



Verksamhetsberättelse 2017

Inledning

Förbundet har haft en mycket omfattande verksamhet under året. Det har varit ett fantastiskt år. Många hjälper till så mycket de kan på sin fritid och var och en gör det den är bäst på. Vi har en stor kompetensbredd i förbundet, olika professioner ser på samma sak på olika sätt och tillsammans med våra olika infallsvinklar styr vi föreningen på ett framgångsrikt sätt.

Vi har ett medlemsantal som börjar närma sig 550 och målet är att alla Huntingtonfamiljer i landet skall bli medlemmar.

Vi har många medlemmar som kontinuerligt hör av sig då de behöver råd och stöd och vi får mer och mer förfrågningar från professionen med allt ifrån frågor om olika hjälpmedel till rena utbildningsfrågor på plats. Då vi inte har möjlighet att tidsmässigt träffa alla personligen så kommer den E-learning som arbetats fram att vara till stor hjälp för oss alla. Samtidigt är det ett gott kvitto på att vi i föreningen gör ett viktigt jobb och att vi har betydelse. Vi når ut och vi syns. I kontakterna med medlemmarna och andra gör Susanne Zell, anställd som koordinator av förbundet, ett fantastiskt arbete.

Det finns också ett stort och betydelsefullt lokalt engagemang på flera platser i landet.

En stor del av förbundets ekonomi utgörs av att statsbidrag från Socialstyrelsen och Arvsfonden. Tack vare detta, medlemsavgifter, gåvor och kommunala bidrag har vi kunnat finansiera ett stort utbud av aktiviteter för medlemmarna.

Denna verksamhetsberättelse ger en bild av det som hänt under 2017.

Styrelsen

Styrelsen består av tio medlemmar och en suppleant. Vi har haft åtta styrelsemöten under året, varav ett konstituerande. Vid ett tillfälle har vi varit samlade fysiskt i samband med årsmötet. Vid de övriga mötena har några av styrelsemedlemmarna som bor i Göteborgsområdet samlats i en lokal på Dalheimers hus och de övriga har deltagit via telefon.

Ekonomi

Socialstyrelsen

RHS har fått ett signifikant statsbidrag från Socialstyrelsen under flera år. Även för 2017 fick vi vår ansökan för "Statsbidrag för viss verksamhet på funktionshinderområdet" beviljad. För 2017 fick vi 375.000 kronor, vilket är en ökning från föregående år. Tack vare bidraget har vi kunnat genomföra Nationella mötet, ett familjeläger och ett ungdomsläger under året.

Detta bidrag är av avgörande betydelse för att vi ska kunna bedriva den verksamhet vi har i vår målsättning.

Arvsfondsprojektet

Under 2017 har vi samlat in feedback från vår målgrupp, efter att första E-learningen – En grundutbildning om Huntingtons sjukdom släppts. Vi har pratat med personliga assistenter, personal på boenden, närstående samt personer med sjukdomen som har deltagit under projektets workshops och övriga aktiviteter. Med hjälp av dessa kunskaper har vi uppdaterat och förbättra Grundutbildningen och slutfört utbildningen omvårdnad kring Huntingtons sjukdom. Utbildningarna riktar sig till olika målgrupper och ligger nu ute på www.huntington.se

Grundutbildning om Huntingtons sjukdom i denna utbildning finns information till personer som är anlagsbärare, närstående eller vårdgivare. Utbildningen ger en övergripande bild av sjukdomen, ärftligheten och sjukdomsförloppet.

Omvårdnad vid Huntingtons sjukdom i denna utbildning vänder vi oss framförallt till de som är vårdgivare eller närstående. Utbildningen ger råd och stöd kring omvårdnad vid Huntingtons sjukdom. Det kommer att finnas möjlighet att skriva ut riktlinjer för olika åtgärdsområden och råd & tips som kan vara värdefulla för både de som är närstående och för de som arbetar nära någon med sjukdomen. Våra utbildningar är framtagna av RHS, Riksförbundet Huntingtons sjukdom, i nära samarbete med landets mest kunniga läkare, vårdpersonal, vårdboenden och assistansbolag specialiserade på Huntington sjukdom.

PR, media och hemsida

Vi har en fungerande facebook sida, där vi kontinuerligt lägger ut information från alla lokalgrupper, möten och dess innehåll samt andra viktiga och intressanta ämnen runt sjukdomen. Då det också finns andra facebookgrupper som har liknande namn som vårt så är det av yttersta vikt att vi själva alltid lägger ut informationen på rätt sida. Detta för att styra folk till den sida där vi själva kan bestämma vilken information som går ut.

På vår hemsida lägger vi ut information om lokala möten, föreläsningar från exempelvis Nationella mötet ligger där, så att många kan ta del av vad som sägs utan att vara på plats. E-learningen från arvsfondsprojektet (som redovisas nedan) är en integrerad del av hemsidan.

Vi har under året skickat ut tre medlemsbrev till alla medlemmar via post och e-mail, breven ligger även på hemsidan.

Samarbete inåt och föreningsvård

Familjeläger

Vi hade vårt årliga familjeläger med Tema; Avkoppling i slutet av juli på Högbo bruk utanför Sandviken. Vi hade tre givande dagar i fantastisk miljö med alltifrån intressanta föreläsningar, samtal i grupper vid ett flertal tillfällen, aktiviteter av varierande slag, samvaro och lek. Ett bra kök med personal som gjorde allt för att leva upp till olika önskemål om kosten och konsistenser. Vi var 29 deltagare varav 10 barn och ungdomar och dessutom 5 ledare.

Ungdomsläger

I oktober deltog svenska ungdomar på en ungdomskonferens i Oslo. Konferensen arrangerades av den norska Huntingtonföreningen. Syftet var att ungdomar och unga vuxna från huntingtonfamiljer samlas och diskuterar hur de kan samarbeta, mötas, utbyta erfarenheter, stödja varandra och ha roligt tillsammans.

Nationella mötet

Det Nationella mötet arrangerades i april i Göteborg för att möta anhöriga, vårdpersonal och profession. Ett stort antal presentationer hölls med ett brett innehåll. Mötets alla föredrag filmades som vanligt och ligger uppe på www.huntington.se så att även de som inte har möjlighet att komma, kan se alla föredragen i efterhand.

Anhörigmöten i de lokala sektionerna

Vi har idag lokalgrupper i Göteborg, Ludvika, Uppsala, Skåne, Östersund, Sundsvall samt en i Stockholm/Uppsala.

Styrelsen har under året diskuterat hur vi kan ge stöd till de lokala grupperna runt om i landet och ett möte med dem är planerat för att diskutera detta. De lokala grupperna ska fokusera på att sprida kunskap om Huntingtons sjukdom och ge stöd. Ekonomi och övrig administration sköter styrelsen.

Göteborg

Under 2017 träffades en samtalsgrupp regelbundet. Gruppen består av partners och närstående till personer med Huntingtons sjukdom. Ingen i samtalsgruppen bär själva på risken att få Huntingtons sjukdom. Nya tillfällen på lördagar är inbokade under 2018. Gruppen organiseras av Gunnel Fredlund, kurator, som även under året haft en hel del enskilda samtal vid hembesök och flera konsultationer per telefon med personer, berörda av Huntingtons sjukdom.

Ingen familjeträff arrangerades under året.

Dalagruppen

Under året 2017 har gruppen träffats vid ett flertal tillfällen; de har haft olika tema och bjudit in föreläsare.

Februari träffen med temat Kost och bra mellanmål samt den viktiga tandhygien. En kock och en tandhygienist stod för informationen.

Juni, besök av Marie Louise Göller, psykolog från Uppsala teamet med stor erfarenhet av Huntingtons sjukdom. Hon talade om/med anhöriga, vikten av samtal, och hur det kan gå till.

Oktober, utbildning och vägledning i Falun och Ludvika. Möte med personer med Huntingtons sjukdom deras anhöriga, assistenter och kollegor.

En kommentar –"Så lärorikt och viktigt att möta och diskutera hur vi bäst bemöter personer med Huntingtons sjukdom"

December, julavslutning i Ludvika, julbord och tillhörande julklappslotteri

Uppsala

Under året har man kommit fram till att ha en gemensam grupp Stockholm/ Uppsala

Stockholm

Oktober, uppstartsmöte med den nya gruppen Sthlm/Uppsala.

Jämtland/Härjedalen

Februari, möte i Östersund dr. Leif Wiklund var med.

Övrigt lite låg verksamhet under året, men lovar nya tag under 2018

Sundsvall

I maj och i december har gruppen haft möte där Lena Källman, RHS är sammankallande.

Skåne

Juni, startades RHS lokalgrupp med stor uppslutning. Program: Annika Salminen från

Uriform AB, som säljer hjälpmedel, bl.a. Tumlekuddar och Hasse Wennström från Lystra Pers. Assistans AB medverkade för att bistå gruppen lokalt.

Besök hos Åsa Petersén och hennes fantastiska team visade labbet. De hade gjort fyra olika stationer, så att alla fick möjlighet till direktkontakt med teamets olika medlemmar och möjlighet att ställa egna frågor.

September möte i Helsingborg med föreläsning av Åsa Petersén i samband med mässan, se info samarbete utåt.

Oktober en dag för anhöriga/närstående och vänner i Båstad

Samarbete utåt

Kompetenscenter för Huntingtons sjukdom

RHS kan med glädje berätta att det under året startat ett Centrum för Huntingtons sjukdom på Sahlgrenska Universitets Sjukhuset, med de flesta yrkeskompetenser. Planen är att de ska möta patienterna 2 gånger per år för att kunna följa upp och tillgodose deras behov av vård.

Vi är också glada för att ännu ett center invigdes i november i Lund under ledning av Åsa Petersén. Carina Hvalstedt från RHS ingår i deras referensgrupp för att bidra med sin kunskap och tillvarata medlemmarnas intressen.

I september deltog RHS med en monter på Minimässa Brain expo, om Hjärnans sjukdomar i Lund, Brain Expo '17 Hjärnforsknings nätverk vid Lunds universitet, BAGADILOCO och Multipark. Fokus var på de eldsjälar som dagligen engagerar sig i att informera om hjärnan och dess sjukdomar, nämligen intresseorganisationer och patientorganisationer. Utöver att de understödjer och inte sällan finansierar forskningen så är de väldigt viktiga aktörer som kunskapsspridare kring livet med sjukdomar kopplade till hjärnan. Representanter för ett tiotal intresseorganisationer informerade om sina expertisområden. Det handlade om allt ifrån stroke till Alzheimers, spelberoende och ångest. Prof. Åsa Petersén föreläste om Huntingtons sjukdom. Lokalgruppen från i Helsingborg var med och lyssnade.

RHS har också medverkat vid ett antal brukarrådsmöten som anordnats av neurosjukvården på Sahlgrenska sjukhuset.

Den mest uppmärksammade händelsen under året som gått var den 18 maj när påven välsignade familjer med Huntingtons sjukdom. En delegation från Sverige, bestående av Kristina Hjalmarsson, Birgitta Falk, Carina Hvalstedt, Mathias Falk och Susanne Zell samt Gudrun Gudmundsson (från Gällivare) åkte till Vatikanen i Rom och fick påvens välsignelse.

*Påven Franciskus tog emot 2000 personer från hela världen med Huntingtons sjukdom och deras familjer samt läkare och sjukvårdspersonal i Vatikanen. Slogan för detta möte var **Aldrig mer gömda**. I Latinamerika där sjukdomen är utbredd göms de sjuka och stöts bort därför att de ses som besatta av onda krafter. I utvecklade städer som till exempel New York isoleras de i brist på passande vård. Påven hälsade till alla människor som i sin kropp och sina liv bär på denna sjukdom eller andra så kallade sällsynta sjukdomar och sa att denna sjukdom alltför länge har setts med rädsla och varit upphov till missförstånd och skam men nu säger vi Aldrig mer gömda! "HIDDEN NO MORE!", "OCULTA NUNCA MAS!", "MAI PIU 'NASCOSTA!". Detta får inte bara vara en slogan, utan ett åtagande som vi alla bör främja. - Jag tackar er alla! Må Herren välsigna er, och snälla, glöm inte att be för mig, eftersom jag kommer att be för dig. Tack.*

European Huntington Association EHA's

I september reste en grupp från RHS till Sofia, Bulgarien för att delta i den europeiska Huntingtonkonferensen "Stronger together". European Huntington

Association, EHA, hade sitt årliga möte. Vi fick lyssna till föreläsningar, lyssna till många intressanta och viktiga ämnen. Under konferensen får du lära oss mer om livet med HS: hur man handskas med komplexiteten i sjukdomen, hur man ger god vård och hur man tar hand om sig själv i ett utmanande vardagsliv. Konferensen behandlade frågor som beteendeförändringar vid HS och hur det är att leva i en HS-familj, vilken typ av vård som finns och hur viktig kost och fysisk aktivitet är. På forskar sidan uppdaterades vi om aktuell forsknings status och var vi kan vara i framtiden. Till konferensen kom 300 personer från 26 nationer Det var många personer från familjer med Huntingtons sjukdom, men även profession, volontärer och utställare som samlades. Ordförande är Astri Arnesen, Norge. Projektet "Stronger together" vill exempelvis påskynda forskningsprojekt och informera samt rekrytera personer till "Enroll-HD".

Informationsverksamhet riktad till patienter och anhöriga, samt till vårdpersonal.

Arvsfondsprojektet "RHS jobbar på kreativa vägar för att möta ny målgrupp" beviljades medel från arvsfonden och projektet startade i september 2015.

Under våren 2016 arbetade projektet med en grundutbildning om Huntingtons sjukdom som färdigställdes till det Nationella mötet i april och i december 2017 blev delen om omvårdnad klar. De ligger på RHS hemsida www.huntingtons.se. Den nya hemsidan är "responsive" vilket betyder att den fungerar lika bra på dator, mobil och läsplatta. I utbildningen finns information till dig som är anlagsbärare, närstående eller vårdgivare. Utbildningen ger en övergripande bild av sjukdomen, ärftligheten och sjukdomsförloppet. Vi är mycket tacksamma för det nära samarbete vi har haft kring utbildningen med landets mest kunniga läkare, vårdpersonal, vårdboenden och assistansbolag som är specialiserade på Huntington sjukdom.

Under 2018 ska vi arbeta brett med att sprida vetskapen om att utbildningen finns.

Medicinska frågor, internationellt och forskning

Kommenterad [1]: Leif

Sjukvårdsresurser

RHS arbetar aktivt för att förbättra vård och omsorg av patienter med Huntingtons sjukdom. Resurserna för Huntingtons sjukdom behöver förstärkas både inom den landstingsdrivna sjukvården och inom kommunernas omfattande vårdinsatser. Flera privata vårdbolag har också engagerat sig i vården av Huntingtons sjukdom, och dessa enheter bör intimt samarbeta med landsting och kommuner. RHS ambition är att bidra till samarbete, integration och utbyte av erfarenheter och kunskap med alla dessa aktörer. Huntingtons sjukdom är relativt ovanlig och enskilda läkare, sjuksköterskor och övrig vårdpersonal har därför svårt att samla tillräckliga kunskaper och erfarenheter om vård av dessa Huntingtonpatienter. Det finns en omfattande medicinsk och vetenskaplig litteratur som behandlar Huntingtons sjukdom, men det är svårt för enskilda läkare, som vårdar enstaka eller ett fåtal patienter med sjukdomen, att hålla sig à jour med utvecklingen. Det samma gäller för sjuksköterskor, psykologer, sjukgymnaster, arbetsterapeuter, dietister och logopedier samt tandvårdspersonal. Den vetenskapliga litteraturen är givetvis mycket viktig, men i vården av Huntingtons sjukdom spelar fortfarande kliniskt beprövade erfarenheter en stor roll. Många problem orsakade av sjukdomen kräver praktisk klinisk erfarenhet som inte enbart kan inhämtas i litteraturen. Det finns således omfattande behov att sprida kunskap och skapa nätverk för utbyte av erfarenheter med alla yrkeskategorier. Under året har RHS gjort insatser för att åstadkomma detta.

RHS har arrangerat en rad workshops kring olika aspekter av vården av Huntingtons sjukdom, där vårdpersonal har diskuterat och kommit med förslag om användbara principer för vården. Dessa ligger till grund för E-learning projekt, som till stor del är genomfört och finns tillgängligt via RHS:s hemsida. (Se separat avsnitt).

RHS har också förmedlat konsultuppdrag i olika delar av landet. Vid dessa har läkare besökt patienter på deras hemort, samt diskuterat behandling och problemlösningar med patienternas ordinarie vårdgivare. Dessa konsultuppdrag har ibland bidragit till en väsentlig förbättring av patientens situation.

Nätverk för Vårdpersonal

RHS kan spela en viktig roll som inspiratör och initiativtagare, kontaktförmedlare och organisatör i etablerandet av nätverk mellan vårdpersonal engagerade i vården av Huntingtonpatienter. Under året organiserade RHS ett möte på Arlanda för läkare engagerade i Huntingtons sjukdom, som hölls 3:e februari 2017.

Förväxling av DNA-prover

DNA-prov är en viktig del i utredningen av misstänkt Huntingtons sjukdom, och dessutom genomförs presymptomatiska anlagstest och fosterdiagnostik. Kraven på tillförlitlighet är stora, eftersom ett felaktigt resultat kan ha förödande konsekvenser.

Under året upptäcktes det första kända fallet i Sverige där en person meddelats ett felaktigt testresultat. En ung kvinna, vars far led av Huntingtons sjukdom, genomgick presymptomatisk utredning på ett svenskt universitetssjukhus och meddelades att DNA-analysen visade att hon inte ärvt sjukdomsanlaget. Många år senare började hon uppvisa symptom på Huntingtons sjukdom. Familjen tog då kontakt med Karolinska Sjukhuset Huddinge för en ny testning, som bekräftade att kvinnan hade en sjukdomsorsakande CAG-expansion i Huntington-genen. Det felaktiga beskedet har haft allvarliga konsekvenser för den drabbade kvinnan. Landstingens Ömsesidiga Försäkringsbolag (LÖF) har vägrat betala ersättning till kvinnan, eftersom felet begicks för mer än 10 år sedan och därför anses preskriberat. Det verkar inte heller som de involverade universitetseenheterna velat acceptera ansvar för det inträffade, utan skall ha meddelat familjen att de inte anser sig ha agerat felaktigt.

RHS genomför en granskning av fallet. Med största sannolikhet har blodprover förväxlats. Risker finns därför att en annan person felaktigt meddelats om att han/hon är anlagsbärare. Det visade sig dessutom att ansvariga läkare vid första testillfället inte respekterat de internationellt överenskomna riktlinjerna för presymptomatisk testning, som svenska enheter lovat att följa. Dessa riktlinjer berör dock framför allt behovet av psykologiskt stöd och uppföljning i samband med testning. RHS ser mycket allvarligt på det inträffade. RHS kommer att kräva en översyn av säkerheten vid presymptomatisk testning. Ett förslag till ökad säkerhet är att dubbla blodprover analyseras oberoende av varandra. RHS tycker också att det är oacceptabelt att misstaget anses preskriberat efter 10 år, eftersom det är vanligt att sjukdomens förväntade debut ligger decennier efter den ålder då unga riskpersoner genomgår presymptomatisk testning.

Regionala Huntingtoncentra

Multidisciplinära Huntingtoncentra fyller en viktig funktion i vården och utredning av Huntingtons sjukdom. Sådana centra finns etablerade vid universitetssjukhusen i Lund, Linköping, Stockholm (Karolinska Universitetssjukhuset), Uppsala och Umeå. Dessa centra erbjuder patienter och anhöriga utredningar och vård av sjukdomen. Dessutom kan läkare och vårdpersonal vid andra sjukhus och vårdcentraler vända sig till dessa centra för diskussion och förslag till åtgärder.

RHS har arbetat aktivt för återuppbyggnaden av en förstklassig verksamhet i Göteborg, och det är glädjande att ett Centrum för Huntingtons sjukdom har etablerats inom Neuropsykiatri, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Mölndal. I december invigdes även Huntingtoncentrum i Lund, Carina Hvalstedt från vår styrelse ingår i referensgruppen.

Lokala Huntingtonteam

I många delar av Sverige är det ett stort avstånd till det regionala Huntingtoncentret. Detta förhållande är särskilt uttalat i Norrland. Region Jämtland-Härjedalen har knappt 130 000 inneånare, men ett relativt stort antal patienter med Huntingtons sjukdom. I södra Jämtland,

särskilt Bergs Kommun med centralorten Svenstavik, finns Sveriges högsta prevalens (frekvens) av Huntingtons sjukdom. Från Svenstavik är det 42 mil till Umeå, och från Sveg i Härjedalen är det 48 mil. RHS arbetade under flera år för att ett multidisciplinärt Huntingtonteam skulle etableras vid Östersunds Sjukhus. Under 2014 nåddes en politisk enighet i Landstinget Jämtland-Härjedalen att ett team skulle inrättas, och sedan januari 2015 finns ett multidisciplinärt Huntingtonteam vid Neurologenheten vid Östersunds Sjukhus. Huntingtonverksamheten utgör en del av sjukhusets Neuroteam, som i övrigt arbetar för patienter med ALS, MS och andra svåra neurologiska sjukdomar. Huntingtonteamet har goda personella resurser. I teamet ingår neurologläkare, sjuksköterska, sjukgymnast, arbetsterapeut, logoped, dietist och kurator. Teamet samarbetar med Genetiska Laboratoriet vid Umeå Universitetssjukhus och har därför kunnat erbjuda genetiska utredningar till riskpersoner.

Forskning: medicinska och vetenskapliga publikationer under 2017.

Allmänt

Den vetenskapliga forskningen om Huntingtons sjukdom är omfattande, och under 2017 publicerades cirka 1000 artiklar i vetenskapliga och medicinska internationella tidskrifter. Den som är intresserad av att själv bilda sig en uppfattning om något specifikt forskningsprojekt eller frågeställning kan söka information via databasen PubMed, som rapporterar alla publikationer i kvalitetstidskrifter. Internetadressen är www.pubmed.gov. Publikationer presenteras med abstract, dvs en sammanfattning av studien och resultaten, och det anges också om artikeln har Open Access, dvs om man gratis kan läsa hela rapporten. I den följande översikten av forskning under 2017 så anger vi några intressanta publikationer som kan läsas fritt.

En gripande rapport om Välsignelsen av påven, som beskrivits tidigare, finns i den medicinska tidskriften Brain 2017, volym 140, sid 1-3. Läs gärna denna innehållsrika och gripande rapport! På RHS hemsida finns också en rapport om mötet i Vatikanen och RHS deltagande, och alldeles särskilt Mattias Falks upplevelser.

Ny samlingsvolym om Huntingtons sjukdom

Elsevier publicerar sedan 1969 en encyklopedisk bokserie, Handbook of Clinical Neurology, med ambitionen att ge en fullständig täckning av Neurologiska sjukdomar och deras behandling. Volym 144 av Handbook of Clinical Neurology publicerades i oktober 2017, och ägnas helt åt Huntingtons sjukdom. Fyrtionio experter har skrivit 21 kapitel (312 sidor) om olika aspekter av Huntingtons sjukdom.

Genterapi

Genterapi är just nu det "hetaste" området inom Huntingtonforskningen. Eftersom Huntingtons sjukdom orsakas av en muterad HTT-gen, så skulle sjukdomen bromsas eller botas om man med molekylärgenetisk teknik kunde "stänga av", blockera eller klippa ut den sjukdomsorsakande genen medan den normala, "friska" HTT-genen, på den andra kromosomen fick fortsätta utöva sin funktion. En rad olika molekylärgenetiska tekniker kan teoretiskt användas för denna "gene silencing". Forskningsfältet sammanfattades i en artikel av Gosh och Tabrizi, "Gene suppression approaches to neurodegeneration", Alzheimer's Research and Therapy, 2017 Oct 5;9(1):82-95. Denna artikel är allmänt och gratis tillgänglig via Internet (Open Access).

Många studier har utnyttjat cellernas system med interfererande RNA (iRNA), som är ett system för reglering av hur mycket protein som produceras från olika gener. Cellerna producerar således själva en mängd olika mikroRNA, och dessa endogena miRNA kanske kan användas som biomarkörer för sjukdomsutvecklingen (Reed et al, 2017) (se avsnittet om biomarkörer).

I experiment där iRNA används för att minska uttrycket av olika gener, så används exogena siRNA (small interfering RNA) eller shRNA (small hairpin RNA), dvs mikroRNA-sekvenser som skapats i laboratoriet. När siRNA eller shRNA binds till messenger RNA aktiveras RISC-komplexet, som klipper sönder messenger RNA och genens uttryck minskas. En rad studier i

cellkultur och på transgena djurmodeller har visat att iRNA-teknik har potential att bromsa sjukdomsutveckling.

En alternativ teknik baseras på Anti-Sense Oligonukleotider (ASO). I laboratoriet skapas specifika ASO, dvs korta komplementära DNA-sekvenser som binder sig specifikt till den sorts messenger RNA som skall blockeras. Messenger RNA med bunden ASO är substrat för RNase1 enzymet, som klipper sönder messenger RNA molekylen. En första studie med ASO har genomförts på Huntingtonpatienter, IONIS-HTT_{RX} studien, under ledning av Sarah Tabrizi vid University College i London. Studien visade att mindre huntingtin-protein bildades, vilket i djurförsök visats bromsa sjukdomsutveckling. Resultaten är ännu inte publicerades, men presenterades delvis på EHA konferensen i Sofia 22-24 september 2017 och rapporterades i ett pressmeddelande från University College. Denna viktiga studie har mottagits med välförtjänt uppmärksamhet, och vi väntar nu på fortsatta studier som kan visa om ASO kan användas som behandling av Huntingtons Sjukdom.

Andra experimentella studier på transgena djurmodeller och cellkulturer har använt CRISPR/Cas9 ("gen-saxen") eller modifierade Zinc Finger Proteiner för att minska produktionen av muterat huntingtin-protein.

Biomarkörer

Med biomarkörer avses molekyler i blod och cerebrospinalvätska (ryggvätska, likvor eller "hjärnvätska"), som kan mätas och ge information om Huntingtonssjukdomen. Under året har flera framsteg rapporterats. Den mycket framgångsrika forskargruppen som leds av Kaj Blennow vid Sahlgrenska Universitetssjukhus har visat att ett protein, Neurofilament Light, kan mätas i både cerebrospinalvätska och i blods, och korrelerar till utvecklingen av Huntingtons sjukdom. Vid Akademiska Sjukhuset i Uppsala har Valter Niemelä, Anne-Marie Landtblom och medarbetare visat att Neurofilament Light i ryggvätska avspeglar sjukdomsutvecklingen.

En helt annan typ av molekyler, miRNA (mikro-RNA), har studerats av den amerikanska forskargruppen under ledning av Richard Myers. Mikro-RNA bildas av kroppens celler och har till funktion att reglera uttrycket av cellens gener, men det har visats att miRNA läcker ut från cellerna och kan mätas i cerebrospinalvätskan. I cerebrospinalvätska från anlagsbärare visades sex specifika miRNA öka i koncentration ju närmare personen kom debuten av Huntingtons sjukdom (Reed et al, Neurology 2017, e-publ Dec 27). Dessa miRNA kanske kan användas som markör för om ett läkemedel bromsar utvecklingen mot Huntingtons sjukdom. Myers grupp har tidigare visat att andra miRNA var ökade i hjärnor från patienter som avlidit i avancerad Huntingtons sjukdom, varför de cellulära processerna i avancerad sjukdom kanske skiljer sig från de som utmärker förstadierna till Huntingtons sjukdom.

Transgena djurmodeller av Huntingtons sjukdom.

Transgena djurmodeller spelar en viktig roll i forskningen om Huntingtons sjukdom.

Transgena möss var de första modellerna där man infört en mänsklig muterad HTT-gen, eller en del av genen, i djurets arvsmassa. Idag finns det ett stort antal transgena musmodeller av Huntingtons sjukdom med olika egenskaper, exempelvis finns musmodeller där den introducerade genen kan slås på och slås av. Musmodeller har haft stor betydelse vid utprovningen av potentiella mediciner mot Huntingtons sjukdom. Men, det finns frågeställningar som inte kan studeras i så små djur som möss och råttor. Därför har transgena modeller utvecklats i större djur, exempelvis grisar och får.

Det transgena fåret togs fram genom ett internationellt samarbete med forskare från Nya Zeeland, USA och England och presenterades redan 2010 (Jacobsen et al, Hum Mol Genet, 2010, 19(10)1873-82). De första åren avlades fåren tills man hade tillräckliga antal transgena får för vetenskapliga studier, och grundläggande arbeten genomfördes för att utveckla lämpliga experimentella metoder. De senaste åren har experimentella studier publicerats. Man har studerat de biokemiska förändringar som sjukdomen orsakar i "Huntington-fårens" hjärnor. Fårens hjärnor har kartlagts med MRT (magnetkamera), och man har utvecklat teknik som möjliggör kontinuerlig EEG-undersökning (hjärnans elektriska aktivitet) i frigående får. Fårets hjärna är relativt lik människans hjärna, får är intelligenta djur och har en bred

repertoar av psykologiska förmågor och inlärning. Av stor betydelse för Huntington-forskningen är att får har exekutiva psykologiska funktioner som liknar människans (Morton and Avanzo, PLoS One 2011, Jan 31), så att det kan bli möjligt att studera exekutiv dysfunktion som är ett så framträdande symptom i patienter med Huntingtons sjukdom. Psykologiska undersökningar av "Huntington-fåren" pågår och kan således komma att ge intressant kunskap om sjukdomen.

Transgena får har använts i ett viktigt försök att stänga av den sjuka HTT-genen (Huntington-genen). I den studien hade interfererande mikro-RNA (miRNA) "förpackats" i modifierade viruspartiklar som injicerades i de basala ganglierna. Detta sänkte produktionen av patologiskt huntingtin-protein, som orsakar sjukdomen, med 50-80% (Pfister et al, Hum Gene Ther, Feb 23, 2018).

Läkemedel

Travessa och medarbetare (J Huntingtons Dis, 2017;6(2):157-163) sammanställde en översikt av de ansträngningar som gjorts för utveckling av läkemedel som lindrar symptom vid Huntingtons sjukdom eller bromsar utvecklingen av sjukdomen. Totalt 99 vetenskapliga studier av läkemedel har gjorts de gångna 15 åren, men framgångarna är begränsade. De läkemedel som har kunnat registreras är tetrabenazine (Tetmodis[®]), samt deutetrabenazine och valbenazine, dvs. tre mycket likartade substanser som genom att binda sig till VMAT2 (vesicular monoamine transporter type 2) minskar frisättningen av dopamin och lindrar de ofrivilliga rörelserna, chorean. Aktiv forskning fortsätter, och det som talar för att kommande studier kan bli framgångsrika är att den ökade kunskapen om Huntingtons sjukdom gör att sökandet efter läkemedel baseras på allt bättre kunskaper.

Pridopidine är en substans med svenskt intresse. Substansen utvecklades ursprungligen av Arvid Carlsson och hans medarbetare i Göteborg, och benämndes då ACR-16. Ett danskt företag, Neurosearch AS, köpte rättigheterna till substansen och bytte till namnet pridopidine. Förhoppningen var att pridopidine skulle kunna bli ett nytt läkemedel under namn av "Huntexil", men företaget misslyckades med att få fram tillräckligt starka vetenskapliga resultat för registrering av läkemedlet. Pridopidine köptes därefter av det stora läkemedelsföretaget TEVA, som nu genomför en rad forskningsprojekt under ledning av den ledande Huntington-forskaren Michael Hayden. Målet är att pridopidine registreras som läkemedel.

Pridopidine utvecklades som en "dopamin-stabiliserare", och man hoppades då att substansen med den funktionen skulle kunna lindra de motoriska symptomen vid Huntingtons sjukdom och Parkinsons sjukdom, och även lindra psykiatriska sjukdomar. Emellertid har Haydens forskargrupp visat att substansen också binds till Sigma-1 receptorn, och att denna effekt kanske skyddar nervcellerna i basala ganglierna. Hittills har dessa försök genomförts i cellkulturer och det återstår att se om pridopidine har en bromsmedicinsk effekt på transgena djur och i förlängningen på Huntington-patienter.

I en transgen mus-modell, YAC128 möss, fann man att tidigt insatt behandling med pridopidine förbättrade motorisk funktion och minskade ångest/depressiva tecken, och normaliserade aktiviteten i en rad gener som utan behandling är nedreglerade i denna Huntington-modell.

Under det gångna året har media rapporterat om att **medicinsk marijuana** tillåts i vissa av USA:s delstater och några europeiska länder (exv Nederländerna och Danmark). I USA har behandlingen av barn och vuxna med epilepsi rönt särskild uppmärksamhet. I Sverige är preparatet Sativex (munspray), som innehåller en blandning av cannabinoider (de aktiva alkaloiderna i marijuana), registrerat för behandling av spasticitet vid multipel skleros, men alla annan användning är olaglig. Vid RHS möten med grupper av patienter och anhöriga kommer ibland frågan upp om cannabinoider kan komma att användas vid Huntingtons sjukdom. Det pågår forskning om möjliga användningsområden för dessa substanser i vården av Huntingtons sjukdom och andra neurologiska sjukdomar. Den biologiska bakgrunden är att kroppen har receptorer, CB-1 receptorer i hjärnan och CB-2 receptorer i immunsystemet, system som är känsliga för cannabinoider. Hjärnan producerar också själv

molekyler som stimulerar dessa receptorer; anandamin som stimulerar CB-1 medan 2-arachidonoyl glycerol stimulerar både CB-1 och CB-2 receptorer. Studier i cellkultur och i transgena möss tyder på att cannabinoider kan ha egenskaper som kanske kan utnyttjas i vården av Huntingtons sjukdom, men de studier som hittills genomförts på människa bedöms vara av låg kvalitet (Lim, See and Lee, Clin Psychopharmacol Neurosci 2017;15(4):301-12). Frågan om behandling av Huntingtonpatienter kan således inte besvaras och det krävs bättre och mer omfattande forskning på detta område.

Sjukgymnastik Fysioterapi

Multidisciplinära team engagerade i Huntingtons sjukdom vet sedan länge att sjukgymnastik (fysioterapi) är en viktig del i vården av Huntingtons sjukdom, men det har saknats vetenskapligt underlag för detta. Det är därför glädjande att notera en aktiv vetenskaplig verksamhet inom detta område, och att det samlas vetenskapligt stöd för sjukgymnastik. Under 2017 publicerades nya forskningsresultat i sex olika originalartiklar. Dessutom publicerades två översiktsartiklar, som sammanfattar resultat av tidigare genomförda studier, och vi kan rekommendera artikeln skriven av Fritz et al, J Huntington's Disease 2017; 6(3):217-235, som är fritt och gratis tillgänglig via Internet (Open Access).

| | | | |
|----------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|
| Sven-Erik Svensson Ordförande | Per Malmberg vice. ordförande | Annette Carlsson sekreterare | Susanne Zell kassör/koordinator |
| Gunnel Fredlund ledamot | Carina Hvalstedt ledamot | Leif Wiklund ledamot | Kristina Hjalmarsson ledamot |
| Jenny Häggman-Staffas ledamot | Daniel Staffas ledamot | Malin Jonsson ledamot | (Per-Gunnar Persson) suppleant |