



ParkVest – Nyhetsbrev nr. 1/2017



The Norwegian
Center for Movement
Disorders

Kjære pasienter med Parkinsons sykdom og kontrollpersoner i ParkVest-studien!

ParkVest-studien er nå inne i sitt 13. år. Både pasienter og kontrollpersoner har vært svært lojale mot studien og har hele tiden kommet til undersøkelser, noe som gjør at studien har blitt helt unik i verdensammenheng. Ingen andre langvarige studier av denne typen har kunnet «holde på pasienter og kontroller» slik som vi har fått til i ParkVest. Dette har gjort at vi har fått svært komplette data. På denne måten blir kunnskapen som kommer ut av studien av høy kvalitet. Vitenskapelige tidsskrift rangeres etter hvor viktige de er. Et av de aller viktigste tidsskriftene i hele verden er det amerikanske tidsskriftet «Nature». Nylig har vi fått akseptert en artikkel i «Nature communications» om hvordan det ser ut til at parkinson-pasienter mangler evne til å reparere de energiproduserende organellene i cellene (mitokondriene). Dette er å anse som et viktig gjennombrudd i parkinsonforskningen, og denne typen kunnskap vil uten tvil i fremtiden bidra til å kunne finne angrepspunkt for behandling som kan bremse utviklingen av sykdommen.

Et annet svært interessant aspekt ved ParkVest-studien er at noen av kontrollpersonene har utviklet Parkinsons sykdom. Dette er jo naturligvis ikke ønskelig, men ved studiestart var der 200 kontrollpersoner og det er ikke annet å vente enn at noen av dem vil utvikle Parkinsons sykdom i løpet av så lang oppfølgingstid som vi har i ParkVest-studien. Et viktig emne i studier av Parkinsons sykdom er den såkalte «premotoriske fase», dvs. årene før Parkinsons sykdom «bryter ut» med stivhet og skjelving. Kontrollpersonene er godt registrert gjennom hele studien og vi har da mulighet for å gå tilbake i våre data for å se om der er spesielle kjennetegn ved kontrollene som senere utvikler Parkinsons sykdom. Ingen slike studier er tilgjengelig per i dag. Kontrollene har således ikke bare en viktig funksjon for å identifisere plager som konkret kan knyttes til Parkinsons sykdom, men kan også vise seg å bli svært viktige for identifikasjon av symptomer og tegn som kan peke på risiko for utvikling av Parkinsons sykdom på sikt. Slik kunnskap vil bli svært viktig når vi har fått på plass behandling som kan forebygge utviklingen av sykdommen.

Med disse optimistiske fremtids-vyer vil vi på vegne av studieledelsen ønske alle våre pasienter og kontroller godt nytt år!

Ole-Bjørn Tysnes
avdelingssjef, professor, dr. med.
Nevrologisk avdeling
Haukeland Universitetssykehus

Guido Alves
leder, PhD
Nasjonal kompetansetjeneste for
bevegelsesforstyrrelser (NKB)
Stavanger Universitetssykehus



Stavanger Universitetssykehus
Helse Stavanger HF



HELSE BERGEN
Haukeland Universitetssykehus



Helse Førde



Helse Fonna
Haugesund sjukehus



HELSE SØR-ØST

Arvelighet og Parkinson sykdom

2017 markerer 200 år fra den første beskrivelsen av Parkinsons sykdom (PS) fra James Parkinson og 20-årsjubileet for oppdagelsen av det første kausale genet for PS. Man hadde lenge observert en viss familiær opphopning av PS, og i 1997 ble mutasjoner påvist i genet som koder for proteinet alfa-synuklein hos enkelte familier. Etter denne oppdagelsen har vi gradvis fått økende kunnskap om genetiske mutasjoner som i seg selv kan forårsake PS, eller gi økt risiko. På verdensbasis regner man med at rundt 5-10 % av personer med PS har en arvelig form som kan knyttes til enkeltgener. Mutasjoner i LRRK2-genet er den vanligste, men i Norge er denne typen arvelig PS relativt sjelden.

I ParkVest ble alle deltakere spurt om de hadde noen med PS i familien. Vi finner blant annet at de som har PS har om lag dobbelt så høy sjanse for å ha andre i nær familie (foreldre, barn, søsken) med PS som personer uten PS. Dette er i tråd med hva studier fra andre land har funnet. Vi har i tillegg sett på hvordan sykdommen utvikler seg over tid, og det kan se ut som om de som har en slektning med PS har en litt langsommere sykdomsutvikling enn de uten. Forskjellene mellom gruppene er imidlertid såpass små at man ikke kan sammenligne fra person til person og spå hvordan sykdommen vil utvikle seg, men for videre forskning er funnene interessante.

ParkVest-pasienter har også fått analysert genmaterialet med sekvensering av arvestoffet. Analysene pågår fortsatt, men de tidlige resultatene er interessante. PS kan grovt deles inn i to fenotyper, tremor-dominant og akinetisk-rigid, alt ettersom hvilke symptomer som er mest fremtredende (skjelving eller stivhet). Hvis vi sammenligner arvematerialet hos disse to gruppene ser vi blant annet at den ene gruppen har flere mutasjoner i gener som koder for reseptorer for nikotin i cellemembranen. Røyking har lenge vært kjent som noe som paradoksal nok kan virke beskyttende mot å utvikle PS, men ved hjelp av materiale fra ParkVest har man tidligere vist at dette hovedsakelig

gjelder for akinetisk-rigid PS. Derfor er det spennende at vi kan se forskjeller i arvestoffet hos disse to gruppene nettopp i gener som påvirker hvordan nikotin virker i kroppen.

Søvn ved Parkinsons sykdom

Når vi blir eldre øker forekomsten av søvnforstyrrelser. Noen opplever innsøvningsvansker eller hyppigere oppvåkninger om natten, mens andre kan være dagtrette med behov for en fast søvnøkt på dagtid. Ved PS ser vi en økning av alle typer søvnproblemer. Endringer i hjernen, parkinsonistiske symptomer og medikamenter kan alle ha betydning for hvor godt man sover. Tidligere studier har kartlagt forekomst av søvnforstyrrelser hos pasienter med langtkommen PS, men det er fortsatt uklart hva som utløser søvnproblemene. Er det sykdommen, behandlingen, eller kanskje begge deler?

ParkVest har gitt oss en unik mulighet til å studere søvnforstyrrelser fra diagnosetidspunkt, før oppstart av behandling. Dette har gitt oss bedre forståelse for hva som skjer i sykdomsforløpet og hva helsepersonell skal være oppmerksomme på. Vi viste nylig at søvnproblemer ikke er hyppigere ved pasienter sammenlignet med kontrollpersoner de første fem årene etter diagnosen, men at søvnproblemene endrer karakter i forløpet. Innsøvningsvansker avtar med årene, mens det er en tydelig økning av søvnfragmentering (hyppig oppvåkning) etter behandlingsstart, blant annet knyttet til enkelte medisiner som benyttes i behandlingen av PS.

For å kunne behandle søvnvansker målrettet er det viktig å merke seg når søvnproblemene begynte og om de kan settes i sammenheng med medisiner eller andre plager, for eksempel hyppig vannlating eller parkinsonistiske symptomer om natten. Søvnproblemer kan også skyldes, eller forverres av, uheldige rutiner. Det er viktig å stå opp og legge seg til faste tidspunkt. Opplever man et stort søvntrykk på dagtid, anbefales planlagte korte søvnøkter i løpet av dagen heller enn å småduppe ukontrollert eller sovne alt for tidlig om kvelden.