



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

## Huntingtonin tauti ja perhesuunnittelu

Erikoislääkäri Maarit Peippo  
Väestöliiton perinnöllisyyskliinikka, 15.6.2007

Huntingtonin taudin vallitseva periytyminen saa pohtimaan tautia myös perhesuunnittelun näkökulmasta. Taudin riski herättää joukon kysymyksiä. Pitäisikö tehdä geenitesti riskissä olevalle puolisolle?

Jättääkö lapset kokonaan hankkimatta? Hankkiako lapset taudista välittämättä? Voiko tehdä sikiötutkimuksen ja keskeyttää raskauden? Voisiko lapsen testata jo alkiovaiheessa ja siirtää kohtuun vain terveen? Voisiko käyttää lahjasukusoluja taudin välttämiseen? Kelpaisimmeko adoptiovanhemmiksi?

Perinnöllisyysneuvonnassa keskustellaan kaikista näistä seikoista, vaikka tässä rajaudutaan vain alkio- ja sikiödiagnostiikkaan.

### Alkio- ja sikiödiagnostiikka

Sekä alkio- että sikiödiagnostiikan edellytys on, että suvun neurologinen sairaus on geenitutkimuksella varmistettu Huntingtonin taudiksi. Yleensä myös Huntingtonriskissä olevan puolison mutaation kantajuus on varmistettu ns. ennustavassa geenitestauksessa.

Huntingtonin taudin alkio- ja sikiödiagnostiikkaa on joskus poikkeuksellisesti tehty silloinkin, kun sairastumisriskissä oleva puoliso ei halua geenitutkimuksella varmuutta omasta

tilanteestaan. Silloin tarvitaan paitsi tulevien vanhempien myös Huntington-riskissä olevan puolison vanhempien näytteet. Asiaan liittyy usein joukko käytännön pulmia ja eettisiäkin pulmia.

Alkio- ja sikiödiagnostiikka on keskitetty yliopistosairaaloihin. Niissä tutkimukset tehdään perinnöllisyyslääketieteen ja naistentautien yksiköitten yhteistyönä.

Perinnöllisyysneuvontaa asiassa saa yliopistosairaaloitten lisäksi Väestöliiton ja Folkhälsanin perinnöllisyyskliinikoissa.

### Alkiodiagnostiikka

Huntingtonin tauti on tavallisimpia syitä alkiodiagnostiikkaan hakeutumiselle. Alkiodiagnostiikassa sovelletaan lapsettomuuden hoitoon käytettäviä menetelmiä. Hormonihoidoin stimuloidaan munasarjoja kypsyttämään tavanomaisen yhden sijaan useita munasoluja, jotka keruun jälkeen hedelmöitetään koeputkessa. 8-solvuvaiheessa otetaan näytteeksi 1-2 solua niistä alkioista, jotka arvioidaan elinkykyisiksi. Geenitutkimuksella pyritään tunnistamaan normaalit IT15-geenit eli vailla Huntington-mutaatiota olevat alkio. Yksi tällainen alkio siirretään kohtuun. Jos toivottuja alkioita on useampia, jäljelle jäävät säilötään pakastamalla pariskunnan toiveitten mukaan ajatellen myöhempää käyttöä. Alkiosiiroja voidaan tarvita useampia ennen kuin toivottu raskaus alkaa.



Alkiosta tehdyn geenitutkimuksen tulos ehdotetaan yleensä varmistettavaksi alkuraskaudessa sikiön istukkanäytteen geenitutkimuksella.

Alkiotutkimus tehdään siis vain yhdestä solusta, mikä asettaa analyysimenetelmälle erityisvaatimuksia. Huntingtonin tautimutaation suora tutkimus ei nimittäin ole mahdollista, vaan ainoastaan pienempien normaalien CAG-kolmikkomäärien toteaminen onnistuu. Tästä syystä kummakin tulevan vanhemman molemmat *IT15*-geenit tutkitaan.

Alkiodiagnostiikka on hyvin vaativaa. Sitä toivovan on tarpeen tietää hyvin yksityiskohtaisesti menetelmän eri vaiheet, jotta osaa asettaa oikein toiveensa ja odotuksensa.

Alkiodiagnostiikkaa harkitsevan on suositeltavaa käydä perinnöllisyysneuvonnan lisäksi keskustelemassa myös lapsettomuuden hoitoon perehtyneessä klinikassa saadakseen tietoa menetelmän kakista yksityiskohdista.

### Sikiödiagnostiikka

Sikiöltä geenimutaatio tutkitaan 11. raskausviikolla otettavasta istukkanäytteestä. Näytteen ottoon liittyy pieni keskenmenoriskin kasvu, noin 0,5-1 %:n verran. Tulos pyritään saamaan valmiiksi jo ennen 12. raskausviikon päättymistä, mutta sen saaminen voi viipyä jonkin verran pidempään.

Sikiötutkimusten tekemistä Huntingtonin taudissa pidetään perusteltuna silloin, kun vanhemmat aikovat keskeyttää raskauden, jos sikiöllä todetaan tautiin johtava mutaatio. Ellei näin tapahdu, tullaan tehneeksi ennakoiva geenitesti alaikäiselle, mikä on

kansainvälisesti sovittujen Huntington-geenitutkimusperiaatteitten vastaista. Aborttilainsäädäntö ja keskeytyskäytännöt vaihtelevat eri maissa. Asia on hyvä ottaa huomioon esim. etsiessään internetistä aiheeseen liittyvää tietoa ja kokemuksia. Suomessa aborttikäytäntöön vaikuttavat äidin iän ja synnyttäneisyyden lisäksi erityisesti raskauden kesto sekä raskauden keskeyttämisperuste, mitkä määritellään laissa.

### Näkökohtia Huntingtonin taudista ja raskauden keskeytyksestä

Kun raskauden keskeyttämisperuste on tulevan lapsen sairaus, on toimenpiteelle anottava lupa Terveystieteiden tutkimuskeskukselta (TEO). Lain mukaan edellytys keskeyttämiselle on, että *"... on syytä otaksua, että lapsi olisi vajaamielinen tai että lapsella olisi tai lapselle kehittyisi vaikea sairaus tai ruumiinvika"*. Lain käsitetään tarkoittavan lapsuusiässä ilmenevää sairautta tai vammaa. Huntingtonin taudin juveniili muoto on ainoa ehdon yksiselitteisesti täyttävä Huntingtonin taudin muoto.

Ilman TEO:n lupaa raskaus voidaan keskeyttää, jos sen kesto on alle 12 viikkoa. Tällöin toimenpide tehdään kahden, yleensä paikallisen lääkärin päätöksellä. Yli 12 viikkoa kestäneen raskauden voi keskeyttää vain TEO:n luvalla.

Tavallisin peruste tässä ryhmässä on aborttilain kohta, jonka mukaan *"naisen tai hänen perheensä elämänotot ja muut olosuhteet huomioon ottaen lapsen synnyttäminen ja hoito olisi hänelle huomattava rasitus"*.



Pohdittaessa perhesuunnittelua suhteessa suvun Huntingtonin tautiin on toisessa vaakakupissa myös ihmisen tavallinen elämänkaari iloineen, suruineen ja sairauksineen. Mihin Huntingtonin tauti asettuu kaikkien näitten joukossa? Millaisen aikuisiän sairauden vuoksi on parempi jäädä syntymättä?

Keski-ikästä alkaen ihmiset sairastelevat enenevässä määrin. Taudit ovat hoitomahdollisuuksista huolimatta usein kroonisia ja eteneviä, monet vaikeaoireisia ja lopulta kuolemaan johtavia. Näihin tavallisempiinkin tauteihin uskotaan jo lähitulevaisuudessa olevan geenitestejä, joilla voitaisiin ennustaa yksilön sairastamista vaikkapa jo sikiöikäisenä.

Mitä vanhemmat tekisivät, kun tietäisivät syntymättömän lapsensa sairastuvan todennäköisesti sekä tyypin 2 diabetekseen että rintasyöpään? Yhdistelmä ei ole kovinkaan harvinainen.

Käsitykset tautien hoitomahdollisuuksista varmasti vaikuttavat päätökseen. Millaiset lienevät Huntingtonin taudin hoitomahdollisuudet 40-50 vuoden kuluttua?

## Internet-sivuja ja kirjallisuutta

European Huntington Disease Network  
<http://www.euro-hd.net/html>

[The Huntington's Disease Association \(UK\) Fact sheets](http://www.hda.org.uk/hda/fact-sheets.php), <http://www.hda.org.uk/hda/fact-sheets.php>

International Huntington Association  
<http://www.huntington-assoc.com/>

HOPES: The Huntington's Disease Outreach Project for Education, at Stanford  
<http://www.stanford.edu/group/hopes/>

IHA/WFN, International Huntington Association and the World federation of neurology Research Group on Huntington's Chorea. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. Journal of Medical Genetics 1994: 31:555-559.

Tibben A. Predictive testing for Huntington's disease. Brain Research Bulletin 2006, 72:165-71.

Walker FO. Huntington's disease. [Review] Lancet 2007, 369:218-28.

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka  
(09) 6162 2246  
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs  
PL 849, 00101 Helsinki  
[med.genet@vaestoliitto.fi](mailto:med.genet@vaestoliitto.fi)  
[www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys](http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys)