

EuroBuzz 2014 Video, Tag 1

Video unserer ersten Live-Sitzung auf der Tagung des Europäischen Huntington Netzwerkes.



Von Professor Ed Wild

3. Juli 2022

Bearbeitet von Dr Jeff Carroll

Übersetzt von Michaela Winkelmann

Ursprünglich veröffentlicht am 10. Oktober 2014

Wir präsentieren das Video von Ed's und Jeff's Rückblick auf die wissenschaftlichen Erkenntnisse des ersten Tages beim Treffen des Europäischen Huntington-Netzwerks in Barcelona.

SPRECHER: Meine Damen und Herren, willkommen bei EuroBuzz. Bitte begrüßen Sie Ihre Gastgeber Ed Wild und Jeff Carroll. [Beifall]

JEFF: Das ist meine gute Seite.

ED: Guten Abend. Stehen wir richtig herum? Nein, wir stehen andersherum, nicht wahr?

JEFF: Das ist besser.

ED: Europa, Amerika, wie eine Weltkarte. So weiß man, wer wer ist, weil es gibt keine andere Möglichkeit. Also, guten Abend. Mein Name ist Ed Wild. Ich bin ein Huntington-Forscher und Neurologe aus London.

JEFF: Mein Name ist Jeff Carroll. Ich bin ein Huntington-Forscher, aber auch ein Huntington-Familienmitglied. Sie sind heute Abend hier bei uns eigentlich aus zwei Gründen. Einer davon ist, dass mehrere hundert Familienmitglieder im Publikum sind, was wunderbar ist, und während sie alle Worte aus dem Mund der Wissenschaftler gehört

haben, haben sie vielleicht nicht jedes einzelne als solches von ihnen verstanden, und auch weil wir versuchen werden, die Aufregung dessen, was wir heute gesehen haben, einem breiteren Publikum der Huntington-Gemeinschaft näher zu bringen, die nicht dabei waren, die nicht in der Lage waren, nach Barcelona zu kommen, per Video, das aufgenommen wurde. Vielen Dank also für Ihre Teilnahme daran.

ED: Und das alles ist Teil unserer umfassenderen Bemühungen, die Erforschung der Huntington-Krankheit und die Aufregung, die zu Recht damit einhergeht, der gesamten weltweiten Huntington-Gemeinschaft zugänglich zu machen. Unser HDBuzz-Projekt zielt also darauf ab, Forschungsnachrichten in einfacher Sprache für jeden bereitzustellen, der sich für die Huntington-Krankheit interessiert.

JEFF: Und wo wir gerade von HDBuzz sprechen, wir wollten als wir in Spanien waren, wollten wir die Gelegenheit nutzen, um für die harte Arbeit unserer spanischen und anderen europäischen Übersetzer zu danken, die wirklich unzählige Stunden damit verbracht haben, um sicherzustellen, dass Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung auf HDBuzz nicht nur für Englischsprachige zugänglich sind die, wie wir wissen, dass nicht jeder auf der Welt Englisch spricht, sehr zu meiner Bestürzung, und so Familien in ganz Europa und in der Tat in der ganzen Welt, in der Lage sind, das zu tun, und deshalb, wenn wir uns nur eine Minute Zeit nehmen. Ich weiß, es sind eine Menge von Übersetzern hier. Übersetzer, wenn ihr jemals einen HDBuzz-Artikel übersetzt habt, könntet ihr bitte aufstehen?

ED: Oder machen Sie ein Geräusch in Ihrer Muttersprache. [Beifall]

JEFF: Und könntet ihr mit mir eine Runde applaudieren. Ich danke Ihnen vielmals. [Beifall]

JEFF: Ich danke Ihnen.

ED: Ich für meinen Teil bin sehr froh, dass wir als Ergebnis der Ereignisse der Nacht nicht eine neue schottische Sprachversion einrichten müssen von HDBuzz (Publikum reagiert)

ED: Puh, okay. Also ich werde nicht zurückkommen ins Vereinigte Königreich. Also, was wir hier tun wollen, ist geben... Wir haben heute eine ziemlich kurze Sitzung und morgen eine etwas längere Sitzung und was wir tun wollen, ist Ihnen einige kurze Nachrichten [Gelächter]

ED: einige der Themen, die wir im Laufe des Tages als spannend empfunden haben. Ich wäre nachlässig, wenn ich nicht darauf hinweisen würde, dass das aufregendste Gespräch des Tages offensichtlich von meiner Chefin, Professor Sarah Tabrizi, gehalten wurde. [Gelächter]

ED: Der Autor hat keine Interessenkonflikte zu deklarieren. [Gelächter]

ED: Sarah hat einen Vortrag über die natürliche Geschichte der Huntington-Krankheit, mit anderen Worten, was wir über über die HK und wie sie sich auf den Menschen auswirkt, also nicht nicht gerade ein kleines Thema, das man behandeln kann. Eines der Dinge, die sie

gesagt hat, hat mich beeindruckt, einen Nerv bei mir getroffen und wirklich mit dem übereinstimmt wie ich die HK sehe, sie sagte, dass sie hofft, dass und war optimistisch, dass die Huntington-Krankheit in eine behandelbare oder sogar vermeidbare Krankheit verwandelt werden würde, eine Krankheit, die noch zu ihren Lebzeiten behandelt werden kann und ich denke genau dasselbe. In der Tat, Jeff erlaubt mir, mit diesem Gedanken noch ein wenig weiter zu gehen. Wenn ich mit Patienten und Familien spreche, sage ich dass die Huntington-Krankheit die heilbarste unheilbare Gehirnkrankheit ist. Was ich damit meine ist, dass im Gegensatz zu anderen Gehirnkrankheiten wie Alzheimer oder Parkinson, wissen wir genau, was die Ursache für die HK bei jeder einzelnen Person verursacht, die sie hat. Es ist das mutierte Huntington-Gen. Jeder Mensch mit dieser Mutation wird die HK bekommen, es sei denn, wir können etwas dagegen tun. Das ist natürlich eine schlechte Nachricht für die Menschen, die diese Mutation haben, aber es ist eine gute Nachricht, um herauszufinden, wie man eine Behandlung entwickeln kann, denn wir wissen genau, was wir tun müssen, um die HK zu verhindern. Wir müssen das Gen stoppen, daran hindern, seine schlimme Wirkung zu entfalten. Wir haben also einen riesigen Vorsprung vor anderen schwierigen Gehirnkrankheiten, und das ist ein echter Vorteil. Ich denke, das ist einer der vielen Gründe, warum ich und ich nehme an, jeder andere in diesem Raum, optimistisch bin, dass wir wirksame Maßnahmen, Behandlungen für die HK entwickeln können. Darüber zu sprechen, gibt mir auch die Möglichkeit uns an Sarahs Folie zu erinnern, die sie präsentiert hat. Es war der Vortrag, den sie gehalten hat bei der Konferenz. Dies ist eine Karte der verbundenen Gehirnareale bei der HK, und sie gibt mir die Möglichkeit zu sagen, was alle denken, nämlich dass wir alle die Bälle von Sarah Tabrizi bewundern. [Gelächter]

ED: Jeff.

JEFF: Weiter geht's. [Gelächter]

JEFF: Ich würde sagen, dass ein weiteres Thema dieses Treffens bisher ist, dass die wirkliche Matriation der Technologie. Dies war also ein Bereich, der lange Zeit von einzelnen Personen getragen wurde, Forscher, einzelne Kliniker, die die Dinge auf eigene Faust herausfanden, die in ihren eigenen Laboren und diesen Netzwerken, die in letzter Zeit entstanden sind und sich bilden und wirklich reifen, sind unglaublich, um den Fortschritte zu sehen. Und nicht nur die Ausgereiftheit der klinischen Netzwerke, die existieren, um Daten über Huntington-Patienten aus der ganzen Welt, wie ENROLL, über das von Bernhard Landwehrmeyer gesprochen wurde, das jetzt über hundert Standorte in der ganzen Welt und tausende Patienten eingeschlossen hat, aber auch die Matriation der Technologie. Anstatt also einzelne Forscher zu beschäftigen in ihrem Labor, um eine DNA-Sequenz nach der anderen zu analysieren, haben wir die Ergebnisse von Studien gehört, bei denen buchstäblich Millionen von DNA-Sequenzen auf einem einzigen Chip analysiert werden. Einerseits sind also die klinischen Netzwerke, die sehr ausgereift sind und sehr gut entwickelt sind und auch die Hardware, die Technologie, die Computer, die MRT-Scanner die auf wirklich neue und aufregende Weise genutzt werden.

JEFF: Der letzte Punkt, den ich hervorheben möchte, der eines der Themen des Tages war -

es wurde mir während einer Sitzung heute Nachmittag klar über KMO-Hemmstoffe. Das sind im Grunde genommen Medikamente, an denen die CHDI-Stiftung arbeitet, unter anderem, und das Ziel dieser Medikamente ist zu versuchen, das Gleichgewicht zwischen hilfreichen und schädlichen Chemikalien im Gehirn wiederherzustellen. Der Fortschritt ist... die Arbeit geht wirklich gut voran, aber was mir auffiel, war, wie sich die Zusammensetzung der Menschen, die an solchen Treffen teilnehmen, in den letzten 10 Jahren verändert hat oder so. Was wir jetzt hören ist, dass viel mehr Beiträge von Leuten, die Experten sind, Medikamente zu entwickeln, Moleküle zu optimieren, dass ein Medikament ein bestimmtes Ziel trifft und dann diese Medikamente durch den Prozess der in Modellen, Modellsystemen und dann in die klinische Erprobung zu bringen, das ist ein echter Gewinn für diese Gemeinschaft und etwas, das in den letzten Jahren immer mehr zu einem Thema geworden ist und ich denke, das es wirklich hilfreich sein wird, wenn es darum geht, diese Medikamente zu den Patienten zu bringen und den Unterschied zu machen, den wir alle erreichen wollen. Das war also eine wirklich ermutigende Sitzung. Worauf wir uns also konzentrieren wollten, den Großteil unserer verbleibenden Zeit, war ein spezifisches Ergebnis, das uns beide ziemlich aufgeregt hat und von dem wir denken, dass es sich lohnt, ihm Aufmerksamkeit zu schenken, für die Leute, die auch online zuschauen, und das war von der genetischen Modifier-Sitzung heute Morgen. Also, Jeff, was ist ein 'genetischer Modifikator'?

JEFF: Also im Zusammenhang mit der Huntington-Krankheit wissen wir, dass jeder Patient mit Huntington- Krankheit im Grunde die gleiche Mutation hat. Sie wurde '93 kartiert und wir wissen seither mit Gewissheit, die genetische Ursache, die die Huntington-Krankheit in jedem Fall verursacht. Aber, wie die Familienmitglieder von der HK wissen, gibt es eine große Bandbreite an Variationen, wann Menschen Huntington-Symptome erfahren. Und für einen bestimmten Schweregrad der Mutation kann man ungefähr vorhersagen, wann jemand Symptome bekommen wird, aber manche Menschen werden tatsächlich früher Symptome haben und einige werden die Symptome später haben. Und wenn man sich die Familien genau ansieht, was die Forscher in diesem Raum getan haben, erkennt man dass diese Variabilität und wie schnell man die Symptome erfährt, bei einer bestimmten Mutation selbst vererbbar ist. Also für einen Biologen, einen Genetiker. Wenn etwas vererbbar ist, bedeutet das, dass es wahrscheinlich genetisch bedingt ist, so dass es genetische Unterschiede gibt bei Menschen, die bestimmen, ob sie relativ früh oder relativ späten Beginn der Huntington-Krankheit haben. Das ist es also, wonach wir suchen. Unsere sogenannte 'genetische Modifikatoren' dafür, wann jemand die Huntington-Krankheit bekommt. Was also heute in einer Sitzung diskutiert wurde, waren die Ergebnisse einer so genannten GWA-Studie. Also Ed, was ist eine GWA?

ED: Also ja, eine GWA steht für eine genomweite Assoziationsstudie und im Wesentlichen beinhaltet dies zwei sehr große Zahlen. Die erste ist eine große Anzahl von Patienten, die ihr Blut spenden und die DNA wird daraus extrahiert und dann wird alles an einem Ort gesammelt und die Studie, die heute vorgestellt wurde von Leslie Jones und Jong-Min-Lee, war eine internationale Zusammenarbeit, die DNA von über 4.000 Menschen. Die zweite

große Zahl ist die Anzahl der Unterschiede, die zwischen der DNA aller Menschen gesucht werden, dieser Menschen, und der Stand der Gentechnik Technologie ermöglicht es uns jetzt, nach Millionen von Unterschieden zu suchen, Unterschiede in einem einzigen Experiment zu suchen. Und in diesem Experiment werden sie die acht Millionen Rechtschreibunterschiede in der DNA dieser Probanden untersuchen. Das ist also eine genomweite Assoziationsstudie. Die Stärke der Studie ergibt sich aus der Anzahl der Gene, die untersucht werden, und der Anzahl der Patienten und die Kombination von beidem ermöglicht die wichtigen Dinge über die Dinge zu erheben, das Rauschen in den genetischen Daten. Also, was haben sie gefunden?

JEFF: Nun, ich denke, aufregend für alle in diesem Raum, sie haben das gefunden, was wir "Treffer" nennen. Sie haben Ergebnisse gefunden. Sie haben Orte gefunden, die wir mit großer mathematischer Gewissheit sagen können, dass es hier Sequenzen gibt, die damit verbunden sind, wenn man eine Version von dieser Sequenz hat, kann man einen früheren oder einen späteren Krankheitsausbruch erfahren. Und in der Tat, sie haben mehr als einen Ort gefunden, der wahrscheinlich dazu beitragen könnte. Interessant finde ich, dass sie genetische Variationen gefunden haben, die sowohl zu einem früheren Auftreten als auch zu einer andere Varianten, die zu einem früheren Ausbruch der Krankheit führen. Dies ist also wirklich informativ für zukünftige Studien und ist das Ergebnis jahrelanger harter Arbeit und viel Geld. Wir wissen noch nicht genau, was diese Änderungen bedeuten, aber es gab einige vorläufige Diskussionen heute Morgen und einige Daten aus den ersten Tagen, die die darauf hindeuten, dass ein Teil des Prozesses, der möglicherweise schief läuft - die Implikation aus diesen Änderungen - ist, dass es sich um die wirklich wichtigen Prozess der DNA-Reparatur, den jede Zelle durchführen muss, um gesund zu bleiben; und andere Maus-Daten, die bereits existierten, legten nahe, dass dieser Prozess bei der Huntington-Krankheit schief laufen könnte und dies ist also eine wirklich schöne Bestätigung dieser Hypothese. Das sind also wirklich gute wissenschaftliche Grundlagen, aber, Ed, vielleicht kannst du den Leuten beschreiben, warum wir uns interessieren? Wie kann das eigentlich die Entwicklung von Therapien beeinflussen?

ED: Ja, ich meine, das ist ein wichtiger Punkt, denn im Grunde genommen können wir die DNA der Menschen nicht ändern Wir sprechen also über Menschen, die Gene in ihrem Körper haben, die es wahrscheinlich machen, dass sie früheres oder späteres Auftreten der Huntington-Krankheit erwarten. Wir können leider noch nicht die DNA von Menschen verändern, obwohl das eigentlich etwas ist, das daran gearbeitet wird. Die unmittelbare Bedeutung dieser Erkenntnisse ist, dass es sich um echte Daten von Tausenden von Patienten, die uns sagen, dass es reale Dinge sind, das Verhalten von Huntington-Patienten, echten Patienten. Das ganze Experiment, von dem der prominente Genetiker, Jim Gusella, sagt, dass das ganze Experiment in dieser DNA enthalten ist, Molekül und Mutter Natur hat das Experiment für uns gemacht. Die Bedeutung dieser Ergebnisse liegt also darin, dass sie uns sagen, dass sie wirklich wichtig sind, Veränderungen im wirklichen Leben sind und, im Wesentlichen, wenn das DNA-Reparatursystem von genetischen Unterschieden betroffen ist, dann muss viel Aufmerksamkeit darauf konzentriert werden,

herauszufinden, was diese Unterschiede machen, wie diese Unterschiede die Entstehung der HK verändern und dann die Entwicklung von Medikamenten darauf auszurichten, um zu sehen, ob wir hoffentlich mit einer Pille reproduzieren können, einige der hilfreichen Veränderungen der DNA-Unterschiede oder einige der schädlichen Auswirkungen blockieren können bei diesen Unterschieden. Es ist also ein wirklich wichtiger Schritt auf dem Weg und die nächsten Schritte sind nicht weniger wichtig, aber es ist wirklich cool, weil das eine Arbeit ist, die seit 2008 in Arbeit ist, und es war durchaus möglich, dass nichts dabei herauskommt, aber in der Tat hat sie einige wirklich nützliche Hinweise.

JEFF: Das ist aufregend. Das wäre also keine HDBuzz-Sache, wenn wir dir nicht die Möglichkeit geben würden, etwas völlig Triviales geben würden, das zu einer gesunden Dosis Wissenschaft passt. Also haben wir ein kleines Barcelona-Quiz gemacht, damit ihr mit etwas Nutzlosem nach Hause gehen könnt. Okay, ihr könnt also einfach laut schreien. Wir haben keine Zeit für etwas Ausgefallenes. Wer weiß, wer in dieser berühmten Barcelona-Statue steckt? Einfach schreien.

PUBLIKUM: Christoph Kolumbus.

JEFF: Kolumbus.

ED: Hat jemand Al Gore gesagt? [Gelächter]

JEFF: Okay, was denkst du, worauf zeigt er auf?

PUBLIKUM: Amerika. Mallorca.

ED: Jemand hat Mallorca gesagt. Die meisten Leute sagten Amerika.

JEFF: In Wirklichkeit zeigt er in die entgegengesetzte Richtung von Amerika aus Gründen, die niemand anscheinend versteht. Wir wissen also nicht, ob es nur schlechte Geographie seitens des Bildhauers oder was auch immer ist. Erfinde deine eigene Geschichte. Aber das ist der lustige Barcelona-Faktor für diesen Tag. [Klatschen]

ED: Eine Runde Applaus für Christoph Kolumbus, hier. [Gelächter und Beifall]

ED: Nach ihm sind viele Orte benannt. Er braucht unseren Beifall nicht. Das war's also von uns für heute Abend. Morgen Abend, wie ich schon sagte, haben wir eine etwas längere Sitzung und wir haben eine Art lustigen Leckerbissen für Sie alle geplant. Die... eine Sache, die worum wir gebeten worden sind, ist, dass es Tapas geben wird. Die geführte Postertour beginnt um 18:30 Uhr. Das Streaming von "Alive and Well", der Film mit, oh, nicht mit Jeff Carroll, [Gelächter]

ED: der Film, in dem Michael Hayden spielt unter anderem, der in diesem Raum gezeigt wird und ein weiterer Dokumentarfilm "Do You Really Want To Know?", der leider Jeff Carroll enthält, der in diesem Raum eine Etage tiefer im Auditorium vorgeführt wird, im unteren Stockwerk. Das war's also von uns. Ich sage: Hasta La Vista, Baby! Und wir sehen uns morgen wieder. [Beifall]

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

GLOSSAR

KMO Kynurenin-Monooxygenase, ein Enzym dass das Gleichgewicht der schädlichen und schützenden Chemikalien steuert, die aus dem Abbau der Proteine resultieren

ALS Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.

© HDBuzz 2011-2025. 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. Mai 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/178>