

Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung. In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

Häufige Fragen



Antworten auf häufige Fragen zur Huntington Erkrankung - erster Artikel aus einer Serie zu FAQ Artikeln die wir in Zu

Von Dr Ed Wild am 8. Februar 2011

Bearbeitet von Dr Jeff Carroll; Übersetzt von Martina Merkle

Ursprünglich veröffentlicht am 7. Januar 2011

Erster Artikel aus einer in monatlichen Abständen veröffentlichten Reihe an häufigen Fragen zu brandaktuellen Themen und brennenden Fragen

Ursache für die Erkrankung an Huntington

Bei den an Huntington erkrankten Menschen liegt eine Mutation der DNA vor.

Die DNA enthält im Wesentlichen eine Vielzahl an Informationen, die für die Entwicklung unseres Organismus und die Aufrechterhaltung der Körperfunktionen notwendig sind. Sie ist in Form von individuellen Rezepten, den Genen, organisiert.

Jedes Gen (sog. molekulare „Maschine“) trägt die Information für ein Protein. Eine Mutation in einem Gen ist so etwas wie ein Schreibfehler. Einige Schreibfehler sind harmlos, aber andere erzeugen Proteine die nicht so arbeiten, wie sie sollen oder aber Schaden anrichten.

Seit 1993 weiß man welches das veränderte Gen ist, dass die Huntington Krankheit verursacht. Dieses spezifische Gen wird heute als Huntingtin Gen bezeichnet, abgekürzt HTT, bzw. HD oder IT 5. Dadurch, dass man jetzt weiß welches Gen von der Mutation betroffen ist, ist man seit 1993 in der Lage bei Risikopersonen einen Gentest durchzuführen.

Was bedeutet denn jetzt eigentlich CAG?

Jeder an Huntington Erkrankte hat im Wesentlichen dieselbe Genmutation. Dabei handelt es sich um eine Verlängerung eines sich wiederholenden DNA Abschnittes auf Chromosom Nummer 4.

Chromosomen sind lange DNA Stränge, Ketten aus Millionen von Basen. Basen sind so etwas wie Buchstaben aus einem Alphabet die ein Wort kodieren. Jede Base ist eine von 4 chemischen Grundsubstanzen (Adenin, Cytosin, Guanin, Thymin). Diese Basen werden wiederum abgekürzt als A, C, G, oder T.

Jeder Mensch hat am Anfang seines HD Genes einen Abschnitt in dem sich drei dieser Substanzen die sog. CAG Basen wiederholen. Bei gesunden Menschen liegen die CAG Wiederholungen (Repeats) bei ungefähr 17. Bei Menschen mit 36 oder mehr Wiederholungen

wird die Krankheit ausbrechen wenn sie lange genug leben. Man hat sich darauf geeinigt CAG als C, A, G auszusprechen.

Warum löst eine verlängerte CAG Wiederholung Huntington aus?

Proteine sind Ketten aus Bausteinen, den Aminosäuren. Die Basenabfolge CAG in einem Gen ist eine Bauanleitung und liefert die Information, dass in ein wachsendes Protein eine Aminosäure, Glutamin genannt eingebaut wird.

Die Anzahl an CAG Wiederholungen die sich in einem Huntingtin Gen befinden bestimmt die Anzahl an Glutamin Bausteinen in dem fertigen Protein. Beispielsweise haben also Menschen mit 42 CAG Wiederholungen ein Huntingtin Protein mit 42 Glutamin Bausteinen.

Wissenschaftler haben unterschiedliche Abkürzungen für die verschiedenen Aminosäuren. Glutamin wird als Q bezeichnet, dementsprechend wird die Huntington Krankheit auch Polyglutamin Krankheit oder PolyQ Krankheit genannt.

Wenn das Huntingtin Protein zu viele Glutamin Bausteine enthält, hat es eine andere Form als ein normales Protein und verhält sich auch anders. Diese Unterschiede führen dazu, dass das veränderte Protein Zellen schädigt. Folge dieses schädigenden Verhaltens sind Funktionsstörungen und letztendlich das Absterben der Zellen.

Diese Fehlverhalten und das Absterben von Neuronen (Hirnzellen) und anderen Zellen führen zu den charakteristischen Symptomen der Krankheit.

Woran kann man erkennen dass eine Person Symptome der Erkrankung hat?

Sehen wir uns 1000 Patienten an werden wir die Feststellung machen, dass die Krankheit bei den Patienten die eine größere Anzahl an CAG Repeats haben, die Krankheit früher ausbricht.

Im Extremfall bricht bei Menschen mit sehr vielen CAG Wiederholungen die Krankheit in ihrer schweren Ausprägung bereits im Kindesalter aus. Diese Ausprägung wird auch als juvenile Huntington Krankheit oder JHD bezeichnet.

Bei Huntington Patienten bei denen die Krankheit im Erwachsenenalter ausbricht, ist die Anzahl der CAG Repeats geringer als bei jugendlichen Patienten.

Die durchschnittliche Länge der CAG Repeats ist bei HD Erkrankten ca. 44.

Man kann allerdings nicht von der Anzahl der Wiederholungen auf das Alter schließen, in dem die Krankheit ausbricht.

2 Menschen mit der gleichen CAG Länge können zu ganz unterschiedlichen Zeitpunkten, unter Umständen Jahre oder Jahrzehnte später, erste Symptome zeigen.

Daher sind die CAG Repeats zwar für wissenschaftliche und medizinische Forschung wichtig, Risikopersonen sollten sie aber nicht dazu nutzen, um den Zeitpunkt des Krankheitsausbruchs vorherzusagen.

Mein Freund/Bruder/Mutter nimmt ein spezielles Medikament gegen die Krankheit ein, hilft mir das auch?

HDBuzz kann keine ärztliche Beratung bieten.

Jede Entscheidung bzgl. einer Behandlung der Symptome sollte in enger Abstimmung mit Ihrem behandelnden Arzt getroffen werden.

Es gibt leider noch keine Behandlung oder ein Medikament, das den Ausbruch der Krankheit verzögern oder gar verhindern kann. Allerdings gibt es viele Möglichkeiten die Symptome zu behandeln wobei jeder Mensch von einem anderen Behandlungsangebot profitieren kann. Fragen Sie Ihren Arzt welche Behandlung für sie die richtige ist.

Was ist mit Nahrungsergänzungsmitteln? Können Sie mir sagen welche sinnvoll sind und wie viele ich davon einnehmen soll?

Leider nicht: viele Betroffene nehmen Nahrungsergänzungsmittel ein wie z. Beispiel Creatin, und Coenzym Q. Bis heute konnte aber in keiner Placebo kontrollierten Doppelblindstudie (das beste wissenschaftliche Studiendesign um entsprechende Fragestellungen zu beantworten) der Nachweis erbracht werden, dass Sie den Ausbruch der Krankheit verzögern.

Was können alternative Therapien bei der Erkrankung bewirken?

Es gibt einige Personen und Organisationen die alternative Behandlungsmethoden für HD vermarkten. Einige darunter, wie z. B. Bewegung, Massage usw. mögen bei vielen Patienten sehr wirksam sein.

Andere alternative Therapien werden häufig als Heilmittel vermarktet wie unter anderem Injektion von Haizellen, Stammzellentherapie und Nahrungsergänzungsmittel. Es ist nicht nachgewiesen, dass diese Behandlungen das Fortschreiten der Krankheit aufhalten, sie könnten sogar schädlich sein. Wir raten Ihnen einen auf dem Gebiet der Huntington Krankheit erfahrenen Arzt zu konsultieren, bevor sie sich für eine Behandlungsmethode entscheiden.

Stellt sich allerdings in Zukunft heraus, dass eine der alternativen Behandlungsmethoden Wirksamkeit zeigt, werden wir natürlich auf HDBuzz gleich darüber berichten.

Es wäre eine Überlegung wert, alternative Heilmethoden die Wirksamkeit zeigen, automatisch als „Medizin“ zu bezeichnen.

Entspricht es nicht der Wahrheit, dass Pharmafirmen kein Interesse an der Huntington Erkrankung haben?

Wir sind der Ansicht, dass Pharmafirmen eine wesentliche Rolle bei der Entwicklung von wirksamen Therapien für die an Huntington Erkrankten spielen. Sie haben die Erfahrung und die Kompetenz klinische Studien durchzuführen, um nachzuweisen, ob ein Medikament wirksam ist oder nicht.

Vielleicht haben die Pharmafirmen in der Vergangenheit wirklich nicht viele ihrer Ressourcen in Huntington investiert. Das hat sich allerdings geändert - heute haben viele Pharmafirmen Huntington-Forschungsprogramme ins Leben gerufen.

HDBuzz unterstützt weder eine bestimmte Firma noch ein spezielles Forschungsprogramm und wird auch von keinem Pharmaunternehmen finanziell unterstützt. Wir sind aber sehr froh darüber, dass sowohl große Pharmaunternehmen als auch kleine biotechnologische Firmen viele bedeutende Programme und Ressourcen für die Huntingtonforschung einsetzen.

Die Autoren haben keinen Interessenkonflikt offenzulegen. Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...

Glossar

Wirksamkeit Ein Maßstab, ob eine Therapie wirkt.

Aminosäure die Bausteine aus denen die Proteine gemacht sind

Glutamin Der Aminosäure-Baustein, der am Anfang des mutierten Huntingtin-Proteins zu oft wiederholt wird

Placebo Ein Placebo ist ein Scheinmedikament, das keine Wirkstoffe enthält. Der Placeboeffekt ist ein psychologischer Effekt, der verursacht, dass sich Menschen besser fühlen, auch wenn sie eine Tablette einnehmen, die nicht wirkt.

PolyQ Eine Beschreibung der Huntington-Krankheit und anderer Krankheiten, die durch eine abnormale Verlängerung oder Ausweitung der DNA, die die oft wiederholte CAG-Sequenz beinhaltet. Zu viele CAGs im Gen resultieren in Proteinen mit zu langen "Glutamin"-Bausteinen und Glutamin wird durch das Symbol Q dargestellt.

© HDBuzz 2011-2018. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe

hdbuzz.net

Erstellt am 16. Januar 2018 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/012>