

Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung.

In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben

Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

[Neuigkeiten](#) [Glossar](#) [Über uns](#)

[Über uns](#)

[Menschen](#) [Häufig gestellte Fragen \(FAQ\)](#) [Rechtslage](#) [Finanzierung](#) [Teilen](#) [Statistiken](#) [Themen](#) [Kontakt](#)

[Folgen](#)

[Folgen](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [RSS Feed](#) [E-Mail](#)

[Durchsuche HDBuzz](#)

 [Deutsch](#)

[Deutsch](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#) [中文](#) [中文](#)

[Mehr Informationen ...](#)

Sind Sie auf der Suche nach unserem Logo? Auf [Teilen](#) können Sie unser Logo sowie Informationen über die Nutzung herunterladen.

"Huntington's-Disease-Therapeutics"-Konferenz 2018 Tag 2

Die DNA steht am zweiten Tag der "Huntington's-Disease-Therapeutics"-Konferenz 2018 im Mittelpunkt



Von [Dr Jeff Carroll](#) 18. März 2018 Bearbeitet von [Dr Ed Wild](#) Übersetzt von [Rebecca](#)
Ursprünglich veröffentlicht am 1. März 2018

Unser Bericht vom zweiten Tag der "Huntington's-Disease-Therapeutics"-Konferenz beschäftigt sich schwerpunktmäßig mit Reparaturen an der DNA.

Mittwochmorgen - DNA-Reparatur bei der Huntington-Krankheit

Guten Morgen von der "Huntington's-Disease-Therapeutics"-Konferenz 2018! Das heutige Update ist relativ kurz, weil am Nachmittag Poster Präsentationen stattfinden. Beim Vormittagsabschnitt ging es um die Möglichkeiten von DNA-Reparaturen - das ist aktuell ein heißes Eisen aufgrund [vielversprechender genetischer Studien an Huntington-Patienten](#). Diese umfassenden Studien zeigten, dass genetische Variationen außerhalb des Huntington-Gens mitbestimmen, wann bei einer Person mit mutiertem Huntington-Gen die ersten Symptome auftreten. Überraschenderweise befanden sich viele dieser Variationen in Genen, die die DNA-Reparatur unterstützen.

Jong-Min Lee verwendet einen anschaulichen Vergleich, um das Konzept von Genmodifizierern bei der Huntington-Krankheit zu erläutern.

Jong-Min Lee vom Massachusetts General Hospital berichtet den Zuhörern neueste Ergebnisse vom GeM-HD-Konsortium - einer

internationalen Gruppe von Wissenschaftlern, die nach genetischen Variationen forscht, welche den Ausbruchzeitpunkt der Huntington-Krankheit beeinflussen. Das GeM-HD-Konsortium benützt Mikrochips, die winzige Variationen entlang des gesamten Genoms von tausenden von Huntington-Patienten auslesen. Daraus entsteht eine riesige Datenbank, die mit der Frage konfrontiert wird, ob irgendwelche dieser Variationen mit dem Beginn der Krankheit in Verbindung stehen. Zuletzt wurden zur Analyse Daten von **9.000** Huntington-Patienten herangezogen. Durch diese große Datenmenge konnten noch mehr Variationen identifiziert werden, die sich auf den Ausbruchzeitpunkt der Krankheit auswirken. Diese Variationen sind wiederum bemerkenswert nah an weiteren DNA-Reparaturgenen. Lee beschreibt eine subtile Variation in der Abfolge des Huntington-Gens selbst, die auch das Alter des Ausbruchs mitbestimmt. Die stärkste durch Gem-HD identifizierte Auswirkung betrifft jedoch ein Gen namens FAN1. Einige Variationen in diesem Gen haben einen positiven Effekt auf den Ausbruchzeitpunkt, andere Variationen wirken sich negativ aus. Das legt nahe, dass eine der Aufgaben von FAN1 von zentraler Bedeutung für das Fortschreiten der Huntington-Krankheit ist. Lee legt Nachweise vor, dass Menschen mit mehr FAN1 im Gehirn einen zeitlich späteren Ausbruch zeigten. Daran spiegelt sich, wie mächtig Genstudien sein können: wenn es eine Möglichkeit gibt, die Aktivität von FAN1 künstlich zu erhöhen, könnte das wahrscheinlich eine Verzögerung der Huntington-Krankheitsverlaufs bedeuten.

Guo-Min Li von der University of Texas Southwestern untersucht einen Prozess namens "Fehlerreparatur", dabei handelt es sich um eine der Arten, auf die Zellen DNA-Schäden beseitigen. Diese Fehlerreparatur ermöglicht es Zellen, kleine Fehler zu reparieren, die plötzlich auftreten, wenn Zellen ihre DNA kopieren. Wenn solche Reparaturgene von Mutationen betroffen sind, kommt es mit hoher Wahrscheinlichkeit zu Krebs, denn Fehler pflanzen sich ungehindert fort. Li verweist darauf, dass, obwohl die Fehlerreparatur höchstnützlich ist, sie manchmal selbst irren kann. Einer dieser Irrtümer ist die Tendenz, lange, sich wiederholende Abschnitte der DNA weiter zu verlängern. Die Genmutation, die die Huntington-Krankheit hervorruft - eine Wiederholung der DNA-Buchstaben "C-A-G" - ist so ein sich wiederholender Abschnitt. Lis Gruppe beschäftigt sich mit dem Prozess, durch den die Fehlerreparatur für eine Verlängerung solcher Gene sorgt. Sie haben bereits einige spezifische Prozesse identifiziert, die verantwortlich sind und Li sagt, dass es sich hierbei um mögliche Angriffspunkte für neue Huntington-Medikamente handeln könnte.

Lorena Beese von der Duke University studiert ebenfalls Fehlerreparaturen. Ihre Gruppe konzentriert sich darauf, wie genau bestimmte Proteine ihre Arbeit durchführen - wie sie Fehler wahrnehmen, sie herauschneiden und dann die losen Enden der DNA wieder verbinden. Die Enzyme, die Beese's Gruppe bereits im Detail beschrieben hat, könnten sich ebenfalls [als](#) geeignet für eine künftige Medikation herausstellen, indem man darauf Einfluss nimmt, wie sie mit langen CAG-Wiederholungen umgehen.

Peter McKinnon vom St. Jude's Children's Research Hospital ist ein Experte für DNA-Reparatur. Er stellt der Zuhörerschaft die verschiedenen Arten von DNA-Schäden vor, die im Gehirn auftreten. Das Gehirn ist aus Sicht der DNA-Reparatur besonders interessant, da sich über die längste Zeit unserer Lebensdauer unsere Neuronen nicht teilen. Daher können sie die Werkzeuge der DNA-Reparatur, die bei Zellteilung eingesetzt werden, gar nicht anwenden. McKinnons Gruppe beschäftigt sich mit gewissen DNA-Schadensmechanismen, die darauf beruhen, dass nur einer der beiden DNA-Stränge repariert wird, der andere bleibt schadhaft.

Lorena Beese zeigt ein Model eines der Enzyme (Eiweiß-Maschinen), die sich um die DNA kümmern und mit dem langsameren oder schnelleren Fortschreiten der Huntington-Krankheit in Verbindung stehen.

Partha Sarkar von der University of Texas untersucht das Huntington-Protein und seine direkten Wechselwirkungen mit DNA und DNA-bearbeitenden Proteinen. Es stellte sich heraus, dass das mutierte Huntingtin sich bei einem Protein namens PNKP aufhält, dessen Aufgabe es ist, sich um die DNA zu kümmern. Dabei hindert das mutierte Huntingtin PNKP daran, seine Arbeit zu tun. So könnte sich durch das mutierte Huntingtin die Beschädigung der DNA verstärken.

Die Autoren haben keine Interessenskonflikte offenzulegen. [Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...](#)



Themen
[Therapie-Konferenz Reparatur der DNA](#)
[Mehr ...](#)
Verwandte Artikel

[Wenn Aussetzer gut sind: genetischer Schluckauf, der gegen die Huntington-Krankheit schützt](#)

23. März 2019

[Huntington's Disease Therapeutics Conference 2019 - Tag 3](#)

17. März 2019

[Huntington's Disease Therapeutics Conference 2019 - Tag 2](#)

10. März 2019

[Vorherige](#)[Nächste](#)

- Glossar
- **ALS** Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.
- [Lesen Sie weitere Definitionen im Glossar](#)

Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung.

In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben

Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

HDBuzz

[Neuigkeiten](#)

[Ältere Sonderbeiträge](#)

[Über uns](#)

[HDBuzz Finanzierungspartner](#)

[Diese Seite enthält Inhalte von HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

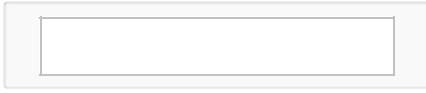
Menschen

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Folgen Sie HDBuzz

Melden Sie sich für unsere monatliche Zusammenfassung per E-Mail an, indem Sie Ihre E-Mail-Adresse unten eingeben. Weitere Optionen erhalten Sie unter [Mailingliste](#)



© HDBuzz 2011-2019. Die Inhalte von HDBuzz können unter der [Creative Commons Lizenz](#) frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Bitte lesen Sie unsere [Nutzungsbedingungen](#) für weiterführende Informationen.

© HDBuzz 2011-2019. 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 13. April 2019 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/254>

Manche Textteile auf dieser Seite sind noch nicht übersetzt worden. Der Text wird unten in der Originalsprache angezeigt. Wir arbeiten daran, den gesamten Inhalt so schnell wie möglich zu übersetzen.