



Verksamhetsrapport 2022

Huntingtoncentrum

Medicinska fakulteten vid Lunds universitet
och Region Skåne

Huntingtoncentrum.se

Innehållsförteckning

Inledning	3
Ledning av Huntingtoncentrum	4-5
Uppdragsbeskrivning	6
Informationsspridning om Huntingtons sjukdom	7
Klinisk verksamhet på Huntingtonmottagningen	8-9
Forskning om Huntingtons sjukdom	10

Appendix

Program Informationskväll 23 maj 2022	A1
Program Digitalt Nationellt möte 2022	A2

Huntingtoncentrum 2022

Huntingtoncentrum bildades av Medicinska fakulteten vid Lunds universitet och Region Skåne och startades 2018. Det övergripande syftet för Huntingtoncentrum är att utveckla vård och behandling för familjer med Huntingtons sjukdom och att föra forskning närmare den kliniska verksamheten. Verksamheten i centrubildningen Huntingtoncentrum erhöll under 2022 ekonomiskt stöd om 100 000 kr från Region Skåne. Huntingtoncentrum erhöll också en donation om 239 055 kr från ett testamente med syfte att stödja forskning kring Huntingtons sjukdom.

I denna rapport sammanfattas verksamheten under centrats femte år. Information om Huntingtoncentrum inklusive denna rapport och rapport över verksamhetsåren 2018-2021 finns på hemsidan: huntingtoncentrum.se

Lund, mars 2023



Åsa Petersén
Professor i neurovetenskap och överläkare i psykiatri
Lunds universitet och Region Skåne
Ordförande för Huntingtoncentrum
asa.petersen@med.lu.se

Ledning av Huntingtoncentrum 2022

Huntingtoncentrum leds av en styrgrupp med Åsa Petersén som ordförande. Styrgruppen för Huntingtoncentrum består av representanter från Lunds universitet och berörda verksamheter inom Region Skåne. Till styrgruppen är en referensgrupp knuten bestående av representanter från akademi, näringsliv och brukarförening. Gruppen rapporterar till Region Skånes forskningschef, berörda förvaltningschefer inom Region Skåne samt Medicinska Fakultetens dekanus.

Under 2022 hölls två möten, med möjlighet till deltagande genom zoom, med styrgrupp och referensgrupp. Den bestod av nedan beskrivna personer.

Styrgrupp

Åsa Petersén, Sammanställande	Professor i neurovetenskap, Institutionen för experimentell medicinsk vetenskap, Lunds universitet; Överläkare i psykiatri, FoUU-Enheten, Förvaltning Psykiatri, habilitering och hjälpmedel.
Jesper Petersson	Forskningschef, Region Skåne; Professor i neurologi, Avdelning för neurologi, Institutionen för kliniska vetenskaper Lund, Lunds universitet.
Eva-Lena Brönmark	Leg. Sjuksköterska, specialistutbildad psykiatri, Verksamhetschef VO Vuxenpsykiatri Lund, Förvaltning Psykiatri, Habilitering och Hjälpmedel.
Håkan Widner	Docent i neurologi, Institutionen för kliniska vetenskaper Lund, Lunds universitet; Överläkare i neurologi, VE Neurologi, VO Neurologi, Rehabiliteringsmedicin, Minnessjukdomar, Geriatrik, SUS.
Catarina Lundin	Forskningschef, Medicinsk service; Docent i Klinisk genetik, Överläkare och sektionschef i Klinisk genetik, VO Klinisk genetik, patologi och molekylär diagnostik, Region Skåne.
Maria H Nilsson	Docent i sjukgymnastik, Universitetslektor (inriktning rehabilitering vid neurodegenerativa sjukdomar), Institutionen för Hälsovetenskaper, Lunds universitet/ Förenad anställning VE minnessjukdomar, Skånes universitetssjukhus (SUS); Leg. Sjukgymnast.

Studentrepresentant

Vakant. Utses av studentorganisationen Medicinska Föreningen

Referensgrupp knuten till styrgrupp

Isabella Björkman-Burtscher

Professor i neuroradiologi, Avdelning för radiologi, Institutionen för kliniska vetenskaper, Sahlgrenska Akademin, Göteborgs universitet; Överläkare i neuroradiologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Fredrik Blomstrand

Industrirepresentant, Docent, Medical Director CNS Benelux and Nordic, TEVA

Carina Hvalstedt

Styrelsemedlem, Riksförbundet Huntingtons sjukdom, Verksamhetschef, Sorbus Vårdboende AB; Psykiatrisjuksköterska

Administratör för Huntingtoncentrum är Jenny Månsson, Institutionen för experimentell medicinsk vetenskap, Lunds universitet.

Uppdraget för Huntingtoncentrums styrgrupp är enligt beslut följande:

- Planera för ett Huntingtoncentrum med öppenvård/konsultmottagning och slutenvård av individer i alla faser av sjukdomen, med nationell spännvidd
- Arbeta för ett integrerat multidisciplinärt omhändertagande av familjer med Huntingtons sjukdom
- Förbättra förutsättningar för deltagande i nationella och internationella observationsstudier för Huntingtons sjukdom
- Förbättra förutsättningar för initiering och deltagande i translationella studier såväl som interventionsstudier för Huntington
- Ge näringsliv möjlighet att interagera med Huntingtoncentrum för att skapa innovation
- Stärka och förena grund-, klinisk, hälso- och kulturvetenskaplig forskning som involverar personer med HD och deras närstående
- Skapa en arbetsmodell för samverkan kliniskt och vetenskapligt mellan SUS, Skånevård Sund, Medicinsk Service, Medicinska fakulteten, brukarföreningar och industri
- Föreslå strategiska rekryteringar till Huntingtoncentrum
- Facilitera stora nationella och internationella ansökningar om forskningsstöd
- Arbeta för att information om sjukvård och forskning om sjukdomen görs tillgänglig för individer, familjer, brukarföreningar och sjukvårdspersonal i Sverige

Informationsspridning om Huntingtons sjukdom under 2022

Huntingtoncentrum har under 2022 arrangerat en informationskväll (23 maj 2022) för att sprida information om Huntingtons sjukdom till familjer med sjukdomen och sjukvårdspersonal. Den ägde rum i Belfragesalen, BMC, Lund med ca 70 deltagare (appendix A1).

Huntingtoncentrum har under 2022 deltagit i följande nationella arrangemang för att sprida information om Huntingtons sjukdom till familjer med sjukdomen och sjukvårdspersonal:

- Utbildning arrangerad av RHS i Örnsköldsvik (4 maj, 2022)
- RHS sommarläger för familjer med Huntingtonssjukdom i Åsa (20-23 juni, 2022)
- RHS Nationella möte i Göteborg (1 december, 2022)

Huntingtoncentrum har även varit representerad på The European Huntington Disease Network (EHDN) Plenary meeting i Bologna i Italien (16-18 september, 2022) genom föredrag om psykiska symtom (Åsa Petersén) och om nya forskningsfynd (Sanaz Gabery), samt posterpresentationer av doktorander och postdoktorala forskare från Björkqvist och Peterséns forskargrupper.



Klinisk verksamhet på Huntingtonmottagningen 2022

Det viktigaste syftet för Huntingtoncentrum är att utveckla vård och behandling för familjer med Huntingtons sjukdom. Satsningen är ett svar på det behov som finns för ett högspecialiserat och regelbundet omhändertagande av familjer med individer med, eller med hög familjär risk att utveckla, Huntingtons sjukdom i Sverige. Det har tidigare funnits ett glapp mellan tiden då en frisk individ fått reda på att de tillhör en familj med Huntingtons sjukdom och väljer att testa sig presymtomatiskt vid en klinisk genetisk enhet, och då symptom på rörelsestörning uppträder som föranleder kontakt med en neurologisk klinik. Det har tidigare inte heller funnits någon tradition att regelbundet följa dessa individer under denna tid då psykiatriska symptom och kognitiv dysfunktion debuterar och progredierar. Nu är Huntingtoncentrum med och ändrar klinisk praxis för sjukdomen, både nationellt och internationellt.

Inom Huntingtoncentrum finns en multiprofessionell Huntingtonmottagning som tar emot individer i familjer med Huntingtons sjukdom i alla stadier. Huntingtonmottagningen finns på våning 9 på Blocket på Neurologimottagningen på Skånes universitetssjukhus (SUS) i Lund. I denna verksamhet samarbetar psykiatri, neurologi och rehabiliteringsmedicin samt klinisk genetik. På mottagningen kan man få information om sjukdomen och forskningsläget. Det erbjuds genetisk vägledning inför genetisk testning. Efter genetisk testning finns nu möjlighet till uppföljning och vid behov behandling. Mottagningen erbjuder bedömning och behandling av patienter i alla stadier av sjukdomen hos psykiater och neurolog samt hos det multiprofessionella teamet med sjuksköterska, kurator, neuropsykolog, arbetsterapeut, fysioterapeut, neuropsykolog, logoped och dietist.

Läkarbesöken på Huntingtonmottagningen äger främst rum hos psykiater Åsa Petersén och hos neurolog Håkan Widner. Psykiater har mottagning en dag i veckan. COVID-19-pandemin medförde en del begränsningar i mottagningsverksamheten och ett antal läkarbesök gjordes i perioder om till telefon-/videokontakt. **Under 2022 hade mottagningen 168 läkarbesök, 32 kvalificerade telefonkontakter/videokontakter med läkare, 29 kvalificerade telefonkontakter med sjuksköterska och 7 neuropsykologutredningar för ett 80-tal individer i familjer med Huntingtons sjukdom.**

På Huntingtonmottagningen är det gemensamma mottagningar med läkare från Klinisk Genetik för genetisk vägledning och genetisk testning.

Patienter med Huntingtons sjukdom erbjuds årligen besök hos det multiprofessionella teamet som har Huntingtonteamdag cirka en gång per månad. **Under 2022 hade mottagningen 9 Huntingtonteamdagar.** Efter behov erbjuds besök hos olika teammedlemmar för bedömning, samtal, utredning och behandling.

Telefontid till teamssjuksköterska är varje torsdag 09.00-11.00.

Huntingtoncentrum har introducerat ett mycket uppskattat koncept med terminsvis återkommande utbildningskväll om sjukdomen med mottagningens personal, forskare och representanter från brukarföreningen RHS som föreläsare.

Åsa Petersén och Håkan Widner har fått uppdrag från SweModis styrelse, Swedish Movement Disorder Society, att ställa samman för svenska förhållanden relevant utredning, behandlingsråd och riktlinjer vid Huntingtons sjukdom. En arbetsgrupp med deltagare från flera nationella centra ingår och arbetet fortskrider.

Följande personer arbetar på Huntingtonmottagningen på Sus i Lund:

Läkare: Åsa Petersén och Håkan Widner

Sjuksköterska: Camilla Svensson

Kurator: Mia Cedersjö

Fysioterapeut: Andrea Liljenborg Grönevik

Arbetsterapeut: Emma Wallencrona (tom 28/2, 2023)

Dietist: Susanne Lewan

Logoped: Lucie Forester och Lina Weilemar

Neuropsykolog: Hanna Ljung och Ia Rorsman

Sekreterare: Elisabeth Nilsson

Forskning om Huntingtons sjukdom på Medicinska Fakulteten vid Lunds universitet och Region Skåne 2022

Forskning om Huntingtons sjukdom på Medicinska fakulteten vid Lunds Universitet är internationellt framstående. Det finns idag flera framgångsrika forskargrupper på Medicinska Fakulteten vid Lunds universitet och Region Skåne med fokus på Huntingtons sjukdom. De leds av professorerna Maria Björkqvist, Johan Jakobsson, Deniz Kirik och Åsa Petersén samt docent Karolina Pircs, alla på Institutionen för Experimentell Medicinsk Vetenskap.

Forskningen om Huntingtons sjukdom finansieras av anslag från bland annat Vetenskapsrådet, Hjärnfonden, ALF och Knut och Alice Wallenbergs Stiftelse. Forskningen om Huntingtons sjukdom på Lunds universitet beskrivs kortfattat på huntingtoncentrum.se och mer detaljerad information återfinns på Lunds universitets forskningsportal.

Följande artiklar publicerades om Huntingtons sjukdom under 2022 där forskare från Lunds universitet var författare:

1. Dickson E, Sai Dwijsha A, Andersson N, Lundh S, Björkqvist M, Petersén Å, Soylu-Kucharz R. Microarray profiling of hypothalamic gene expression changes in Huntington's disease mouse models. *Frontiers in Neuroscience*, 16: 1027269 (2022).
2. Hellem MNH, Cheong RY, Tonetto S, Vinther-Jensen T, Hendel RK, Larsen IU, Nielsen TN, Hjermand L, Vogel R, Budtz-Jørgensen E, Petersén Å*, Nielsen JE*. Decreased CSF Oxytocin relates to measures of social cognitive impairment in Huntington's Disease patients. *Parkinsonism and Related Disorders* 99: 23-29 (2022) * = shared last authors.
3. Soylu-Kucharz R, Khoshnan A, Petersén Å. IKK β signaling mediates metabolic changes in the hypothalamus of a Huntington disease mouse model. *iScience* 25:103771 (2022).
4. Dickson E, Soylu-Kucharz R, Petersén Å, Björkqvist M. Hypothalamic expression of huntingtin causes distinct metabolic changes in Huntington's disease mice. *Molecular Metabolism*. 57:101439 (2022).
5. Furby H, Moore S, Nordström AL, Houghton R, Lambrelli D, Graham S, Svenningsson P, Petersén. Comorbidities and clinical outcomes in adult- and juvenile-onset Huntington's disease: A study of linked Swedish National Registries (2002-2019). *Journal of Neurology*, in press (2022).
6. Hunting out the autophagic problem in Huntington disease. Pircs K, Barker RA, Jakobsson J. *Autophagy*. 18:3031-3032 (2022)
7. Widespread alterations in microRNA biogenesis in human Huntington's disease putamen. Petry S, Keraudren R, Nateghi B, Loiselle A, Pircs K, Jakobsson J, Sephton C, Langlois M, St-Amour I, Hébert SS. *Acta Neuropathol Commun*. 10:106 (2022).
8. Distinct subcellular autophagy impairments in induced neurons from patients with Huntington's disease. Pircs K, Drouin-Ouellet J, Horváth V, Gil J, Rezelj M, Garza R, Grassi DA, Sharma Y, St-Amour I, Harris K, Jönsson ME, Johansson PA, Vuono R, Fazal SV, Stoker T, Hersbach BA, Sharma K, Lagerwall J, Lagerström S, Storm P, Hébert SS, Marko-Varga G, Parmar M, Barker RA, Jakobsson J. *Brain*. 145:3035-3057 (2022).



LUNDS
UNIVERSITET

Huntingtoncentrum i Lund bjuder in till:

Informationskväll om Huntingtons sjukdom

Datum: Måndag 23 maj 2022

Tid: 18.00 -20.30

Plats: Belfragesalen, BMC D15, Klinikgatan 32, Lund

Program

- 18.00-18.30 Huntingtons sjukdom och den senaste forskningen (Åsa Petersén, professor och överläkare i psykiatri)
- 18.30-18.45 Genetisk fosterdiagnostik (Kajsa Nilsson, specialistläkare inom klinisk genetik)
- 18.45-19.15 Kvällsfika med möjlighet att besöka olika stationer:
- Huntingtonteamet på Neurologimottagningen på Skånes universitetssjukhus presenterar sin verksamhet och svarar på frågor
 - Forskare på Lunds Universitet visar upp hjärnforskning i mikroskop
 - Riksförbundet för Huntingtons sjukdom (RHS) berättar om sin verksamhet
- 19.15-19.45 Sväljningssvårigheter och PEG vid Huntingtons sjukdom (Håkan Widner, professor och överläkare i neurologi)
- 19.45-20.00 Riksförbundet för Huntingtons sjukdom (Carina Hvalstedt och Katarina Holmsten, RHS)
- 20.00-20.30 Frågestund med kvällens föreläsare

Anmälan och frågor till Huntingtoncentrums administratör Jenny Månsson senast 9 maj 2022:
jenny.mansson@med.lu.se

Varmt välkomna!

Åsa Petersén
Ordförande för Huntingtoncentrum
Huntingtoncentrum.se



Program Nationellt möte kring Huntingtons sjukdom Dalheimers hus, 1 december 2022

- 09.30 Registrering & kaffe
- 10.00 Introduktion av RHS, Ordförande Annette Carlsson och Projektledare Carina Hvalstedt
- 10.15 Historiskt perspektiv Huntingtons sjukdom, Professor Åsa Petersén, Skånes Universitetssjukhus, Lund
- 10.30 Uppdatering av forskning, Professor Åsa Petersén
- 11.00 Genetiken bakom Huntingtons sjukdom och andra sjukdoms markörer?
Neurolog, Valter Nemilä, Akademiska sjukhuset, Uppsala
- 11.25 Bensträckare
- 11.35 Behandling vid Huntingtons sjukdom, Professor i neurologi, Håkan Widner,
Skånes Universitetssjukhus, Lund
- 12.00 Presentation av Arvsfondsprojektet "En praktisk omvårdnadsvägledning" och
ingående utbildningar, Projektledare RHS, Carina Hvalstedt
- 12.20 Kostens viktiga betydelse, Dietister Stina Selberg och Ulrika Hägglund, Norrlands
Universitetssjukhus, Umeå
- 12.40 Presentation av webbutbildning om fysioterapi, Fysioterapeut, Camilla Ekwall,
Akademiska sjukhuset, Uppsala
- 13.00 Lunch/ besök hos utställare
- 14.15 Presentation av webbutbildning om kognition, Leg psykolog, specialist i
neuropsykologi, Eva Nordström, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge

- 14.35 Presentation av webbutbildning om Anhöriga, Stödgruppsansvarig RHS, Katarina Holmsten, Helsingborg
- 15.05 Forskningsstudie kring partners till personer med Huntingtons sjukdom. Specialistsjuksköterska Huntington-teamet i Stockholm och doktor i medicinsk vetenskap, Elisabeth Winnberg, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge
- 15.20 Kaffe/besök utställare
- 15.45 Presentation av webbutbildning om Mun- och tandvård, Tandhygienist, Annette Carlsson, Mun-H-Center
- 16.00 Presentation av webbutbildning om genetisk vägledning, Carina Hvalstedt
- 16.05 Bok "Danssjukan" författare Thelma Kimsjö, Stockholm
- 16.25 Kognitiva, psykiska och sociala utmaningar vid Huntingtons sjukdom, Neuropsykolog, Kristina Leander, Akademiska sjukhuset, Uppsala
- 16:50 Påverkan på livet efter anlagstestning för Huntingtons sjukdom. Elisabeth Winnberg, Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge
- 17.10 Anne Magnusson, anhörig, berättar om sitt deltagande på konferensen i Columbia Factor-H
- 17.30 Projektavslutning - mingel
- 18.00 Dagens slut