

Om ADH1



Hva er ADH1?

ADH1, eller **autosomal dominant hypokalsemi** type **1**, er en form for hypoparathyroidisme. Det er en **arvelig, livslang tilstand** som forekommer hos barn og voksne. Tilstanden er sjelden og rammer omtrent 1 av 25 000 personer.¹

Hva er en arvelig tilstand?

En arvet tilstand oppstår når en egenskap eller et trekk overføres fra én generasjon til en annen, for eksempel fra en forelder til et barn.²⁻⁴

Hva er andre navn på ADH1?

- Autosomal dominant hypokalsemi (ADH)^{4,5}
- Autosomal dominant hypoparathyroidisme⁴
- Familiær hyperkalsiurisk hypokalsemi⁴
- Familiær hypokalsemi⁴
- Familiær isolert hypoparathyroidisme⁵
- Idiopatisk hypoparathyroidisme⁶

Personer med ADH1⁴

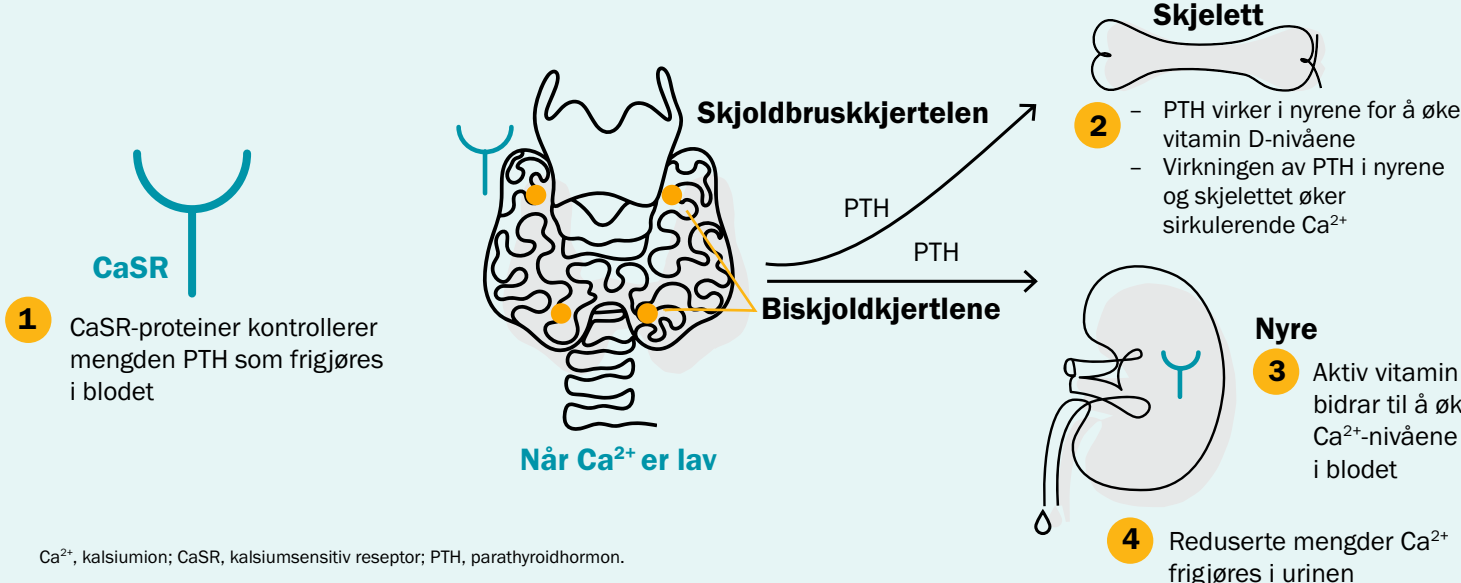
- vil vanligvis ha lave nivåer av kalsium i blodet, kjent som hypokalsemi
- har lave nivåer av et hormon kalt parathyroidhormon, som bidrar til å kontrollere mengden kalsium i blodet
- kan ha høye nivåer av kalsium i urinen, kjent som hyperkalsiuri, noe som kan føre til ansamling av kalsium i nyrene eller dannelselse av nyrestein
- kan også ha feil mengde av andre viktige mineraler i kroppen, for eksempel for mye fosfat eller for lite magnesium



Hva forårsaker ADH1?

ADH1 skyldes en unormal endring i **genet** kalsiumsensitiv reseptor (**CASR**). Proteinene som lages av dette genet, fungerer vanligvis sammen for å oppdage og kontrollere kalsiummengden i blodet. Hos pasienter med ADH1 er proteinene som lages av det unormale CASR-genet, mer følsomme for kalsium og kontrollerer ikke kalsiumnivåene like bra, selv når nivåene i blodet er lave.⁴ Det finnes andre unormale gener som kan forårsake former for hypoparathyroidisme som ligner på ADH1, men endringer i CASR-genet er ett av de vanligste.⁷

Hvordan er CaSR involvert i kontroll av kalsiumnivåer?

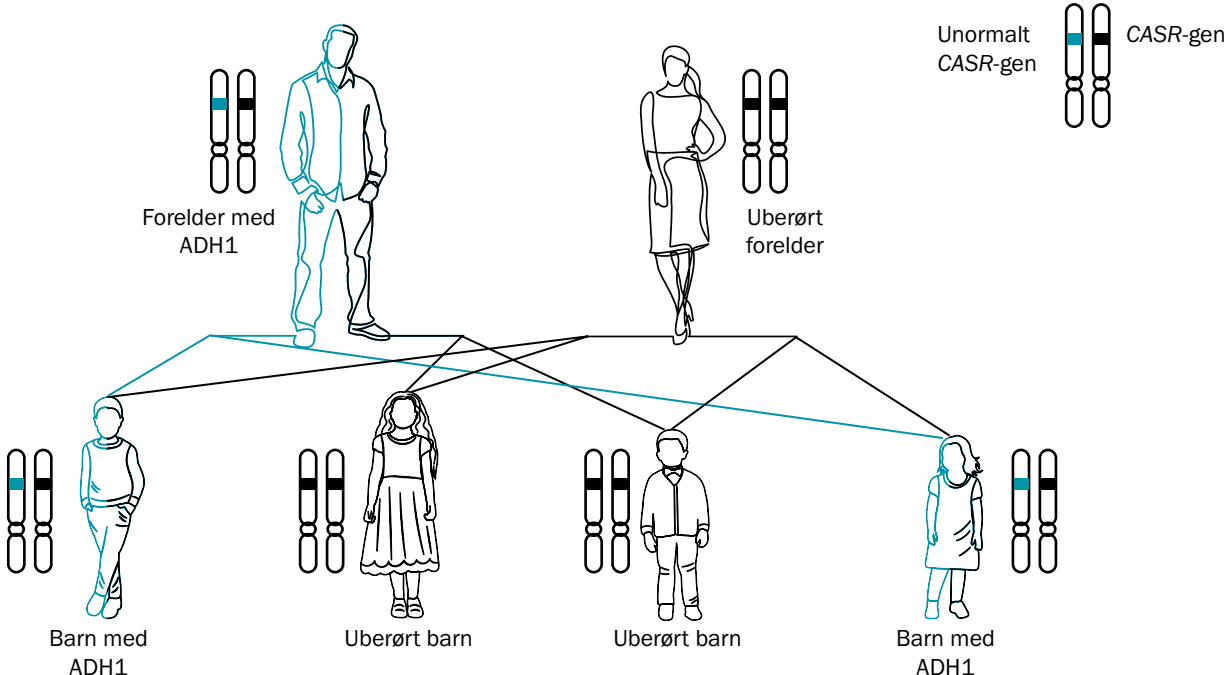


Hvem får eller overfører ADH1?

ADH1 arves eller overføres fra én generasjon til den neste i et **autosomalt dominant** mønster.^{4,6} I et autosomalt dominant arvemønster er én kopi av CASR-genet med en unormal endring nok til å forårsake tilstanden.⁴ I de fleste tilfeller får en person med ADH1 det unormale CASR-genet fra én forelder med ADH1.⁴ Hvert barn av noen med ADH1 har en 50 % risiko for å arve det unormale genet for ADH1.²

- Noen personer arver ikke ADH1. I stedet kan ADH1 skyldes en spontan endring i CASR-genet. Folk kan derfor utvikle ADH1 uten en sykdomshistorikk i familien⁴
- Hvis noen blir diagnostisert med ADH1, bør foreldrene også testes for det unormale CASR-genet³

ADH1-arvemønster^{2,4}



Hva er symptomene på ADH1?

Symptomene på ADH1 kan være **forskjellige fra person til person** og kan påvirke barn og voksne annerledes. Symptomer kan oppstå i alle aldre og kan endre seg over tid.^{6,8} Ett av de vanligste symptomene på ADH1 er plutselig sterk muskelstramming, kjent som **muskelspasmer**, i hender og føtter.^{4,6} En følelse av **muskelkrampes; kribling eller prikking**, kjent som parestesi; eller rykning i nervene og musklene i ulike deler av kroppen, er også vanlig.^{4,6} Personer med alvorlig ADH1 kan oppleve korte perioder med ukontrollerte bevegelser, kjent som **anfall**, vanligvis i spedbarns- eller barneårene.^{4,6}

De vanligste symptomene på ADH1

Kortvarige eller plutseligessymptomer på ADH1^{6,9,10}:

- Symptomer som påvirker hjernen og musklene
 - Anfall
 - Periodiske muskelspasmer, kjent som tetani
 - Parestesi
 - Muskelkrampes/-spasmer
 - Smerter i bein eller i overgangen mellom bein, kjent som ledd
 - En følelse av generell tretthet, kjent som utmattelse
- Symptomer som påvirker en persons tanker
 - Frykt eller bekymring, kjent som angst
 - Problemer med å tenke, huske eller konsentrere seg, kjent som hjernetåke

Langsiktige potensielle konsekvenser av ADH1^{4,6,9,10}:

- Påvirkning av nyrene
 - Nyrestein
 - For mye kalsium i nyrene
 - Ødelagte nyrer som ikke kan filtrere blod ordentlig, kjent som kronisk nyresykdom
- Påvirkning av andre deler av kroppen
 - En ansamling av kalsium i viktige områder av hjernen
 - Beinbrudd, kjent som beinfrakturer
 - En følelse av tristhet eller håpløshet, og liten interesse for aktiviteter, kjent som depresjon
 - Hertetet slår for fort eller sakte, kjent som arytmi



Hvis du tror at du eller barnet ditt kan ha ADH1, snakk med legen din om genetisk testing.⁷

Tidlig påvisning er viktig for å behandle symptomer som skyldes ADH1.

Hva er formålet med klinisk forskning?

Kliniske studier eller medisinske forskningsstudier ser på nye måter å forebygge, oppdage eller behandle tilstander på. Behandlingene kan være nye legemidler eller nye kombinasjoner av legemidler, eller nye måter å bruke eksisterende behandlinger på. Målet med kliniske studier er å avgjøre om en ny medisin eller behandling er sikker og fungerer bra.¹⁰ Det pågår for tiden kliniske studier for pasienter med ADH1.

Referanser: **1.** Roszko et al. *JBone Miner Res.* 2022;37:1926–1935. **2.** National Human Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant-Disorder>. Oppdatert 24. juli 2023. **3.** MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/ency/article/002049.htm>. Åpnet 24. juli 2023. **4.** MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/autosomal-dominant-hypocalcemia>. Åpnet 24. juli 2023. **5.** Cinque et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017;102:3961–3969. **6.** Mannstadt et al. Plakat presentert på: ENDO 2023; 15–18, juni 2023; Chicago, IL. **7.** Mannstadt et al. *J Bone Miner Res.* 2022;37:2615–2629. **8.** Rejnmark et al. *Endocrinol Metab (Seoul).* 2015;30:436–442. **9.** MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/gene/casr>. Åpnet 24. juli 2023. **10.** Johns Hopkins Medicine. <https://www.hopkinsmedicine.org/research/understanding-clinical-trials/clinical-research-what-is-it.html>. Åpnet 24. juli 2023.