

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

## "Buzzilia" vom Huntington-Weltkongress: Tag 1



#Buzzilia, Tag 1: Jeff's und Ed's Zusammenfassung der Ereignisse vom ersten Tag des Huntington-Weltkongresses in Rio

Von Dr Ed Wild am 3. November 2013

Bearbeitet von Dr Jeff Carroll; Übersetzt von Michaela Grein

Ursprünglich veröffentlicht am 15. September 2013

---

*Unser erster Tagesbericht vom Weltkongress der Huntington-Krankheit (englisch: World Congress on Huntington's Disease; abgekürzt: WCHD) in Rio de Janeiro, Brasilien.*

12:50 - Herzlich Willkommen bei Buzzilia! Der Weltkongress der Huntington-Krankheit 2013 in Rio de Janeiro ist im Begriff zu starten! Wir werden twittern ...

13:16 - **Rodrigo Osorio** schätzt, dass es 40.000 Lateinamerikaner gibt, die an der Huntington-Krankheit leiden - aber 120.000 sind betroffen, einschließlich der Familien. Osorio beschreibt das „Red Latino -Americana de Huntington“, ein neues Netzwerk der Huntington-Kliniken in Lateinamerika. Das lateinamerikanische Netzwerk RLAH arbeitet eng mit anderen Huntington-Netzwerken weltweit zusammen. Osorio beschreibt die Renovierung eines Aktivzentrums für Huntington-Patienten in Chile, was zur Verbesserungen ihrer Lebensqualität geführt hat.

13:30 - **Osorio**: Interviewte Patienten beschreiben, wie stark es ist, an einen Ort zu gehen, wo niemand sie diskriminiert, weil sie die Huntington-Krankheit haben.

13:34 - **Taise Cadore** ist Präsident der Brazilian Huntington's Disease Association

13:35 - **Cadore**: Die große Anzahl von Huntington-Patienten in Lateinamerika könnte dabei helfen, die klinischen Huntington-Studien mit Hunderten von bereitwilligen Teilnehmern zu füllen. Lateinamerikanische Familien waren Teil der Huntington-Forschung, waren aber bisher „verwaist“ bei der Qualität in der Pflege. Ein Leben ohne Hoffnung ist noch schlimmer als das Leben mit der Huntington-Krankheit

13:39 - **Louise Vetter**, CEO der Huntington's Disease Society of America, adressiert bei der Konferenz „die Rolle der Familien in der Huntington-Wissenschaft“

13:41 - **Vetter**: Die HDSA wurde 1968 von Marjorie Guthrie gegründet als ein Ort für Huntington-Familien, um sich über ihre gemeinsamen Erfahrungen zu verbinden. „Pflege“ und „Heilung“ sind in der Huntington-Welt unteilbar. Eine Armee von Huntington-Familien ist aktiv,



Der Weltkongress der Huntington-Krankheit findet in Rio de Janeiro (Brasilien) statt.

eingeschrieben und bereit, mehr zu tun. Wie rekrutieren wir die Armee von Huntington-Familien? Durch Bildung: <http://HDbuzz.net>, <http://HDSA.org> und <http://HDTrials.org>

13:46 - **Vetter**: Das bei weitem am wichtigste Recruiting-Tool, um die Huntington-Familienmitglieder zu engagieren, sind persönliche Kontakte, wie in alten Tagen! "Forschungs-Botschafter" sind Freiwillige, die an der Huntington-Forschung teilgenommen haben, die bereit sind, anderen ihre Erfahrungen zu erklären. Es bedarf einer Gemeinschaft, um die Huntington-Krankheit zu bekämpfen - zusammenarbeiten, kommunizieren und verbinden.

13:54 - **Matt Ellison**, der Gründer der Huntington-Jugendorganisation HDYO, <http://hdyo.org>, spricht bei der Konferenz das Thema "Jugend und die Huntington-Krankheit" an

13:55 - **Ellison**: Junge Leute in Huntington-Familien stehen vor vielen Herausforderungen - Verlust und Trauer, pflegerische Aufgaben, soziale Stigmatisierung und andere. Die HDYO-Website ist konzipiert, um viele dieser Bedenken durch verständliche Informationen für junge Menschen zu adressieren. Junge Huntington-Familienmitglieder berichten, dass die Informationen auf HDYO ihnen dabei helfen, durch ihre Huntington-Reise zu navigieren. HDYO hat jetzt einen Vollzeit-Mitarbeiter und über 100 Freiwillige, darunter eine Reihe fleißiger ehrenamtlicher Übersetzer.

14:05 - **Ellison** hofft, dass das Stigma der Huntington-Krankheit durch die Bildung junger Menschen und Familien reduziert werden kann, um das Leid zu senken, das durch soziale Isolation verursacht worden ist. Ellison kann unter [Matt@hdyo.org](mailto:Matt@hdyo.org) erreicht werden

14:13 - **Ann Jones**, Präsidentin der International Huntington Association, stellt die Frage „arbeiten die Huntington-Organisationen genug zusammen?“. Die neue IHA-Webseite wird bald kommen.

14:22 - **Robert Pacifici** von CHDI fragt Patientenvertreter – „sollten Forscher genauer darüber sein, was sie von den Patienten brauchen?“

14:23 - **Ann Jones** - Vielleicht sind wir in der Vermarktung gegenüber den Patienten, was "Forschung" ist, nicht sehr gut und wir müssen umdenken

14:25 - **Louise Vetter**: Wir müssen in der Lage sein, die Frage "was ist für mich drin" zu beantworten, wenn es um die Teilnahme an der Forschung geht

14:28 - **Alice Wexler** von der Hereditary Disease Foundation fragt die lateinamerikanischen Patientenvertreter, was sie brauchen, um Selbsthilfegruppen zu starten

14:29 - **Taise Cadore**: Menschen in einem riesigen Land wie Brasilien zu verbinden ist schwer - das Internet hilft Verbindungen zwischen brasilianischen Patienten herzustellen

14:37 - Die erste wissenschaftliche Sitzung beginnt jetzt

14:38 - **Elena Cattaneo** startet die Sitzung. Cattaneo ist eine der weltweit führenden Huntington-Forscher & kürzlich zum lebenslangen Senator in Italien ernannt worden. Cattaneo schwört, ihre Position in der italienischen Regierung zu nutzen, um den Huntington-Familien zu helfen und die Huntington-Gemeinschaft nie aufzugeben. Cattaneo's Forschung konzentriert sich auf Huntingtin, das Protein, das die Huntington- Krankheit verursacht. Was macht das Huntingtin-Protein? Wie läuft es bei der Huntington-Krankheit schief? Grundsätzliche Fragen, die wir nur teilweise beantwortet haben. Huntingtin ist für die Entwicklung des Gehirns beim Embryo und während des Lebens von wesentlicher Bedeutung.

14:41 - **Cattaneo**: WARUM haben wir alle dieses Gen? Eine überraschend schwierige Frage zu beantworten! Huntingtin ist im Laufe der Evolution erhalten geblieben, somit ist es offensichtlich wichtig. Ist Huntingtin ein „Gen auf der Suche nach einer besseren Zukunft“? Huntingtin erschien vor 800 Millionen Jahren in einfacher Form von Organismen. Die Huntington-Krankheit wird durch zu viele “CAG”-Wiederholungen im Huntington-Gen verursacht. Zunächst hatte das Gen keine CAG-Wiederholungen. Diese erschienen zuerst bei Seeigeln!

14:44 - **Cattaneo**: im Laufe der Jahrtausende hat sich die Anzahl der CAG-Wiederholungen allmählich erhöht, als die Organismen immer komplexer wurden. Warum ist das CAG-Stück von Huntingtin im Laufe der Zeit gewachsen? Eine Möglichkeit ist, dass mehr CAGs mit der Entwicklung des sozialen Verhaltens verknüpft sind. Eine faszinierende Möglichkeit, die sie untersucht. Stammzellen, die in einer Petrischale wachsen, können in vollentwickelte Gehirnzellen verwandelt werden, so dass es uns erlaubt, die frühe Entwicklung zu studieren. Zellen ohne das Huntington-Gen haben Probleme, die ersten Strukturen zu bilden, die zur Entwicklung von Gehirnzellen beitragen. In der Tat ist es das CAG-Stück des Huntington-Gens, das wichtig ist in seiner Rolle, die Zellentwicklung zu steuern. Cattaneo untersucht die Details, was in Zellen ohne das Huntington-Gen während der Entwicklung falsch läuft, was auch beinhaltet, wie die Zellen aneinander haften.

15:04 - **Tiago Outeiro**, Universität Göttingen, studiert, wie sich zelluläre Proteine in die Form falten, die sie benötigen, um einwandfrei zu funktionieren. Zellen haben komplexe Qualitätskontroll-Maschinen, die sicherstellen, dass beschädigte Proteine entweder repariert oder entsorgt werden. Outeiro verwendet Hefezellen, um die Proteinfaltung zu untersuchen, in der Hoffnung, dass die Erkenntnisse dort, den Studien an Gehirnzellen Auskunft geben. Ein Gen, das mit der Parkinson- Krankheit in Verbindung gebracht wird, scheint auch bei Gehirnen von Huntington-Patienten verändert zu werden, und könnte ein Teil dieser “Qualitätskontroll”- Prozesse sein.

” Munoz-Sanjuan: Mit Pfizer hofft CHDI seine menschlichen PDE10-Studien Anfang 2014 zum Laufen zu bringen

“

15:28 - **Marcy MacDonald**: Das mutierte Huntington-Gen äußert sich in allen Zellen von der Empfängnis bis zum Tod - so könnte jede Zelle des Körpers Veränderungen zeigen

15:29 - **MacDonald**: Die Entwicklung der Huntington-Krankheit ist ein lebenslanger Prozess, der schließlich genügend Schaden verursacht, der die Symptome entwickelt. Die Blutzellen mit dem mutierten Huntington-Gen haben weniger Energie als die Zellen mit dem normalen Huntington-Gen. Wir sollten versuchen, die frühesten Merkmale der Huntington-Krankheit im jüngstmöglichen Alter zu entdecken. Wir können die Auswirkungen der Huntington-Mutation auf den Stoffwechsel (chemische Reaktionen, die daran beteiligt sind, am Leben zu bleiben) mit Huntington-Mausmodellen untersuchen. Die Huntington-Mäuse reagieren anders als normale Mäuse, wenn ihnen drastische Veränderungen bei der Ernährung auferlegt werden. Die Huntington-bezogenen Stoffwechselveränderungen sind in jedem Gewebe zu sehen, nicht nur im Gehirn. Ein Beispiel einer Stoffwechselwirkung der Huntington-Mutation ist die Art und Weise in der die Leber Glukose (Zucker) verarbeitet.

15:40 - (Diese Arbeit wurde von Jeff Carroll, HDBuzz, gemacht, der sich selbst vom Twittern entschuldigt, während MacDonald spricht!)

15:42 - Diese Befunde knüpfen an den Gewichtsverlust an, der oft bei Patienten gesehen wird, und an die Beobachtung, dass sich Huntington-Patienten oft besser fühlen, wenn sie gut ernährt sind

15:42 - **MacDonald**: Die Forschung wird von Patienten und Familien ermächtigt - sie ist abhängig von der Beteiligung der von der Huntington-Krankheit betroffenen Menschen.

15:43 – Als nächster ist **Ignacio Munoz-Sanjuan** von der CHDI Foundation oben, um über Synapsen zu sprechen. Synapsen sind die Verbindungen zwischen den Neuronen. Chemische Nachrichten ermöglichen es den benachbarten Neuronen miteinander zu kommunizieren

15:44 - **Munoz- Sanjuan** beginnt damit, uns an den menschlichen Zoll der Huntington-Krankheit zu erinnern, der alle Forscher motiviert - vor allem hier in Lateinamerika. Wir müssen uns auf BEIDES konzentrieren: die Schäden, die durch das mutierte Huntingtin verursacht werden, zu verhindern UND seine schädlichen Auswirkungen zu reduzieren. CHDI arbeitet als „Hub“, finanziert und koordiniert Forscher auf der ganzen Welt. Einige der weltweit führenden Wissenschaftler arbeiten gerade an Synapsen bei der Huntington-Krankheit. Die aufregendsten Medikamente für Gehirnerkrankungen zielen auf die Synapsen. Die Veränderungen im Gehirn bei der Huntington-Krankheit durch Studien wie TRACK-HD zu verstehen, ist von entscheidender Bedeutung für den Aufbau der bevorstehenden klinischen Studien. Die Huntington-Krankheit verursacht Veränderungen im Gehirnkreislauf, die früh beginnen und recht weit verteilt sind. Das sind Dinge, auf die wir mit Medikamenten zielen müssen. Die Basalganglien-Gehirnareale sind bei der Huntington-Krankheit früh betroffen und für die Bewegung und das Denken wichtig. Das Striatum enthält viele Arten von Gehirnzellen, nicht nur Neuronen (die „Denk“-Zellen), sondern auch andere, die reparieren und schützen. Astrozyten („Unterstützungszellen“) sind bei der Huntington-Krankheit wahrscheinlich viel wichtiger als bisher angenommen. Verschiedene Huntington-Merkmale wie die Bewegungsprobleme und die

Depressionen könnten aufgrund von Veränderungen in verschiedenen Teilen der Basalganglien auftreten. Erste Ergebnisse: die elektrische Stimulation der Basalganglien („Tiefenhirnstimulation“) kann unerwünschte Bewegungen reduzieren

15:55 - **Munoz- Sanjuan** CHDI's Bemühungen beim Studium der Synapsen sind auf die Wiederherstellung deren Funktion konzentriert. Es gibt viele verschiedene "Ziele" in den Basalganglien, die derzeit untersucht werden. Jedes davon könnte zu neuen Medikamenten führen. CHDI verwendet Mausmodelle, lebende Gehirnscheiben und ausgefallene Technologien, um die Synapsen zu studieren. Die Kommunikation zwischen den Frontallappen und den Basalganglien verschlechtert sich bei der Huntington-Krankheit fortschreitend. Eine Art von Gehirnzellen namens mittelgroße bedornte Neuronen ist am stärksten betroffen bei der frühen Huntington-Krankheit. Sie haben abnormale elektrische Eigenschaften. Mittelgroße bedornte Neuronen sind übererregbar bei der Huntington-Krankheit

16:00 - **Munoz- Sanjuan**: Phosphodiesterase Enzyme oder PDEs räumen Signalmoleküle an den Synapsen auf (ein bisschen wie bei Pacman). Ein PDE-hemmendes Medikament beruhigt die übererregbaren Eigenschaften der mittelgroßen bedornten Neuronen. Das Medikament hemmt ein bestimmtes PDE namens PDE-10. CHDI studierte das PDE10-Niveau bei menschlichen Patienten und fand, dass sie abnormal waren - was nahelegt, dass ein PDE10-Hemmer funktionieren könnte. Den Huntington-Mäusen für 4 Monate einen PDE10-Hemmer zu geben verbessert das elektrische Verhalten in Richtung normal. CHDI studiert, WARUM das Medikament bei Mäusen wirkt und plant Studien am Menschen. Mit Pfizer hofft CHDI seine menschlichen PDE10-Studien Anfang 2014 zum Laufen zu bringen!

17:11 - **Emilia Gatto** beschreibt das erhöhte Auftreten der juvenilen Huntington-Krankheit in Lateinamerika im Vergleich zu Nordamerika und Europa. Es bleibt noch viel zu lernen, wie weit die Huntington-Krankheit in Lateinamerika verbreitet ist. Umfragen deuten darauf hin, dass Verbesserungen bei der Huntington-Patientenversorgung in Südamerika gemacht werden könnten. Seit 2013 sind 14 lateinamerikanische Huntington-Kliniken dem Red Latino-Americana de Huntington Netzwerk beigetreten.

17:18 - **Andrew Churchyard** von der Monash University fasst zusammen, was über die Verbreitung der Huntington-Krankheit in Asien und Ozeanien bekannt ist. Churchyard stellt die Frage - können wir davon ausgehen, dass die Huntington-Krankheit in genetisch unterschiedlichen Ländern gleich aussieht?

17:28 - **Churchyard**: Es gibt nur sehr wenige veröffentlichte Studien, die die Verbreitung der Huntington-Krankheit in asiatischen Ländern wie Japan und Taiwan untersuchen. Die begrenzten Studien deuten an, dass die Huntington-Krankheit in Asien viel seltener ist als in Nordamerika oder Europa. Dank der Zuwanderung eines frühen Siedlers mit der Huntington-Krankheit ist sie heute sehr verbreitet im australischen Bundesstaat Tasmanien. Viele Länder sind dafür bekannt, Huntington-Patienten zu haben, aber keinerlei Informationen darüber, wie verbreitet sie ist.

17:36 - **Oliver Quarrell** vom Sheffield Children's Hospital untersucht die Verbreitung der Form

mit frühem Ausbruch, der juvenilen Huntington-Krankheit

17:37 - **Quarrell**: Per Definition tritt die "juvenile" Huntington-Krankheit bei Patienten unter 20 Jahren auf. Diese Form der Huntington-Krankheit wurde seit 1888 untersucht. Historische Schätzungen, wie weit die juvenile Huntington-Krankheit verbreitet ist, variieren stark. Quarrell und seine Kollegen kombinierten Informationen aus allen veröffentlichten Studien der juvenilen Huntington-Krankheit, und fanden heraus, sie tritt bei 5 % der Huntington-Patienten auf. Wir wissen noch nicht, ob Patienten mit der juvenilen Huntington-Krankheit ein schnelleres oder langsames Fortschreiten der Krankheit haben, verglichen mit dem Ausbruch im Erwachsenenalter.

## Schlussfolgerungen

Heute haben wir auf einige der Themen einen kurzen Blick geworfen, die im Laufe des Kongresses näher erkundet werden. Wir sind 800 Millionen Jahre bis zur Geburt des Huntingtins zurückgereist und freuten uns auf spannende Studien – die möglicherweise im nächsten Jahr beginnen – auf neue Medikamente, die entwickelt wurden, um die Gehirnfunktion bei der Huntington-Krankheit zu verbessern. Die Bühne ist vorbereitet für drei weitere Tage mit spannenden Nachrichten, und wir halten Sie jeden Tag auf dem Laufenden durch unseren Buzzilia Twitter-Feed.

---

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

---

## Glossar

**Tiefenhirnstimulation** Direkte Stimulation des Gehirns, die elektrische Impulse durch winzige Drähte anwendet.

**Huntingtin-Protein** Das Protein, das vom Huntington-Gen hergestellt wird.

**Phosphodiesterase** ein Protein, das zyklisches AMP und zyklisches GMP aufbricht

**Stammzellen** Zellen, die sich in verschiedene Zelltypen teilen können

**Verbreitung** Eine Zahl, die schätzt, wie viele Menschen einer bestimmten Bevölkerung eine spezifische medizinische Voraussetzung haben.

**Embryo** das früheste Stadium der Entwicklung eines Babys, wenn es nur aus wenigen Zellen besteht

**PDE10** Ein Hirnprotein das sich gut als Ziel für Medikamente und als Biomarker eignet. PDE10 findet sich fast ausschließlich in den Teilen des Gehirns, wo Hirnzellen durch die Huntington-Krankheit sterben.

---

© 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](http://hdbuzz.net)

Erstellt am 16. Januar 2018 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/138>