



**HUNTINGTON'S DISEASE
YOUTH ORGANIZATION**

Vad är Huntingtons sjukdom?

November 06, 2024

HDYO has more information about
HD available for young people,
parents and professionals on our
site:

www.hdyo.org

Översättning För att komma åt översättning till andra språk, klicka på länken **Språk och tillgänglighet** högst upp på webbplatsen, välj språkikonen och välj önskat språk. Det kommer att översätta hela webbplatsen förutom eventuella pdf-dokument. Huntingtons sjukdom (HD) är känd som en sällsynt "genetisk neurodegenerativ störning". Ordet genetisk innebär att denna sjukdom överförs från en generation till nästa. Neuro relaterar till hjärnan. Degenerativ betyder något som gradvis blir värre med tiden. Oordning är ett annat ord för sjukdom. Så när människor beskriver HD, säger de att det är en sjukdom som överförs från en förälder till ett barn, som påverkar hjärnan och gradvis blir värre med tiden.

HD orsakas av ett stavfel (kallad mutation) i DNA-bokstäverna i huntingtingen. Huntingtin-genen är den genetiska instruktion som krävs för att göra huntingtin-protein. Alla har den här genen och gör huntingtinprotein. Men när DNA-bokstaven CAG upprepas för många gånger inom denna gen, gör kroppen klibbigare/giftigare huntingtinprotein. Denna dåliga version av protein är det som gör hjärnceller sjuka och i slutändan leder till HD-symtom. När personen med HD får ett biologiskt barn är barnet det vi kallar "i riskzonen för HD". Det betyder att de har 50 % chans att ärva den muterade genen som orsakar HD. Det finns några familjeplaneringsalternativ för att minska eller begränsa risken att ha ett barn med HD (även om deras förälder har HD). Dessa alternativ är inte alltid lätta eller allmänt tillgängliga. Klicka här för mer information om att skaffa barn. Huvudtyper av symtom (3 M) Symtom på HD kan delas in i tre huvudtyper. Ett enkelt sätt att komma ihåg dem är att känna till dem som de 3 M:erna: Rörelser, sinne och humör. Rörelser (rosa) är förmodligen det vanligaste symtomet på HD. Du kanske hör läkare eller sjukvårdspersonal använda ordet "chorea" när de talar om HD-rörelser. Chorea kommer från ett grekiskt ord, som betyder "dans". Det används för att hänvisa till de oregelbundna "dansliknande" rörelserna som är vanliga hos personer med HD. Dessa rörelser kan få personer med HD att se rastlösa ut och framstå som "figgliga". HD kan gradvis göra det svårt för människor att gå, prata, svälja, hålla balansen och hålla sig stilla. Sinne (rosa) påverkas hos personer med HD eftersom det är ett hjärntillstånd. Personer med HD kan utveckla kognitiva (tänkande) symtom. Detta kan inkludera repetitivitet, minnesförlust, svårigheter med planering och koncentration, att bli fixerad eller besatt eller att ha bristande insikt. Och slutligen, Humör (rosa) förändringar, ofta kallade beteendesymtom, kan vara mycket svåra för familjer att hantera. Symtom kan få en person med HD att känna sig orolig, deprimerad, slö eller lätt upprörd. Detta kan också helt förändra hur människor beter sig och vissa kan bli okaraktäristiskt kränkande (känslomässigt, verbalt eller fysiskt). Alla är olika Det är viktigt att komma ihåg att symtom på HD kan påverka alla olika, även personer inom samma familj. Till exempel kan en person med HD ha många rörelser men bara små humörförändringar. En annan person kan uppleva alla tre typerna av HD-symtom. Ålder Debuten av symtom kan börja i alla åldrar, inklusive Juvenile debut HD (JoHD). Men de flesta människor utvecklar vanligtvis symtom på HD mellan 30 och 50 år. Tidpunkten för symtomdebut beror på många faktorer. Dessa inkluderar: längden på CAG-repetitioner i huntingtingenen, miljöfrågor och andra genetiska faktorer. Även om det inte finns några

aktuella behandlingar för att bota HD, rekommenderas alltid att upprätthålla en hälsosam livsstil. Figurerna HD är ganska ovanlig sjukdom. Medan HD finns över hela världen har vissa platser fler fall än andra. Studier visar att förekomsten av HD är större i Australien, Nordamerika och Västeuropa. Det finns en lägre förekomst av HD i Asien och Afrika. Vissa av dessa variationer kan bero på skillnaden i tillgång till vård och diagnostiska kriterier mellan länder. Det finns också "kluster" av områden i populationer där HD är extremt vanligt. flesta av dessa kluster finns i lokala områden i Sydamerika. Forskning har gjorts för att försöka förstå mer om hur många människor som drabbas i olika delar av världen. Behandlingar För närvarande finns det inget botemedel mot HD. Många symtom kan dock behandlas med mediciner, sjukgymnastik eller beteendeterapi och stöd. Mer och mer söker HD-forskare efter nya sätt att behandla symtom, sakta ner och förhoppningsvis stoppa HD. Vi är mycket hoppfulla för en framtid utan HD. Stöd Ett av de viktigaste sätten att hantera HD är att hitta stöd. Vi vet att det är komplicerat att lära sig om HD och kan vara skrämmande, särskilt om det påverkar dig. HDYO grundades för att stödja unga människor i HD-familjer över hela världen. Vi uppmuntrar dig att kontakta HDYO med alla frågor du kan ha. Vi finns alltid här för att lyssna och hjälpa. Vi uppmuntrar dig också att navigera genom vår webbplats för att hitta en mängd olika utbildnings- och stödresurser för alla åldersgrupper och behovsområden.



November 06, 2024

This document was downloaded from the HDYO website at
<https://www.hdyo.org/a/837-vad-ar-huntingtons-sjukdom>

Advice received via the HDYO web site should not be relied upon for personal, medical, legal or financial decisions and you should consult an appropriate professional for specific advice tailored to your situation.

HDYO is licensed under a Creative Commons license.