

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

"Buzzilia" vom Huntington-Weltkongress: Tag 2



#Buzzilia, Tag 2: Jeff's und Ed's Zusammenfassung der Ereignisse vom zweiten Tag des Huntington-Weltkongresses in Rio

Von Dr Jeff Carroll am 12. Januar 2014

Bearbeitet von Dr Ed Wild; Übersetzt von Michaela Grein

Ursprünglich veröffentlicht am 16. September 2013

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

08:06 Uhr - Guten Morgen aus Rio zum Tag 2 des Weltkongresses der Huntington-Krankheit

08:07 Uhr - Wir beginnen den Tag mit einer Sitzung zum Thema " Biomarker" – den Dingen, die wir bei Menschen messen können und die uns helfen können, Medikamente zu entwickeln und zu testen

08:08 - **Alexandra Durr** vom Institut Marie Curie Paris beginnt die Sitzung mit einem Vortrag über TRACK-HD.

08:08 - TRACK-HD wurde von Prof. Sarah Tabrizi in London geleitet. Prof. Durr leitet den Standort Paris und hat ein besonderes Interesse an den Stoffwechselveränderungen. TRACK-HD wurde in diesem Jahr abgeschlossen und hat ein Toolkit an Messungen erstellt, das man nutzen kann, um klinische Studien durchzuführen.



Roberto Weiser informiert uns über die Situation in Venezuela, wo die Huntington-Krankheit ungewöhnlich verbreitet ist

08:11 - **Durr**: Die Huntington-Krankheit hat eine lange präsymptomatische Phase bevor die Symptome beginnen, und die Menschen können untersucht werden, um zu ermitteln, ob sie das Risiko haben. Dies ermöglicht es uns, die frühen Stadien der Erkrankung zu studieren und zu verstehen und bietet die Möglichkeit, frühzeitig zu behandeln, um den Krankheitsbeginn zu verhindern. Dies ist ein großer Vorteil gegenüber anderen neurodegenerativen Erkrankungen, wo eine frühe Diagnose nicht möglich ist. Die prämanifeste Phase bringt auch Herausforderungen. Es ist sehr schwierig, Dinge zu erkennen, die bei der prämanifesten Huntington-Krankheit unterschiedlich sind.

08:14 - **Durr**: TRACK-HD lief an 4 Standorten - London, Paris, Leiden (NL) und Vancouver. TRACK-HD wurde wie eine klinische Studie ohne Medikamente durchgeführt - Schwerpunkt war das Sammeln der besten Daten und die Konsistenz zwischen den Standorten. MRT-Scans wurden verwendet, um die Gehirnatrophie oder Schrumpfung zu messen. Jedes Gehirn schrumpft die ganze Zeit über! Bei der Huntington-Krankheit passiert es ein bisschen schneller.

Die Qualität der Bilddaten von TRACK-HD ermöglicht viele detaillierte Analysen, die neue Aspekte der Huntington-Krankheit enthüllen. Das TRACK-HD-Toolkit ermöglicht es uns, für jede geplante klinische Studie zu berechnen, wie viele Menschen wir brauchen.

08:28 - **Durr**: Trotz der nachweisbaren Gehirnveränderungen funktionieren Menschen mit prämanifester Huntington-Krankheit weiterhin normal. Das Gehirn ist gut im Kompensieren. TRACK-HD sagt uns, dass es im Huntington-Gehirn viel zu RETTEN gibt. Die TrackOn-HD-Studie konzentriert sich auf die Entdeckung dieser Kompensationsmechanismen, so dass wir diese vielleicht verbessern können. Mehrere klinische Studien werden nun geplant, die die Entdeckungen aus TRACK-HD nutzen, um dabei zu helfen, sie zu entwerfen.

08:48 – Als nächster reflektiert **Karl Kieburtz** (University of Rochester), was Studien wie TRACK-HD und PREDICT-HD gebracht haben, um klinischen Studien zu helfen. Die Medikamente werden genehmigt, um die Krankheiten zu behandeln, nicht die Schrumpfung des Gehirns oder andere Biomarker. An PREDICT-HD beteiligte sich eine große Anzahl von präsymptomatischen Huntington-Mutationsträgern an 32 Standorten. Was sind die Unterschiede zwischen TRACK-HD und PREDICT-HD? TRACK-HD hatte eine breitere Palette von Eingangskriterien, darunter auch Menschen mit symptomatischer Huntington-Krankheit. Beide Studien fanden zuverlässige Messungen der Veränderung im gesamten Spektrum der Huntington-Krankheit heraus. Beide Studien fanden heraus, dass bildgebende Verfahren leistungsfähige Methoden zur Messung des Fortschreitens der Huntington-Krankheit sind. Einfache kognitive (Denk-) Tests sind auch gute Messungen des Fortschritts.

09:01 - **Kieburtz**: Also... wie können uns diese Studien helfen, neue Medikamente getestet und für die Huntington-Krankheit zugelassen zu bekommen? Aufsichtsbehörden wie die FDA sind sehr behutsam und haben sehr strenge Kriterien für die Genehmigung von Medikamenten für den menschlichen Gebrauch. Die FDA hat vor kurzem darauf hingewiesen, dass sie bereit ist, die Kriterien für die Alzheimer-Krankheit zu lockern. Die FDA scheint jetzt bereit zu sein, Biomarker bei der Entscheidung zu betrachten, ob ein Medikament für sehr frühe Gehirnerkrankungen genehmigt wird. Nur ein Medikament (Tetrabenazin/Xenazine) ist speziell für die Behandlung der Chorea, die durch die Huntington-Krankheit verursacht wird, in den USA lizenziert.

09:41 - **Ralf Reilmann** - die Kliniker, die an der Huntington-Krankheit arbeiten, müssen Grundlagen-Wissenschaftlern gute Messungen geben, die sie in Medikamentenstudien verwenden können

09:43 - **Reilmann**: Sind die in den Gehirnen von Huntington-Mutationsträgern beobachteten Veränderungen nützlich als Endpunkte bei klinischen Studien? Reilmann ist ein Spezialist für Bewegungsstörungen und argumentiert, dass Bewegungsveränderungen ein sehr gutes Maß für den Krankheitsfortschritt der Huntington-Krankheit sind. Die Tools, die zum Messen der Bewegungsveränderungen bei Huntington-Patienten verwendet werden, funktionieren bei den Huntington-Mutationsträgern nicht sehr gut, die noch nicht krank sind. Reilmann baut Sondermaschinen, die verwendet werden, um viel feinere Bewegungsveränderungen bei den

Huntington-Mutationsträgern zu messen. Sehr feine Bewegungsveränderungen können bei Huntington-Mutationsträgern auch 10 - 20 Jahre bevor sie erwartet werden krank zu werden, erkannt werden. Einige von Reilmann's Maschinen erfordern, dass die Person einen Hebel mit der Zunge drückt und versucht, den Druck stetig zu halten. Die Huntington-Patienten haben Probleme ihre Zunge rauszustrecken und sie zu halten - etwas, das Dr. Huntington 1872 bemerkte. Reilmann glaubt, dass einige der Bewegungsveränderungen, die sie beschrieben haben, als Messungen in Studien von Huntington-Medikamenten verwendet werden könnten. Reilmann glaubt, dass diese frühen Bewegungsveränderungen bei den Mutationsträgern nicht bedeuten, dass Menschen mit diesen Veränderungen "krank" sind. Reilmann's Team hat seinen neuen Bewegungstest in einer Studie von Huntington-Patienten getestet, und die Aufgaben funktionierten gut, mit geringen „Placebo-Effekten“.

10:04 - **Julie Stout** von der Monash University untersucht, wie sich die Denkfähigkeit oder "Kognition" der Huntington-Mutationsträger im Laufe des Lebens verändert. Die spezifischen Problemsorten mit der Kognition variieren von Huntington-Patient zu Huntington-Patient. Stout arbeitet am Vergleich verschiedener Arten von Fragebögen und Tests, um die kognitiven Schwierigkeiten der Menschen zu messen. Selbst die Huntington-Mutationsträger, die noch nicht krank sind, zeigen feine Veränderungen in der Wahrnehmung - obwohl die gemessenen Veränderungen sehr klein sind. Die gemessenen Veränderungen in der Kognition bei den Huntington-Mutationsträgern sind langsam und fein über die Zeit. Spezielle Tests sind ziemlich gut, um vorherzusagen, wann die Menschen die Symptome der Huntington-Krankheit zeigen, einschließlich einer einfachen Kreis Zeichnen Aufgabe. Stout und andere haben festgestellt, dass Veränderungen in der Gehirnform auftreten, lange bevor es Anzeichen für Denk- oder Bewegungsstörungen bei der Huntington-Krankheit gibt. Das Gehirn hat eine überraschende Fähigkeit, die Schäden der Huntington-Krankheit zu bewältigen, dies funktioniert in der Regel für eine lange Zeit, bevor es dysfunktional wird. Scans legen nahe, dass die Huntington-Mutationsträger ihr Gehirn anders verwenden könnten, um komplexe Aufgaben zu lösen. Es gibt einige Daten, dass ein "passiverer" Lebensstil vielleicht schon früher zu Symptomen der Huntington-Krankheit führen könnte - wir sollten alle aktiv bleiben! **Stout** zeigt Daten, die nahelegen, dass Stress für die Gehirnleistung von Huntington-Patienten schlecht sein könnte. Stout fasst zusammen durch die Nahelegung, dass es gute Belege dafür gibt, dass kognitive Probleme bei der Huntington-Krankheit Veränderungen durch die Umwelt unterliegen.

10:33 - **Rachael Scahill**, UCL, nutzt Hochleistungs-Gehirn-Scanner, um Veränderungen bei der Gehirnform von Huntington-Mutationsträgern zu studieren

10:36 - **Scahill**: Veränderungen der Gehirnform sind eigentlich nur wichtig, wenn sie Symptome bei den Huntington-Mutationsträgern verursachen. Die Daten aus TRACK-HD legen nahe, dass schnellere Gehirnschrumpfung zu haben, damit in Zusammenhang steht, wahrscheinlicher zu offenkundiger Huntington-Krankheit fortzuschreiten. Die gute Nachricht all dieser Veränderungen im Gehirn ist, dass wir vielleicht in der Lage sein könnten, sie in Studien zu

verwenden, auf der Suche nach Verbesserung der Behandlung. Wir müssen sowohl die Bildgebung des Gehirns als auch die Messungen der Funktion der Menschen nutzen, um ein gutes Bild vom Huntington-Fortschritt zu bekommen.

Eine großartige Besonderheit des Huntington-Weltkongresses ist, dass die meisten Wissenschaftler zweimal präsentieren - einmal für Mitwissenschaftler + nochmal für die Familienmitglieder. Wir unterstützen die Idee vollständig, dass Wissenschaftler direkt und klar mit den Menschen kommunizieren, die ihre Forschung direkt betrifft!

12:37 - **Anna Wickenberg** von Teva Pharmaceuticals beschreibt die Anstrengungen dieser Pharmafirma bezüglich der Huntington-Krankheit. Teva hat zwei Medikamente für die Behandlung der Huntington-Krankheit in Entwicklung, das erste versucht die "Entzündung" im Gehirn zu reduzieren. Die Immunzellen, einschließlich der Immunzellen im Gehirn, sind bei der Huntington-Krankheit hyperaktiv. Vielleicht hilft es, sie zu beruhigen? Teva hat ein Medikament, Laquinimod, das die Gehirnimmunzellen beruhigt. Sie sind daran interessiert, dies bei der Huntington-Krankheit zu testen, um zu sehen, ob es von Vorteil ist. Teva's anderes Huntington-Medikament ist "Pridopidine", früher "ACR-16". Dieses Medikament wurde durch das Medikamenten-Unternehmen Neurosearch getestet, jetzt hat Teva es gekauft. Pridopidine wurde in zwei Studien - namens MermaiHD (Europa) und HART (USA + Kanada) - an Huntington-Patienten getestet. Pridopidine hatte positive Auswirkungen auf die Bewegungssymptome der Huntington-Krankheit, insbesondere bei hohen Dosierungen, aber die Studien waren nicht überzeugend genug

12:49 - Teva und Kollaborateure planen eine neue Studie bei Huntington-Patienten in 2014, die Ergebnisse werden im Jahr 2015 veröffentlicht, um zu versuchen, die richtige Dosis zu finden. Diese neue Studie wird sich auf einen großen Bereich von Bewegungstests konzentrieren, ob höhere Dosen von Pridopidine hilfreich sind. Nur falls Sie verwirrt sind - Pridopidine wird auch "Huntexil" genannt!

13:00 - Bernhard Landwehrmeyer stellt die Frage - kümmern wir uns beim Test von Medikamenten bei der Huntington-Krankheit darum, dass die Menschen besser aussehen oder besser funktionieren? Die Agenturen, die Medikamente genehmigen, haben Verfahren für die Suche nach sinnvollen Messungen der Verbesserung der Symptome bei den Huntington-Patienten vorgeschlagen

13:04 - **Landwehrmeyer**: Gute Messungen für die Huntington-Symptome zu finden ist schwierig, weil sich diese Symptome im Verlauf der Krankheit verändern. Das Bereitstellen einer Behandlung, die für das Leben der Patienten vorteilhaft ist, ist eine schwierige, aber lohnende Herausforderung.

13:09 - **Ralf Reilmann** hat in Deutschland das George-Huntington-Institut eröffnet <http://george-huntington-institut.de/>

13:10 - Reilmann stellt die Frage - sind wir in der Lage, eine ausreichende Zahl von Huntington-Patienten für die kommenden klinischen Studien zu rekrutieren? Mehr als 12.000 Personen aus 18 Ländern in Europa haben sich der REGISTRY Studie angeschlossen, was nahelegt, dass sich die Patienten engagieren wollen. Eine Beobachtungsstudie der Huntington-Krankheit namens EnrollHD hat bereits über 1.000 Patienten in Amerika, Australien und Neuseeland.



Die Menschenmenge versammelt sich für Buzzilia: Die Videos werden nach der Konferenz auf hdbuzz.net bereitgestellt

13:14 - **Reilmann**: Sowohl die Huntington Study Group als auch das Europäische Huntington-Netzwerk haben gute klinische Studien der Huntington-Krankheit durchgeführt – die beweisen, dass es möglich ist. Basierend auf seinen Erfahrungen bei Huntington-Medikamentenstudien glaubt Reilmann, dass die schnelle Rekrutierung für zukünftige Studien möglich ist.

14:01 - **Landwehrmeyer** eröffnet eine Nachmittagssitzung zu dem, was er eine der wichtigsten Fähigkeiten der Menschen nennt, die von der Huntington-Krankheit betroffen sind – die Bewältigung. Aam Hubers aus Leiden untersucht das Phänomen des Selbstmords bei der Huntington-Krankheit - was wissen wir darüber? Veröffentlichte Studien deuten darauf hin, dass Selbstmord bei der Huntington-Krankheit 2 - 8 mal häufiger ist als bei der allgemeinen Bevölkerung. Selbstmordgedanken der Huntington-Patienten scheinen in einem Stadium aufzutreten, wenn sie ihre Unabhängigkeit verlieren und immer abhängiger werden von Pflege. Weil vorhandene Informationen spärlich waren, studierte Hubers eine große Anzahl von Huntington-Patienten über die Zeit, um den Selbstmord bei der Huntington-Krankheit zu verstehen. Hubers fragt sich - welche Faktoren dazu führen, dass die Huntington-Mutationsträger an Selbstmord denken oder ihn versuchen? Über 20 % der Huntington-Mutationsträger, die von Hubers studierte wurden, ob sie Symptome der Huntington-Krankheit hatten oder nicht, hatten im letzten Monat Selbstmordgedanken. Die Studie von Hubers führt darauf hin, dass die Huntington-Patienten, von denen berichtet wird, dass sie depressiv scheinen, ein höheres Suizidrisiko haben. Hubers empfiehlt, dass die Huntington-Patienten mit Depressionen sorgfältig auf Anzeichen von Selbstmordgedanken beobachtet werden sollten, basierend auf einem erhöhten Risiko

14:26 - **Ken Serbin** - der Blogger "**Gene Veritas**" - spricht beim WCHD über die Bewältigung. - Sein Blog über die Huntington-Krankheit ist unter <http://curehd.blogspot.com> zu finden

14:27 - **Serbin** hat tiefe Verbindungen nach Brasilien, das Studium der Geschichte Brasiliens zu Berufszwecken. Serbin teilt mit, seine Familie kämpft mit der Huntington-Krankheit und lernte erstmals von der Krankheit, als seine Mutter begann, Anzeichen zu zeigen. Serbin teilt mit dem Kongress seine Bewältigungsstrategien für das Leben in einer Huntington-Familie. Die erste von Serbin's Bewältigungsstrategien ist, sich über die Krankheit zu bilden, was er die "Grundlage für die Befürwortung und Hoffnung" nennt. Serbin beschreibt, wie er sich aktiv mit der Huntington-Krankheit engagiert durch Bewegung, gutes Essen und die Einnahme von Nahrungsergänzungsmitteln, in der Hoffnung, dass sie helfen könnten. Serbin denkt, dass das

Schreiben seines Blogs eine enorme Hilfe im emotionalen Umgang mit dem Leben in einer Huntington-Familie ist. Serbin an die Huntington-Familien gerichtet: Es ist Zeit, ein Sprecher zu sein, erzählen Sie Ihre Geschichten!

14:51 - **Serbin**: "Wir leben als Genträger in einer neuen Ära der Hoffnung"

14:58 - Charles Sabine spricht beim WCHD. Über seinen Kampf mit der Huntington-Krankheit können Sie hier lesen - <http://moreintelligentlife.com/content/laura-spinney/health-different-battle>

15:02 - Sabine wurde nach der positiven Untersuchung auf die Huntington-Krankheit gesagt: "Es gibt nichts, was man bei dieser Krankheit machen kann, lebe nur dein Leben so gut, wie du kannst." Sabine hat gezeigt, dass das völlig falsch war, seit er sich aktiv im Kampf gegen die Huntington-Krankheit engagiert

15:04 - **Sabine**: Ein Teil der Finsternis der Huntington-Krankheit ist das Gefühl der Isolation, das von den Huntington-Familien erlebt wird. Soziale Medien ermöglichen es jungen Menschen aus Huntington-Familien sich miteinander zu verbinden, dass hilft gegen das Gefühl der Isolation zu kämpfen. "Niemand wird mit einem Zauberstab kommen, der die Huntington-Krankheit sofort heilt". Stattdessen glaubt er, dass eine Heilung in Form von immer wirksameren Behandlungen kommen wird, die im Laufe der Zeit entwickelt werden. Die Entwicklung jeder dieser einzelnen Behandlungen erfordert die Einbindung einer engagierten Huntington-Gemeinschaft. Sabine an die Huntington-Forscher gerichtet: "Selbst kleine Fortschritte im Labor bestärken den Geist um weiterzumachen"

15:17 - **Sabine** über die Gründe, Hoffnung zu haben: "Das Beste der Menschheit umgibt die Huntington-Krankheit"

16:18 - **Roberto Weiser** beschreibt die Erfahrung von Huntington-Patienten in Venezuela - Familien, deren DNA zur Entdeckung des Huntington-Gens beigetragen hat

16:20 - **Peg Nopoulos** adressiert beim WCHD das Thema Juvenile Huntington-Krankheit, ein Thema, das ihr Team an der Universität von Iowa studiert. Nopoulos stellt fest, daß das Auftreten der Juvenilen Huntington-Krankheit ganz anders sein kann als die Symptome, die bei Erwachsenen auftreten. Nopoulos interessiert sich für die Veränderungen, die sehr früh bei den Menschen auftreten, die die Huntington-Mutation tragen, selbst bei Kindern und Jugendlichen. Nopoulos studiert die Gehirnstruktur bei Kindern aus Huntington-Familien, um zu versuchen und zu verstehen, ob es Veränderungen in ihrer frühen Entwicklung gibt.

16:44 - **Carlos Cosentino**, ein Huntington-Arzt aus Lima Peru, ist daran interessiert, ob das Aufzeigen von Huntington-Symptomen zwischen den Ländern variiert. Die ersten Berichte über die Huntington-Krankheit in Peru wurden im Jahr 1950 veröffentlicht. Canete, eine Region südlich von Peru, ist eine Region mit einem sehr viel höheren Auftreten der Huntington-Krankheit als im Durchschnitt. Cosentino glaubt, dass die Huntington-Patienten in Peru sehr ähnliche Symptome im Vergleich mit anderen Huntington-Patienten auf der ganzen Welt

erfahren. Francisco Cardoso von Belo Horizonte Brasilien wird über die „Differentialdiagnose“ bei der Huntington-Krankheit sprechen - was ist, wenn es aussieht wie die Huntington-Krankheit, es diese aber nicht ist?

17:03 - **Cardoso**: Die meisten Verdachtsfälle auf die Huntington-Krankheit sind die Huntington-Krankheit basierend auf den genetischen Untersuchungen, aber in etwa 1 % der Fälle ist die Huntington-Untersuchung negativ - sie haben die Huntington-Krankheit nicht. Diese Fälle werden als Huntington-ähnliche Krankheit oder Huntington-Doppelgänger bezeichnet. Es ist schwierig, die Häufigkeit dieser Huntington-ähnlichen Fälle herauszufinden, weil es sich sehr unterscheidet mit der Geographie und der Expertise der Ärzte. Eine Krankheit namens HD-like-2 oder HDL2 ist in Brasilien durchaus üblich, weil sie dazu neigt, die Menschen mit afrikanischen Vorfahren zu betreffen. Eine weitere Huntington-Mimik ist eine Erkrankung namens SCA17. (Bitte bedenken, dass diese Erkrankungen sind selten. Im Allgemeinen, wenn es aussieht wie die Huntington-Krankheit, ist es wahrscheinlich die Huntington-Krankheit, vor allem in einer bekannten Huntington-Familie)

Schlussfolgerungen zum Sonnenuntergang

Heute wurden die großartigen Fortschritte bei der Entwicklung von Biomarkern im letzten Jahrzehnt hervorgehoben, die uns helfen werden, Studien durchzuführen - und damit, dass Medikamente Realität werden. Wir haben auch einige Spezifika bezüglich der bevorstehenden Studien gehört. Es gibt noch viel mehr, das an den verbleibenden eineinhalb Tagen kommen wird, bleiben Sie dran!

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

Glossar

Beobachtungsstudie Eine Studie die Messungen an freiwilligen Menschen macht, aber keine experimentellen Medikamente oder Behandlungen gibt

Klinische Studie Sehr sorgfältig geplante Experimente werden entwickelt, um spezifische Fragen zu beantworten, wie ein Medikament sich auf den Menschen auswirkt.

Entzündung Aktivierung des Immunsystems, vermutlich am Huntington-Krankheitsprozess beteiligt

Biomarker Irgendeine Art von Test - inklusive Bluttest, Gedächtnistest und Gehirnsan - der den Fortschritt einer Krankheit wie der Huntington-Krankheit messen oder vorhersagen kann. Biomarker können klinische Studien von neuen Medikamenten schneller und verlässlicher machen.

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.

Chorea Unwillkürliche, unregelmäßig "zappelige" Bewegungen, die bei der Huntington-Krankheit häufig auftreten

© HDBuzz 2011-2017. 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 1. Juli 2017 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/139>