppen slutar fungera på ett normalt sätt. Studierna visar vilket kraftfullt ämne huntingtin är och hur förändringar i hypotalamus kan styra resten av kroppen.

**SAMMANTAGET GER DESSA** studier stöd för att särskilda hjärnceller i hypotalamus är påverkade av huntingtinämnet och att fortsatt forskning i denna nya och spännande riktning är viktig i vår ambition att utveckla effektiva behandlingar för Huntingtons sjukdom. X

**LÄS MER:** [www.neuroforbundet.se/diagnos-symtom/huntingtons-sjukdom/](http://www.neuroforbundet.se/diagnos-symtom/huntingtons-sjukdom/)

**Mer forskning.** Vidare studier behövs för att förstå hur vissa hjärnceller påverkas av proteinet huntingtin, som är involverat i Huntingtons sjukdom. Denna forskning stöds av Neuroförbundets fond.

FOTO: HÅKAN SJUNNESSON