

# Huntingtonin tauti

Kirsti Martikainen, LT, neurologian erikoislääkäri, Suomen Parkinson-liitto ry

Huntingtonin tauti on vallitsevasti periytyvä keskushermostosairaus, jonka tyypillisinä oireina ovat liikehäiriöiden lisäksi mielialan ja persoonallisuuden muutokset sekä etenevä kognitiivisten toimintojen heikkeneminen. Taudin oireet ilmenevät tyypillisesti 30–50 ikävuoden välillä. Alle 20-vuotiaana ilmenevä nuoruusmuoto on harvinainen. Tauti voi ilmetä myös vasta yli 60-vuotiaana. Tautia on aiemmin pidetty Suomessa kovin harvinaisena, mutta todennäköisesti esiintyvyys on samaa luokkaa kuin muualla Euroopassa eli 4–10/100 000.

## Geenivirhe

Huntingtonin taudin aiheuttaa kromosomissa 4 oleva IT15 geenin CAG-toistojakson laajentuma, joka johtaa geenin koodaaman huntingtiin-valkuaisaineen poikkeavuuteen. Jaksopituutta < 26 pidetään normaalina. Jos muuntuneen alleelin toistojaksojen määrä on 40, henkilö tulee sairastumaan normaalin eliniän aikana Huntingtonin tautiin; myös osa niistä henkilöistä, joilla toistojaksojen määrä on 36–39, sairastuu. Jos jaksojen lukumäärä on 27–35, on mahdollista, että seuraavassa sukupolvessa tapahtuu jaksojen pidentymistä ja perillisen jaksomäärä voi jo ylittää sairastumisrajan. Vaikka toistojaksolaajentuman pituudella on keskeinen merkitys sairastumisessa, myös muilla geneettisillä ja epigeneettisillä tekijöillä on vaikutusta sairastumiseen. Näin ollen pelkän geenitestin pohjalta ei voi yksilön kohdalla ennustaa sairastumisikää, oireiden vaikeutta tai sairauden kulkua.

## Diagnostiikka

Huntingtonin taudin toteaminen perustuu neurologin tutkimuksessa havaittaviin tyypillisiin motorisiin oireisiin, ja diagnoosi varmistetaan

geenitestillä. Tauti voi kuitenkin alkaa myös psyykkisillä tai kognitiivisilla oireilla jo useita vuosiakin ennen sairaudelle tyypillisten liikehäiriöiden ilmaantumista. Jos suvussa ei ole tiedossa Huntingtonin tautia, oirekuva ei aina osata yhdistää tähän mahdollisuuteen. Joku on aina sukunsa ensimmäinen tapaus eikä negatiivinen sukuhistoria sulje pois Huntingtonin taudin mahdollisuutta. Koska geenivirhe voidaan Huntington-potilaan aikuisilta lähisukulaisilta perinnöllisyysneuvonnan jälkeen todeta jo ennen taudin oireita, pelkkä positiivinen geenitesti ei vielä tarkoita Huntingtonin tautia. Etenkään kaikkia psyykkisiä oireita ei tule ilman muuta tulkita tautiprosessin aiheuttamiksi.

## Oirekuva

Huntingtonin taudin tyypillisin oire on korea: liikehäiriö, jossa esiintyy nopeita, epärytmisiä, raajojen kärkiosiin ja kasvoihin painottuvia tahattomia liikkeitä. Ensimmäiset liikehäiriöt voivat kuitenkin olla vain vähäistä liikettä sormissa tai levotonta jalkojen liikuttelua sekä kävelyrytmin muuttumista. Käsien hienomotoriikka kömpelöityy ja hidastuu. Silmien liikkeet hidastuvat. Osalla esiintyy etenkin vartalossa dystoniaa, joillakin myös raajojen tonuksen nousua. Harvinaisessa nuoruusmuodossa esiintyy voimakkaammin jäykkyyttä. Vähitellen myös tasapaino heikkenee ja kehittyy tyypillinen koreaattinen liikehäiriö. Puheen tuotto vaikeutuu, osalla myös nielemiseen tarvittava motoriikka.

Psyykkisinä muutoksina havaitaan usein joustamattomuuden lisääntymistä, helpompaa ärtymistä ja äkkipikaisuutta. Osalla on enemmänkin apatiaa ja masennusta sekä ahdistuneisuutta. Noin 10%:lla esiintyy psykoottisia oireita, jotka saattavat muistuttaa skitsofreniaa.

## Kognitiiviset muutokset

Kognitiiviset muutokset kehittyvät yleensä taudin edetessä, mutta voivat joillakin olla hallitseva piirre ja ensimmäisiä oireita jo vuosia ennen liikehäiriöitä. Vanhuusiässä todetuissa tautitapauksissa tutkimukset ovat saattaneet käynnistyä dementian syyn selvittelynä. Koska tauti ilmaantuu useimmilla jo työiässä, saattavat ongelmat tulla esiin työssä selviytymisen vaikeuksina. Ongelmia tulee erityisesti mutkikkaampien asiakokonaisuuksien hallinnassa, joustavuuden puutos saattaa vaikeuttaa asiasta toiseen siirtymistä ja uusien asioiden oppiminen hankaloituu. Psykomotorinen hidastuminen vaikeuttaa työssä suoriutumista. Aloitekyky heikkenee, päätöksen teko ja valintatilanteet ovat monille vaikeita. Huntingtonin tauti vaikeuttaa omien suoritusvaikeuksien arviointia. Sosiaalisissa tilanteissa vaikeuksia voi aiheutua kyvyttömyydestä erottaa tunnesisältöjä muiden puheesta ja ilmeissä. Puhtaasti muistia ja yleistä käsityskykyä mittaavissa testeissä suoriutuminen saattaa onnistua pitkäänkin.

## Tutkimuksella tavoitteena hoidon kehittäminen

Huntingtonin tautiin ei toistaiseksi ole tarjolla parantavaa eikä taudin kulkua hidastavaa hoitoa. Laajoilla monikeskustutkimuksilla ([www.eurohd.net](http://www.eurohd.net), [www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)) pyritään kehittämään hoitoja, joilla voitaisiin vaikuttaa taudin kehittymiseen. Koska geenivirhe on olemassa jo hedelmöityshetkestä lähtien, mutta sairaus kehittyy vasta vuosikymmenten kuluttua, mahdollisen taudin kehitystä estävän tai jarruttavan hoidon aloitusajankohdan määrittämiseksi on kerätty tietoa taudin varhaisista oireista ja löydöksistä. Hoidon tehon arvioimiseksi tarvitaan myös tietoa taudin etenemisestä ja seurantaan soveltuvista testeistä. ❖