

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

"Buzzilia" vom Huntington-Weltkongress: Tag 3



#Buzzilia, Tag 3: Jeff's und Ed's Zusammenfassung der Ereignisse vom dritten Tag des Huntington-Weltkongresses in Rio

Von Dr Ed Wild am 27. Oktober 2013

Bearbeitet von Dr Jeff Carroll; Übersetzt von Michaela Grein

Ursprünglich veröffentlicht am 17. September 2013

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

08:05 - Und wir sind zurück für Tag 3 des Huntington-Weltkongresses in Rio de Janeiro

08:07 - **Jim Gusella**, einer der Leiter bei der Jagd nach dem Huntington-Gen, adressiert beim WCHD, warum die Genetik noch immer eine Rolle spielt bei der Huntington-Krankheit. Gusella ist daran interessiert, dass das Alter, in dem die Menschen die Huntington-Symptome bekommen, voneinander abweicht, und ein Teil dieser Variation ist genetisch bedingt. Gusella's Team sucht nach anderen genetischen Faktoren, die bei den Menschen vielleicht dazu führen, dass sie die Huntington-Symptome früher oder später bekommen.

08:11 - **Gusella**: Komischerweise, obwohl ein mutiertes Gen zu haben, die Huntington-Krankheit verursacht, scheinen 2 Kopien die Krankheit nicht zu verschlimmern. Die Variationen in der Sequenz in einer Anzahl anderer Gene wurden vorgeschlagen, Einfluß darauf zu haben, wann bei jemandem erwartet wird, die Huntington-Krankheit zu bekommen. Gusella legt nahe, dass viele dieser vorgeschlagenen genetischen Mitspieler in einer Studie beobachtet werden, aber in einer anderen nicht wiederholt werden. Gusella betrachtet nun das gesamte Genom von Huntington-Patienten, um zu versuchen, Variationen zu finden, die mit dem früheren oder späteren Beginn der Huntington-Krankheit verbunden sind. Diese Art der Studie erfordert Tausende von DNA-Proben von Huntington-Patienten. Gusella glaubt, dass die Variation im Erkrankungsalter bei der Huntington-Krankheit ein Grund zur Hoffnung ist, denn es ist möglich, das Auftreten zu verzögern.



Den Kongress in Lateinamerika abzuhalten hat einzigartige Einblicke in einen Teil der Welt gebracht, wo viel Arbeit erforderlich ist, um die Forschung und die Versorgung zu verbessern.

08:29 - **Gusella**: Wir müssen nur die richtigen Gene finden!

08:30 - Lesley Jones adressiert beim WCHD was uns Tier-“Modelle” der Huntington-Krankheit über die Huntington-Krankheit sagen können. Jones stellt fest, dass es eine Reihe von Veränderungen gibt, die zuerst in Tieren gesehen wurden und später in Huntington-Patienten.

08:33 - **Jones:** Obwohl Mausmodelle der Huntington-Krankheit genetisch korrekt sind, müssen sie uns noch dabei helfen, ein gutes Medikament für die Huntington-Krankheit zu entwickeln. Warum? Viele Ergebnisse bei Mäusen halten nicht stand, wenn der Versuch wiederholt wird, wegen den Unstimmigkeiten in der Berichterstattung und den Experimenten. Dies ist ein Grund, warum “Durchbrüche” bei Mäusen bisher zu keinen Behandlungen für die Huntington-Krankheit geführt haben. Das Arbeiten mit Mäusen ist schwierig, und es gibt eine Anzahl von Variablen in der Handhabung, die das Ergebnis eines Experiments verändern können. Wir werden immer besser in der Standardisierung unseres Ansatzes zur Forschung an Tieren, um die “wahren” Erkenntnisse in Huntington-Modellen herauszufiltern. Jones ist Teil einer Gruppe, die daran arbeitet, verschiedene Mausmodelle für die Huntington-Krankheit sehr sorgfältig zu vergleichen.

08:42 - **Jones:** neue genetische Technologien können Mäuse & Menschen vergleichen, um zu erfragen, welche der vielen Modelle den Huntington-Patienten am ähnlichsten sind. Netzwerke von Genen und Aktivitäten in den Huntington-Modell-Tieren zu analysieren kann Muster aufdecken, die bei der Untersuchung einzelner Moleküle verpasst werden könnten. Ein Weg, um zu sehen, ob die Erkenntnisse bei den Tieren nützlich sind, ist zu sehen, ob menschliche Patienten genetische Unterschiede in diesen Bahnen haben. Um die genetischen Signale aus dem Rauschen herauszufiltern, benötigen wir detaillierte Informationen über die Familiengeschichte.

08:51 - **Laura Bannach Jardim**, eine brasilianische Wissenschaftlerin, die die Huntington-Krankheit studiert, adressiert beim WCHD die genetischen Aspekte der Huntington-Krankheit, die spezifisch sind für Lateinamerika.

08:52 - **Jones:** Wir waren bisher nicht sehr gut beim Sammeln von Informationen über Familiengeschichten, aber es ist wirklich wichtig. Jardim erinnert die Konferenz daran, wie komplex der Hintergrund der lateinamerikanischen Menschen ist, die die Gene der Europäer, der Ureinwohner und der Afrikaner haben. Obwohl es fast 600 Millionen Menschen in Lateinamerika gibt, kennen wir die genaue Anzahl der Menschen, die von der Huntington-Krankheit betroffen sind, nicht sicher. Das hohe Auftreten der Huntington-Krankheit in Venezuela wurde in den 1950er Jahren bemerkt, die Familien dort haben bei der Suche nach dem Huntington-Gen beigetragen. Jardim bemerkt, dass mehrere andere Orte in Peru und Brasilien ein hohes Auftreten der Huntington-Krankheit haben.

09:16 - **Anita Goh** studiert an der Universität von Melbourne die genetische Diskriminierung von Huntington-Patienten und Familien

09:19 - **Goh:** Wir leben in einer Zeit, in der die Leute eine Menge an genetischen Informationen über sich selbst erhalten können, oft ohne die Hilfe, diese zu verstehen. Firmen wie 23andMe geben den Verbrauchern eine Menge an genetischen Informationen, ohne die Hilfe, ihre

Auswirkungen zu verstehen. "Genetische Diskriminierung" ist eine unterschiedliche Behandlung oder Verweigerung von Rechten basierend auf genetischen Informationen. Goh hat die genetische Diskriminierung von Huntington-Mutationsträgern in Australien studiert, als Teil der PREDICT-HD-Studie. Etwa ein Drittel der Huntington-Mutationsträger, die auf die Umfrage von Goh reagiert haben, berichteten von genetischer Diskriminierung. Viele Menschen, die durch Goh befragt wurden, erfuhren Probleme beim Erwerb von Lebensversicherungen nach ihrer genetischen Untersuchung. Goh hat eine Website namens "Genetische Diskriminierung: Ihre Rechte kennen" gestartet, um australischen Huntington-Familien zu helfen, sich mit der genetischen Diskriminierung zu befassen.

09:48 - **Katharina Kubera** fasst eine Reihe von Gehirn-Scan-Studien zusammen, die frühe Veränderungen in der Art und Weise zeigen, wie die Gehirne von Huntington-Mutationsträger arbeiten. Diese Veränderungen scheinen den Veränderungen an der Gehirnform voranzugehen, das bedeutet, dass die Huntington-Gehirne die Huntington-Krankheit für Jahrzehnte kompensieren könnten. Die Idee der "Kompensierung" war ein Thema des WCHD. Gehirne scheinen tatsächlich im Umgang mit dem Schaden der Huntington-Krankheit für eine lange Zeit ziemlich gut zu sein.

9:57 - **Michael Orth** studiert die psychologischen Veränderungen, die mit der Huntington-Krankheit verbunden sind. Orth stellt fest, dass Gehirn-Scans frühe Schrumpfung bei Huntington-Mutationsträgern zeigen, aber die geistige Leistungsfähigkeit der Menschen bleibt für eine lange Zeit normal. Orth nutzt eine wirklich coole Technik namens "transkranielle Magnetstimulation", um die Funktion des Gehirns bei der Huntington-Krankheit zu studieren. TMS ermöglicht es Orth, Teile des Gehirns vorübergehend zu deaktivieren. Das Gehirn beim Aufwachen zu beobachten, ist eine einzigartige Möglichkeit, um die Huntington-Gehirnfunktion zu untersuchen.

10:16 - **Tiago Mestre** aus Toronto ist an Veränderungen an der Flüssigkeit, die das Gehirn umgibt, der "Gehirn-Rückenmarksflüssigkeit" (englisch: cerebrospinal fluid; abgekürzt: CSF) von Huntington-Patienten interessiert. Obwohl CSF von der Wirbelsäule gesammelt wird, badet es das Gehirn direkt und ist so eine gute Stelle, um nach frühen Veränderungen bei der Huntington-Krankheit zu schauen. Das Ziel von Mestre ist es, nach Unterschieden in der CSF der Huntington-Patienten zu suchen, in der Hoffnung, dass diese Veränderungen in einer Medikamenten-Studie korrigiert werden könnten. Mestre legt nahe, dass bei der Alzheimer-Krankheit sehr spezifische Veränderungen in der Gehirn-Rückenmarksflüssigkeit beobachtet werden. Da sind wir bei der Huntington-Krankheit noch nicht. Glücklicherweise können wir aus den Erfahrungen anderer Erkrankungen lernen, wie der Alzheimer-Krankheit.

”

Gusella betrachtet nun das gesamte Genom von Huntington-Patienten um zu versuchen, Variationen zu finden, die mit dem früheren oder späteren Beginn der Huntington-Krankheit verbunden sind. Diese Art der Studie erfordert Tausende von DNA-Proben von Huntington-Patienten.

“

10:35 - **Christina Sampaio** ist Chief Clinical Officer der CHDI Stiftung und arbeitet an der Entwicklung und Erprobung neuer Therapien für die Huntington-Krankheit. Sampaio ist an den "Biomarkern" der Huntington-Krankheit interessiert. CHDI hat ein Team, das an der Entwicklung von Biomarkern für die Huntington-Krankheit arbeitet.

13:24 - In der "Familien"-Sitzung spricht **Ignacio Munoz-Sanjuan** über den „Factor_H“. *FactorH zielt darauf ab, die Lebensqualität der Menschen in Lateinamerika, die von der Huntington-Krankheit betroffen sind, zu verbessern. FactorH ist gemeinnützig und keiner bestehenden wissenschaftlichen oder sonstigen Institution angegliedert*

13:27 - **Munoz-Sanjuan**: *FactorH zielt darauf ab, spezifische Projekte durchzuführen, sich mit Nichtregierungsorganisationen zu verbinden, Aufmerksamkeit zu wecken und lokale Gemeinschaften zu mobilisieren. FactorH arbeitet mit Habitat for Humanity, um die dringend benötigte Hilfe zu den lateinamerikanischen Familien zu bringen, die von der Huntington-Krankheit betroffen sind.*

14:15 - Die nächste Sitzung ist eine wichtige – zum Thema **genetische Untersuchung** der Huntington-Krankheit und die „voraussagende“ Untersuchung. Die prädiktive Untersuchung ist, wenn jemand mit dem Huntington-Risiko eine genetische Untersuchung hat, um ihm zu sagen, ob er die Mutation hat, die die Huntington-Krankheit verursacht. Wenn die Mutation vorhanden ist, bedeutet dies, dass die Person Huntington-Symptome an einem gewissen Zeitpunkt in der Zukunft zeigen wird. Die Entscheidung, ob man sich untersuchen lässt, ist eine schwierige und eine persönliche Entscheidung ohne richtige oder falsche Antwort. Genetische Beratung durch Experten ist wichtig, um sicherzustellen, dass eine Person vollständig informiert ist und genug Zeit gehabt hat, um die Dinge zu durchdenken. International vereinbarte Leitlinien existieren, um sicherzustellen, dass die genetische Beratung zuverlässig ist, ausführlich und kompetent angeboten wird.

14:20 - **Rhona Macleod** hält uns auf dem Laufenden bezüglich der aktuellen Leitlinien.

14:22 - **Macleod**: Ein verwirrender Bereich ist die Grauzone zwischen einer deutlich positiven und negativen Untersuchung. Ergebnisse im Graubereich sind selten und neuere Forschung kann uns dabei helfen, sie zu verstehen. Prädiktive Untersuchung von Kindern wird nicht durchgeführt, weil sie ihnen ihr Recht wegnimmt, selbst zu wählen. Dies ist umstritten! Die Leitlinien, die im Jahr 1994 verfasst wurden, brauchen vielleicht eine Aktualisierung im Lichte der Erfahrungen und der neuen wissenschaftlichen Erkenntnisse. Der Weltverband für Neurologie und die International Huntington Association überprüfen die Richtlinien. Keine Veränderungen sind in Stein gemeißelt, und jede Aktualisierung muss von der Huntington-Gemeinschaft genehmigt werden.

14:42 - Stellvertretend für die IHA schlägt **Asun Martinez** vor, dass die Leitlinien überprüft und besser überwacht werden müssen, um sicherzustellen, dass sie befolgt werden.

14:48 - **Claudia Perandones** (Argentinien) stellt fest, dass in weiten Teilen Lateinamerikas, keine genetischen Untersuchungen verfügbar sind oder ohne angemessene Beratung durchgeführt werden.

14:56 - Wir hören von einem brasilianischen Familienmitglied, dass 40 Mitglieder einer Familie von einem privaten Labor untersucht wurden und alle Ergebnisse an eine Person gesendet wurden. Es war katastrophal - das ist die Art von Dingen, für die die Leitlinien entwickelt wurden, um dies zu verhindern.

15:19 - Hilfreiche Diskussion mit Experten und Familienmitgliedern. Es scheint die grundsätzliche Begierde nach der Überarbeitung der Leitlinien zu geben & sicherzustellen, dass sie befolgt werden

16:27 - Die letzte Sitzung heute ist über die ENROLL-HD-Studie.

16:28 - ENROLL-HD ist eine globale Beobachtungsstudie der Huntington-Krankheit, die so viele Menschen wie möglich einschreiben will. ENROLL zielt darauf, uns zu helfen die Huntington-Krankheit zu verstehen, und auch dabei zu helfen das Einschreiben für die anstehenden klinischen Studien zu beschleunigen, um Medikamente schnell testen zu lassen. ENROLL ermöglicht qualifizierten Huntington-Forschern den sicheren Zugriff auf Informationen über Huntington-Mutationsträger, hoffentlich die Forschung beschleunigend

16:32 - **Monica Haddad**, eine brasilianische Neurologin, diskutiert, wie das Teilen von Informationen über Patienten zu einer besseren Versorgung für die Huntington-Patienten führen könnte. Haddad stellt fest, dass die Qualität der Versorgung für die Huntington-Patienten von Land zu Land sehr unterschiedlich ist. Haddad hofft, dass das, was in ENROLL gelernt wird, die Ärzte auf der ganzen Welt über bessere Methoden der Pflege bei der Huntington-Krankheit informieren wird

16:42 - **Claudia Perandones**, eine argentinische Ärztin, die die Huntington-Krankheit studiert, beschreibt "Cluster" von Huntington-Patienten in ganz Lateinamerika. Große Huntington-Familien in Lateinamerika haben uns bereits viel über die Huntington-Genetik gelehrt, Perandones schlägt vor, dass wir noch mehr lernen können.



Heute ist der vorletzte Tag des Weltkongresses, der morgen mit einen halben Tag mit Schwerpunkt auf neue Therapien, die entwickelt werden, endet.

Schlussfolgerungen

Heute hat der Kongress von beiden gehört, den bekannten internationalen Huntington-Forschern sowie einer großen Anzahl von Stimmen der Wissenschaftler des Gastgebers aus Lateinamerika. Wir wurden von den Forschern, die die menschliche Huntington-Krankheit studieren, erinnert, wie wichtig die Einbeziehung der Familienangehörigen für die wissenschaftliche Forschung ist. Die Ergebnisse der genetischen Studien wurden gezeigt, die über 3.000 freiwillige Huntington-Patienten beinhaltet sowie viele Ergebnisse aus TRACK-HD, die das intensive Studium der 300 Probanden über 3 Jahren beinhaltete. Familienmitglieder und

Laien-Organisationen engagieren sich weiterhin und leidenschaftlich, wie wir in den Diskussionen am Nachmittag über die Leitlinien zur prädiktiven Untersuchung sahen. Es ist klar, dass wir einen Weg zurücklegen müssen, um die Huntington-Behandlungen zu entwickeln, aber das aktive Engagement der gesamten globalen Huntington-Gemeinschaft ist ein wichtiger Teil unseres bisherigen Erfolges.

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

Glossar

Transkranielle Magnetstimulation Anwendung magnetischer Felder, um die Funktionen des Gehirns zu studieren

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

Genom Der Name, der für alle Gene vergeben wurde, die die kompletten "Bauanleitungen" einer Person oder eines Organismus enthalten

© 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 21. Januar 2018 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/140>