

## Huntington Study Group (HSG) Conference 2024 – Tag 3

Lesen Sie die neuesten Informationen über klinische Studien und wissenschaftliche Forschung zur Huntington-Krankheit von Tag 3 der Konferenz der Huntington Study Group 2024.



Von Dr Leora Fox und Dr Sarah Hernandez 13. November 2024

Bearbeitet von Dr Sarah Hernandez Übersetzt von Rebecca

**W**ir sind zurück für den 3. und letzten Tag der Konferenz der Huntington Study Group (HSG). Sie können auch Updates von Tag 1 und Tag 2 lesen. Das Beste haben sie sich für den Schluss aufgehoben - den Familientag! Verfolgen Sie unseren letzten Tag der HSG!

### Entmystifizierung der Forschung

Der Familientag beginnt mit einem Vortrag von Dr. Martha Nance, einer Neurologin von der Universität von Minnesota. Unter dem Titel „Entmystifizierung der Forschung“ erläutert sie die Grundlagen von Forschungsstudien, die Teilnahme daran und wie die Wissenschaft zu Behandlungen führt. Sie erinnert uns an die Vorteile und Herausforderungen, die die Arbeit an der Huntington-Forschung mit sich bringt. So wird die Krankheit beispielsweise durch ein einziges Gen verursacht und hat eine wunderbare, engagierte Teilnehmergemeinschaft, aber sie ist selten, komplex und betrifft das Gehirn.



*Die HSG 2024 fand in der Innenstadt von Cincinnati statt und brachte die Forschung zur Huntington-Krankheit und klinische Studien in den Bundesstaat Buckeye.*

Jetzt geht Martha noch einmal auf die Grundlagen der Genetik ein und erklärt, wie sich unsere Gene aus einem Buchstabencode zusammensetzen, den wir mit den Buchstaben A, C, T und G darstellen.

Innerhalb des Huntingtin-Gens hat jeder Mensch Wiederholungen der Buchstaben CAG - die meisten Menschen haben zwischen 10 und 26. Diejenigen, die 40 oder mehr haben, entwickeln später eine Huntington-Krankheit. 36-39 Wiederholungen können zu Lebzeiten zu Huntington-Symptomen führen, müssen es aber nicht. CAG-Wiederholungen von 27 bis 35 können manchmal zu längeren Wiederholungen in der nächsten Generation führen - das heißt, bei den Eltern bricht vielleicht nie die Huntington-Krankheit aus, aber ihre Kinder könnten mehr Wiederholungen und damit auch Symptome entwickeln. Es ist wichtig zu beachten, dass keiner dieser Bereiche absolut ist; andere Gene und Umweltfaktoren können die Huntington-Krankheit und den Zeitpunkt ihres Ausbruchs beeinflussen.

Martha erinnert uns daran, dass Gene (DNA) in genetische Kopien (RNA) umgewandelt werden können, aus denen dann die Bausteine der Zelle (Proteine) entstehen. Sie zählt auch die verschiedenen Arten von Forschungsansätzen auf, die dazu beitragen können, mehr über eine Krankheit zu erfahren und Behandlungen zu entwickeln.

Beobachtungsstudien und Umfragen helfen den Forschern zu verstehen, wie Genetik, Biologie und Symptome zusammenhängen oder wie die Symptome das Leben der Menschen beeinflussen. Beispiele hierfür sind MyHDStory, JOIN-HD, CHANGE-HD und ENROLL-HD.

Andere Studien konzentrieren sich auf die Biologie der Huntington-Krankheit, um die „nachgeschalteten Effekte“ zu untersuchen - was mit den Gehirnzellen aufgrund einer genetischen Veränderung geschieht, wie Entzündungen, Schäden und Funktionsstörungen, und wie man helfen kann, zellulären „Müll“ zu beseitigen, wie ungenutzte Proteinfragmente oder toxische Proteine.

Martha spricht über einige Behandlungsansätze für die Huntington-Krankheit, wie z. B. die gezielte Bekämpfung der zugrunde liegenden CAG-Wiederholungen, die Behebung von Funktionsstörungen in den Zellen, die Senkung des Huntingtin-Spiegels und die Konzentration auf die Symptome zur Verbesserung der Lebensqualität.

Sie erörtert einige der Feinheiten der Huntingtin-Senkung und die vielen Ansätze, die erforscht werden. Die Entwicklung von Medikamenten, die an der RNA-Botschaft „kleben“, die Konzentration auf eine oder beide Huntingtin-Kopien, die Art und Weise der Verabreichung dieser potenziellen Behandlungen - es gibt viele Möglichkeiten, diese Herausforderungen mit neuen wissenschaftlichen Methoden anzugehen.

Sie führt auch die verschiedenen Medikamente auf, die bereits zur Behandlung von Huntington-Symptomen zur Verfügung stehen, und erwähnt neue Ideen, die aus der Grundlagenforschung in die Medikamentenentwicklung eingeflossen sind, wie z. B. der

Versuch, die allmähliche Ausbreitung von CAG-Wiederholungen zu verlangsamen, die im Laufe der Zeit in Gehirnzellen auftreten kann (somatische Instabilität).

**„Beobachtungsstudien und Umfragen helfen den Forschern zu verstehen, wie Genetik, Biologie und Symptome zusammenhängen oder wie die Symptome das Leben der Menschen beeinflussen.“**

Martha spricht nun darüber, wie wir das Fortschreiten der Huntington-Krankheit messen und bestimmen können, wer für Studien in Frage kommt. Ein Beispiel ist der CAP-Score, eine Formel, die die Größe der CAG-Wiederholungen und das Alter berücksichtigt, um das „erwartete“ Alter des Ausbruchs zu bestimmen. Dies ist natürlich von Person zu Person unterschiedlich.

Sie geht auch auf historische und aktuelle Methoden zur Einteilung von Huntington in „Stadien“ ein. Für Forschungszwecke verwendet die heutige wissenschaftliche und klinische Gemeinschaft das HD-ISS.

## **Brückenschlag zwischen Forschung und Behandlung**

Die nächste Sitzung ist eine Podiumsdiskussion mit Fragen und Antworten zur Teilnahme an der klinischen Forschung, an der Patienten, Forscher, Ärzte und andere Mitglieder der Gemeinschaft teilnehmen, die über ihre Erfahrungen sprechen und Fragen zum Weg von der Forschung zur Behandlung beantworten.

Zu den Themen, die zur Sprache kamen, gehörten Durchhaltevermögen trotz Rückschlägen, Lehren aus klinischen Studien, die nicht wie erwartet endeten, Frustration über die Zulassungskriterien und der Beitrag zur Forschung durch Teilnahme an Beobachtungsstudien.

Alle Podiumsteilnehmer ermutigten die Zuhörer, sich in irgendeiner Form an der Forschung und an ihren lokalen Gemeinschaften zu beteiligen, sei es durch eine Medikamentenstudie, eine Beobachtungsstudie oder einfach durch den Kontakt mit anderen in der Gemeinschaft, um das Bewusstsein zu schärfen und Unterstützung zu erhalten.

## **Huntington-Biologie und Grundlagen**

Die Nachmittagssitzung beginnt mit Dr. Victor Sung, einem Neurologen (und Fürsprecher der Gemeinschaft) an der Universität von Alabama, der sich auf Huntington konzentriert. Er spricht über die Arbeit der HSG im Bereich der Huntington-Krankheit, von den Grundlagen der Forschung bis hin zur Klinik.



*Die Anbieter waren in einer Ausstellungshalle vertreten, in der die Unternehmen zeigen konnten, wie sie hoffen, dass ihre Medikamente bei der Behandlung der Huntington-Krankheit wirken werden. Hier zeigt Spark Therapeutics tiefe Gehirnstrukturen, die durch Huntington betroffen sind.*

Er hat eine großartige Analogie, um über die DNA-Reparatur und die Verlängerung von CAG-Wiederholungen nachzudenken: Die beiden DNA-Stränge verhalten sich wie ein verklemmter Reißverschluss, der aus der Bahn gerät und nicht mehr mit der gegenüberliegenden Seite zusammenpasst. Bei dem Versuch, den schief sitzenden Reißverschluss zu reparieren, werden versehentlich noch mehr CAGs hinzugefügt.

Wir haben schon viel über den Biomarker NfL, der von geschädigten Gehirnzellen freigesetzt wird gehört, der im Verlauf der Huntington-Erkrankung ansteigt. Victor vergleicht die Freisetzung von NfL mit einem Tornado, bei dem Dinge herumgeschleudert werden - je mehr Schaden, desto größer der Tornado.

Er geht auch noch einmal auf das HD-ISS-Stadiensystem ein und erklärt, wie es dazu beiträgt, Studien zur Verlangsamung des Fortschreitens von Huntington zu konzipieren. Die Möglichkeit, die präsymptomatischen und sehr frühen Stadien der Huntington-Krankheit besser definieren zu können, wird bei der Entscheidung über den richtigen Zeitpunkt für eine Behandlung von Vorteil sein.

Er stellt fest, dass sich das Gebiet in nur einem Jahrzehnt von Vitaminen (und sogar Blaubeeren!) als experimentelle Behandlungsmethoden zu einer Vielzahl von genetischen und biologischen Ansätzen entwickelt hat. Das Feld lädt Forscher ein, „ihren Hut in den Ring zu werfen“ und die Herausforderung der Huntington-Krankheit aus allen Blickwinkeln anzugehen.

Victor erinnert uns auch daran, dass 2024 das erste Mal ist, dass wir so kurz hintereinander vier positive Pressemitteilungen über Meilensteine in der Entwicklung von Huntingtinsenkenden Medikamenten haben (von Wave, uniQure, PTC Therapeutics und Skyhawk).

# Hoffnung aus dem Labor in die Klinik bringen

Unsere nächste Rednerin ist die HDBuzz-Mitarbeiterin Dr. Sarah Hernandez! In ihrem Vortrag geht es um Hoffnung in der Forschung, von der Klinik über Experimente bis hin zu Ideen. Zunächst erzählt sie die Geschichte ihrer eigenen Familie und wie weit wir von der Zeit vor der Entdeckung des Huntington-Gens bis heute gekommen sind.

Sarahs familiärer Hintergrund und die Entdeckung der Geschichte von Nancy Wexlers „Gene Hunters“ veranlassten sie, einen Dokortitel zu erwerben und die Huntington-Krankheit zu erforschen. Heute ist sie bei der Hereditary Disease Foundation, einer von Nancy Wexler gegründeten gemeinnützigen Organisation, die sich mit der Erforschung von Huntington befasst, für alles zuständig, was mit Wissenschaft zu tun hat.

**„Alle Podiumsteilnehmer ermutigten die Zuhörer, sich in irgendeiner Form an der Forschung und an ihren lokalen Gemeinschaften zu beteiligen, sei es durch eine Medikamentenstudie, eine Beobachtungsstudie oder einfach durch den Kontakt mit anderen in der Gemeinschaft, um das Bewusstsein zu schärfen und Unterstützung zu erhalten.“**

Sie lässt die rasanten guten Nachrichten des Sommers 2024 Revue passieren, über die HDBuzz nach den Pressemitteilungen von Wave, uniQure, PTC Therapeutics und Skyhawk berichtete. Sarah ermutigt zu einem Blick aus der Vogelperspektive auf diese positiven Nachrichten, die zusammengenommen zeigen, dass die HTT-Senkung ein erfolgreicher Behandlungsansatz werden könnte. Sie erinnert uns daran, dass noch mehr HTT-Senkungsstrategien in Arbeit sind, von Unternehmen wie Latus Bio, Incisive Genetics, Atalanta Therapeutics und Alnylum Pharmaceuticals.

Sie erwähnt auch Ansätze, die Expansion von CAG-Wiederholungen zu stoppen, von Unternehmen wie Rgenta und LoQus23, oder Stammzellersatztherapien, die von Neuexcell, Sana Biotechnology und Universitäten wie UC Irvine und UC San Diego entwickelt werden. Hoffnung findet Sarah auch in der Grundlagenforschung, z. B. in neuen Instrumenten zur Vergrößerung einzelner Gehirnzellen und in Bemühungen, die Verabreichung von Medikamenten an das Gehirn durch die Nase oder mittels Ultraschall zu verbessern!

Sarah weist auf die vielen HD-Organisationen hin, die sich in den USA für Pflege, Unterstützung, Forschung und Bildung einsetzen, wie HDF, HDSA, HDBuzz, HDYO, HSG, HD-Reach, Help4HD und andere. Sie erinnert uns auch daran, dass es laufende Forschungsarbeiten zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit Huntington gibt, z. B. Studien zu Schlaf, Lebensstil und Gleichberechtigung in Forschung und Pflege. Ein wirklich hoffnungsvoller Vortrag!

## Hoffnung für Betroffene wecken

Die nächste Sitzung ist eine Podiumsdiskussion zum Thema Hoffnung, bei der Mitglieder der Huntington-Gemeinschaft über ihre persönlichen Geschichten berichten, die sie dazu inspirieren, sich weiterhin für Behandlungen und Heilmittel für Huntington einzusetzen.

Erin Patterson, [Autorin von Huntington's Disease Heroes](#), erzählte von ihrer persönlichen Geschichte mit der Krankheit, da sie als Betreuerin ihres Vaters genetisch positiv ist. Sie findet Hoffnung in der Gnade, mit der ihr Vater der Huntington-Krankheit begegnet. Sie sagt, selbst wenn es nicht rechtzeitig eine Behandlung für sie gäbe, wisse sie, dass es ihr gut gehen werde, weil ihr Vater das Leben so angehe.

Charles Sabine, OBE, Gründer der [HiddenNoMore Foundation](#), erzählt von der Hoffnung, die er durch die Organisation eines Treffens zwischen Papst Franziskus und HD-Familien genährt hat. Er drehte einen Film über diese Begegnung mit dem Titel [Dancing at the Vatican](#). Charles erzählte kürzlich [seine Geschichte in einem TED-Vortrag](#).

Dr. Karen Anderson erzählte, dass die Familien, die zu Gemeinschaftsveranstaltungen wie HSG kommen, ihr Hoffnung geben. Das war nicht der Fall, als sie in das Feld der Huntington-Krankheit einstieg! Sie hat mit der HSG an [MyHDStory](#), gearbeitet, einer Online-Forschungsplattform, die von der Huntington-Krankheit betroffene Menschen miteinander verbindet, um die Bedürfnisse von Menschen mit Huntington besser zu verstehen und Barrieren für die Teilnahme an klinischen Studien abzubauen.

Das war's von uns für die HSG 2024! HDBuzz hatte eine großartige Zeit, um Live-Updates an die Community zu senden, und wir hoffen, dass Sie die Berichterstattung genossen haben!

---

*Die Autoren haben keine Interessenskonflikte 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

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

**RNA** Die Chemikalie ähnlich der DNA, die die "Nachrichten"-Moleküle herstellt, die die Zellen als Arbeitskopien von Genen bei der Herstellung von Proteinen nutzen.

**ALS** Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.

**NfL** Biomarker für die Gesundheit des Gehirns

---

© 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](https://hdbuzz.net)

Erstellt am 25. März 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/390>