

Zusammenhang zwischen Hirnerkrankungen - Ataxia Awareness Tag

Der 25. September ist der Tag des Bewusstseins für Ataxie, daher hebt HDBuzz die Verbindungen zwischen Huntington- und Ataxieforschung hervor. Erfahren Sie, wie die Forschungsbereiche historisch parallel gewachsen sind und sich beeinflussen.



Von Dr Leora Fox

25. September 2024

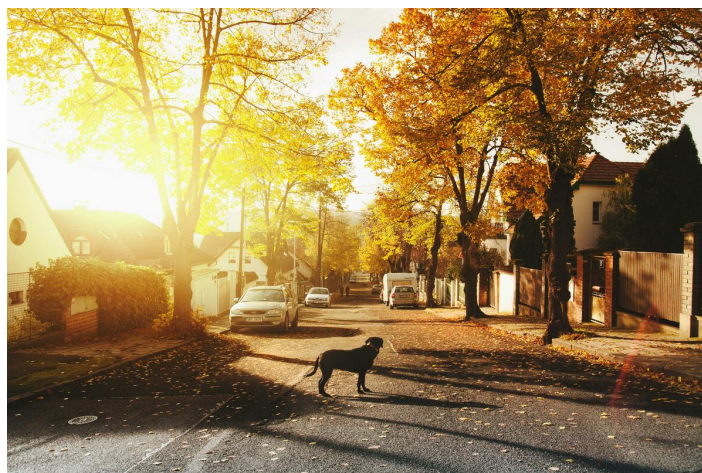
Bearbeitet von Dr Sarah Hernandez

Übersetzt von Rebecca

Heute, am Internationalen Tag der Aufklärung über Ataxie, machen wir auf eine Gruppe von Hirnerkrankungen aufmerksam, die viele Formen annehmen können. Wie die Huntington-Krankheit ist auch die Ataxie degenerativ; Sie schädigt die Gehirnzellen, verursacht Veränderungen in der Bewegung und bringt komplexe Symptome mit sich, die sich mit der Zeit verschlimmern. Die Huntington-Krankheit und einige Formen der Ataxie haben einen gemeinsamen genetischen Ursprung, und wir wollen über medizinische und Forschungsüberschneidungen berichten.

Was ist Ataxie?

Wie die Huntington-Krankheit ist auch die Ataxie eine seltene Form der neurologischen Erkrankung. Sie kann zu einer Vielzahl von Symptomen führen, darunter mangelnde Koordination, undeutliche Sprache und Schwierigkeiten beim Gehen - scheinbar ähnlich wie nach dem Konsum von Alkohol. Ataxie wird in der Regel durch eine Schädigung eines Teils des Gehirns verursacht, der die Bewegung koordiniert, das sogenannte Kleinhirn, das sich am Hinterkopf direkt über dem Hals befindet.



In den 1980er und 1990er Jahren gab es parallele Bemühungen, die genetische "Nachbarschaft" einzugrenzen, gefolgt von der genauen Lokalisierung der Gene, die zu

Die Symptome der Ataxie können von Person zu Person sehr unterschiedlich sein, und sie können auch je nach Art der Ataxie variieren. Einige Formen werden von einem Elternteil weitergegeben, wie bei der Huntington-Krankheit - nur eine Kopie des fehlerhaften Gens reicht aus, um die Krankheit hervorzurufen. Dies wird als autosomal-dominante Vererbung bezeichnet. Andere Formen der Ataxie werden nur weitergegeben, wenn eine Person zwei Kopien eines fehlerhaften Gens erbt - die Eltern haben keine Ataxie, aber sie sind jeweils ein "Träger" des Gens. Ataxie kann auch durch eine Hirnverletzung oder -infektion verursacht werden oder unbekannte Ursachen haben (idiopathisch/sporadisch).

Warum sollte sich die Huntington-Gemeinschaft mit Ataxie beschäftigen?

Ataxie kann sich auf eine Gruppe von Störungen beziehen, aber auch einfach auf unkoordinierte Bewegungen. Wenn Sie jemals zu viel getrunken haben, haben Sie wahrscheinlich alkoholische Ataxie erlebt. Und viele Menschen mit der Huntington-Krankheit erleben irgendwann im Verlauf ihrer Krankheit eine Ataxie. Frag viele Mitarbeiter im Gesundheitswesen mit Huntington-Erfahrung und sie werden dir sagen, dass, wenn du eine Person mit der Huntington-Krankheit gesehen hast, du eben nur *eine* Person mit der Huntington-Krankheit gesehen hast. Wir alle wissen, dass die Huntington-Krankheit komplex ist und dass die Symptome von Tag zu Tag variieren können, ganz zu schweigen von Individuum. Die Symptome einer Ataxie können Menschen mit der Huntington-Krankheit betreffen, insbesondere in späteren Stadien.

Die Huntington-Krankheit betrifft den Teil des Gehirns, der für willkürliche Bewegungen wichtig ist, und es ist wahrscheinlicher, dass sie Chorea verursacht, die ruckartig und tänzerisch aussehen kann. Ataxie betrifft den Teil des Gehirns, der die Bewegung koordiniert, und es ist wahrscheinlicher, dass sie Bewegungen verursacht, die instabil oder langsam erscheinen. Beide Krankheiten verschlimmern sich im Laufe der Zeit und führen dazu, dass die Menschen Schwierigkeiten beim Sprechen, Gehen und bei alltäglichen Aufgaben haben. Es gibt sogar Fallberichte, in denen bei einer Person mit der Huntington-Krankheit Ataxie falsch diagnostiziert wurde, weil ihre frühen Symptome Schwierigkeiten mit dem Gleichgewicht und der Koordination beinhalteten.

„Die gemeinsame Natur der CAG-Wiederholung bei der Huntington-Krankheit und mehreren erblichen Ataxien bedeutet, dass die Forscher weiterhin voneinander lernen können, indem sie zusammen- und parallel arbeiten “

Genetik der Huntington-Krankheit und der Ataxie

Die größte Überschneidung in der Huntington- und Ataxie-Forschung gibt es innerhalb einer Gruppe von Ataxien, die durch denselben genetischen Fehler verursacht werden. Wir wissen, dass die Huntington-Krankheit dominant (von einem Elternteil) vererbt wird und dass sie immer durch die Expansion von CAG-Wiederholungen innerhalb eines Gens namens Huntingtin verursacht wird. Einige Ataxien werden auch dominant vererbt, darunter eine Gruppe von Erkrankungen, die als spinocerebelläre Ataxie (SCA) bekannt sind, und einige von ihnen werden auch durch die Expansion von CAG-Wiederholungen verursacht.

Bei der Huntington-Krankheit sind die zusätzlichen CAGs im Huntingtin-Gen zu finden, während SCA durch CAG-Wiederholungen in anderen Genen verursacht wird. Einige Beispiele sind Ataxin-1, Ataxin-3 und Ataxin-7, aber es gibt eine ganze Familie von Genen mit CAG-Repeat-Expansionen, von denen bekannt ist, dass sie (neben anderen Krankheiten) seltene Ataxien verursachen. Wir haben kürzlich von Dr. Harry Orr auf der Konferenz der Hereditary Disease Foundation von der Forschung zu SCA gehört.

Vor kurzem wurden neue genetische Ursachen für Ataxie entdeckt, darunter solche, die durch Triplet-Wiederholungen verursacht werden. Tatsächlich wurde im Jahr 2024 eine neue DNA-Wiederholung mit 5 Buchstaben als Ursache für viele erbliche Ataxiefälle aufgedeckt. Wie die Entdeckung des Gens, das die Huntington-Krankheit verursacht, im Jahr 1993 ist dies ein großer Schritt nach vorne für Menschen, die diese Art von Ataxie haben! Bill Nye the Science Guy, ein bekannter Wissenschaftskommunikator (und Inspirationsquelle für uns bei HDBuzz) hat Familienmitglieder, die an dieser Form von Ataxie leiden, die als SCA27B bekannt ist. Er hat sich mit der National Ataxia Foundation in den USA zusammengetan, um mehrere Videos über diese Erkrankung zu drehen.



Forscher, die ähnliche Krankheiten erforschen - wie die Huntington-Krankheit und Ataxien - können voneinander lernen. Hoffentlich kann man so in beiden Fällen schneller das Ziel einer echten Behandlungsmethode erreichen.

Quelle: Tima Miroshnichenko

Historische Forschungsüberschneidungen

Historisch gesehen hat die Genforschung bei der Huntington-Krankheit und Ataxie einen ähnlichen Weg eingeschlagen. In den 1980er und 1990er Jahren gab es erste Bemühungen, die "Nachbarschaft" einzugrenzen, gefolgt von der genauen Lokalisierung der Gene, die zur Krankheit führten. In den 1990er und 2000er Jahren folgten Tiermodelle, die es Wissenschaftlern ermöglichten, die Entwicklung, das Fortschreiten und die Behandlung der Huntington-Krankheit und der erblichen Ataxien zu untersuchen. Dabei handelte es sich um ähnliche Labortechniken, die fachübergreifend aufeinander aufbauten.

Wichtig ist, dass die Forschungsentwicklungen in den Bereichen Huntington- und Ataxie-Krankheit ähnliche gemeinsame Anstrengungen zwischen Forschern und Familienmitgliedern beinhalteten, die sich bereit erklärten, ihre Zeit, Proben und Hirngewebe zum Wohle künftiger Generationen zu spenden.

Forschung heute

„Ataxie und Huntington-Krankheit haben viele Gemeinsamkeiten. Für Forscher ist es produktiv, Erkenntnisse über verschiedene Krankheitsbereiche hinweg zu gewinnen, insbesondere über solche mit gemeinsamen genetischen Merkmalen.“

Die gemeinsame Natur der CAG-Wiederholung bei der Huntington-Krankheit und mehreren erblichen Ataxien bedeutet, dass die Forscher weiterhin voneinander lernen können, indem sie zusammen und parallel arbeiten und einen gemeinsamen Satz von Werkzeugen und Ideen einsetzen. Alle zwei Jahre finden weiterhin internationale Konferenzen statt, auf denen Wissenschaftler aus aller Welt zusammenkommen, die sich mit CAG-Wiederholungsstörungen befassen, und viele Labore arbeiten neben erblichen Ataxien wie SCA auch an der Huntington-Krankheit. Das Phänomen, dass CAG-Wiederholungen in einigen Zellen länger werden (somatische Expansion), liegt auch für diese Ataxien zusätzlich zur Huntington-Krankheit vor. Wissen, das auf dem Weg zu Behandlungen genutzt werden kann.

Darüber hinaus profitieren wir bereits von den gemeinsamen Erkenntnissen in der Arzneimittelforschung. Die Entwicklung von ASOs zur Huntingtin-Senkung hat zu ähnlichen Bemühungen auf dem Gebiet der Ataxie geführt, bei dem es sich ebenfalls um ein extra langes, klumpiges Protein handelt. Ähnlichkeiten zwischen Krankheiten in der Art und Weise, wie sich CAGs wiederholen, haben sogar zur Entwicklung eines Medikaments durch VICO Therapeutics geführt, das zur Behandlung von Menschen mit der Huntington-Krankheit, SCA1 oder SCA3 eingesetzt werden kann. Bleiben Sie dran für einen tieferen Einblick in die jüngste positive Dynamik dieser Studie am Menschen, an der Teilnehmer mit allen drei Erkrankungen teilnehmen.

Zum Mitnehmen

Ataxie und Huntington-Krankheit haben viele Gemeinsamkeiten. Für Forscher ist es produktiv, Erkenntnisse über verschiedene Krankheitsbereiche hinweg zu gewinnen, insbesondere über solche mit gemeinsamen genetischen Merkmalen. Und es ist erfreulich zu wissen, dass andere Familien, die mit einer Erbkrankheit zu kämpfen haben, ihre eigenen unterstützenden Netzwerke aufgebaut haben, deren parallele Bemühungen die klinische Forschung und Interessenvertretung vorantreiben.

HDBuzz ist stolz darauf, die Ataxie-Community am Ataxia Awareness Tag zu würdigen. Wir möchten auch Dr. Celeste Suart von der [National Ataxia Foundation](#) (NAF) für ihren Beitrag danken. Die NAF betreibt [SCASource](#), eine Website ähnlich wie HDBuzz, die Forschungsnachrichten in einfacher Sprache bietet, die von Wissenschaftlern geschrieben wurden. Wenn Sie mehr erfahren möchten, ist SCASource ein großartiger Ausgangspunkt.

Leora Fox und Sarah Hernandez haben keine Interessenkonflikte offenzulegen. [Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...](#)

GLOSSAR

Spinozerebelläre Ataxie Eine Familie von Erkrankungen, die zu einer charakteristischen Bewegungsstörung führt. Viele Typen der spinozerebellären Ataxie werden durch die gleiche Mutation wie bei der Huntington-Krankheit verursacht - eine CAG-Verlängerung.

CAG-Wiederholung Der Abschnitt der DNA am Anfang des Huntington-Gens, der die Sequenz CAG viele Male wiederholt enthält und ungewöhnlich lang ist bei den Menschen, die die Huntington-Krankheit entwickeln

dominant Eine genetische Krankheit, bei der nur eine Kopie des Gens mutiert sein muss.

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

ASOs Eine Art von Gen-Stummschaltungs-Behandlung, in der speziell entworfene DNA-Moleküle genutzt werden, um ein Gen auszuschalten

SCA Spinozerebelläre Ataxie, eine weitere neurodegenerative Krankheit, die durch zu viele CAG verursacht wird

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

