

## Danke an die Huntington-Familien für das Voranbringen der Forschung

In dieser Zeit des Schenkens möchten wir Ihnen, der Huntington-Gemeinschaft für alles, was Sie für die Huntington-Forschung getan haben, danken. Nur so nähern wir uns Medikamenten, die eines Tages die Krankheit verlangsamen oder heilen können.

Von [HDBuzz Editors](#) | 6. Dezember 2024 | Bearbeitet von [HDBuzz Editors](#)  
Übersetzt von [Rebecca](#) | Ursprünglich veröffentlicht am 3. Dezember 2024

---

Im Geiste der Dankbarkeit möchte das HDBuzz-Redaktionsteam anlässlich des diesjährigen Giving Tuesday über die einzigartige und transformative Rolle nachdenken, die die Huntington-Familien bei der Förderung der wissenschaftlichen Forschung spielen. Von ihrer Widerstandsfähigkeit angesichts dieser extrem herausfordernden Erkrankung bis hin zu ihren außergewöhnlichen Beiträgen zu wissenschaftlichen Studien ist die Huntington-Familie weiterhin ein wesentlicher Partner, um Fortschritte auf dem Weg zu Behandlungen und eines baldigen Behandlungsmittels voranzutreiben.

## Teilnahme an wissenschaftlichen Studien: Ein Bekenntnis zum Fortschritt

Einer der inspirierendsten Aspekte der Huntington-Gemeinschaft ist ihr unerschütterliches Engagement für die Teilnahme an der Forschung. Klinische Studien, Beobachtungsstudien und andere Datenerhebungsbemühungen beruhen alle stark auf der aktiven Beteiligung von Personen mit der Huntington-Krankheit, ihren Familien und Risikopersonen. Diese Studien erfordern Zeit, Mühe und emotionale Widerstandsfähigkeit, aber die Huntington-Familien stellen sich konsequent der Situation und versteht, dass ihre Teilnahme der Schlüssel zum wissenschaftlichen Fortschritt ist.



*Huntington-Familien haben erfolgreiche Partnerschaften mit Forschern, Klinikärzten, politischen Entscheidungsträgern und anderen Interessensgruppen geschmiedet und die Forschung vorangetrieben.*

Dies ist ein langjähriges Thema in der Huntington-Forschung. Das Venezuela-Projekt begann 1979, ein entscheidendes Projekt in der Geschichte der Huntington-Forschung, das durch die Beiträge von Familien aus Gemeinden in dieser Region ermöglicht wurde. Ihre Teilnahme legte den Grundstein für die Identifizierung der genetischen Mutation, die die Huntington-Krankheit verursacht, revolutionierte das Forschungsfeld und ermöglichte Gentests und weitere, gezielte Forschung.

## **Selbstlose Beiträge**

Programme wie Enroll-HD, eine globale Beobachtungsstudie, verdanken einen Großteil ihres Erfolgs dem Engagement der Huntington-Familien. Mehr als 350 Projekte, die Enroll-HD-Daten abfragen, wurden durchgeführt, und mehr als 150 von Experten begutachtete Manuskripte, in denen die Ergebnisse detailliert beschrieben werden, wurden veröffentlicht - eine enorme Leistung!

Darüber hinaus wurden genomweite Assoziationsstudien (auch GWAS genannt) durch die Spende von DNA-Proben von Huntington-Familien an eine Vielzahl verschiedener Register ermöglicht. GWAS versuchen, genetische Modifikatoren von Krankheiten zu finden; andere genetische Faktoren, die dazu führen, dass die Symptome früher oder später im Leben beginnen, als allein auf der Grundlage der CAG-Zahl vermutet werden könnte. Viele dieser neu identifizierten Modifikatoren aus GWAS von Menschen mit der Huntington-Krankheit sind nun Ziele mit höchster Priorität für die Wirkstoffforschung durch akademische und privatwirtschaftlichen Forscher gleichermaßen.

Studien zur Identifizierung und Verfolgung von Biomarkern wie HD-Clarity und iNFLuence-HD stützen sich auf die Entnahme von Liquorproben (Nervenwasser) und Blutproben, um messbare Indikatoren für das Fortschreiten der Krankheit zu identifizieren. In ähnlicher Weise waren viele Stammzell- und Gehirnzellstudien, die gespendete Hautzellproben in Krankheitsmodelle umwandeln, ein direktes Ergebnis der Großzügigkeit der Huntington-Familien.

Immer mehr Huntington-Forschungsstudien verwenden gespendete menschliche Gehirnproben. Dies geht einher mit dem Aufkommen vieler ausgefallener neuer Techniken, die es Forschern ermöglichen, postmortale Gehirne auf Zellebene zu untersuchen und die Menge an Informationen, die aus diesen wertvollen Proben gesammelt werden, um Größenordnungen zu erhöhen. Die Erkenntnisse, die diese Studien hervorgehen, bringen uns dem Verständnis der Huntington-Krankheit bei Menschen und einer Behandlung näher.

## **Persönliche Geschichten teilen: Die**

# Wissenschaft menschlicher machen

Die Huntington-Familien haben maßgeblich dazu beigetragen, die Wissenschaft hinter der Krankheit nachvollziehbar zu machen. Indem sie persönliche Geschichten in Blogs, Konferenzpräsentationen und anderen Medien teilen, bieten sie Forschern, politischen Entscheidungsträgern und der breiten Öffentlichkeit einen Einblick in die realen Auswirkungen der Huntington-Krankheit. Diese Erzählungen inspirieren Wissenschaftler, härter zu arbeiten, informieren über die Gestaltung patientenzentrierter klinischer Studien und tragen dazu bei, dass neue Therapien den wahren Bedürfnissen der Betroffenen gerecht werden.

Projekte wie My HD Story und POWER-HD bereichern die Forschungslandschaft weiter, indem sie von Huntington-Familienmitgliedern berichtete Erlebnisse, Details über die real gelebten Erfahrungen von Menschen und andere wichtige Daten sammeln. Darüber hinaus fördern diese Geschichten Empathie und Verständnis und überwinden Barrieren von Stigmatisierung und Isolation. Sie dienen als Erinnerung daran, dass hinter jedem Datensatz und jedem Laborexperiment echte Menschen stehen - Familien, die für eine bessere Zukunft für ihre Lieben und andere kämpfen.

## Die Kraft der Interessenvertretung und der Bekanntheit



*Es ist wichtig, dass wir uns Gehör verschaffen! Entscheidungsträger müssen auf die realen Erfahrungen von Menschen mit der Huntington-Krankheit und von denen, die an klinischen Studien teilnehmen, hören.*

Die Huntington-Gemeinschaft hat sich unermüdlich für mehr Finanzierung, Forschungsmöglichkeiten, mehr soziale Unterstützung und ein größeres öffentliches Bewusstsein eingesetzt. Viele der lokalen Huntington-Organisationen auf der ganzen Welt werden von Familien und Betreuern angetrieben und haben unermüdlich daran gearbeitet, die Huntington-Krankheit ins Rampenlicht zu rücken. Diese Bemühungen haben nicht nur das öffentliche Verständnis gefördert, sondern auch den Weg für Regierungen und private

Einrichtungen geebnet, Forschungsinitiativen zur Huntington-Krankheit Vorrang einzuräumen. Ohne ihre Fürsprache wären viele Durchbrüche bei der Finanzierung und den Ressourcen für Forschung und Entwicklung nicht möglich gewesen.

Insbesondere haben diese Botschafter für die Huntington-Krankheit ihre Stimmen bei Aufsichtsbehörden wie der [FDA](#) eingebracht und so sichergestellt, dass die Patientenperspektive bei der Bewertung neuer Therapien im Mittelpunkt steht. Diese Interessenvertretung war entscheidend für die Gestaltung von Richtlinien für die Entwicklung und Zulassung von Medikamenten, um sie besser auf die Bedürfnisse der Huntington-Gemeinschaft eingehen zu lassen.

## **Aufruf zur Fortsetzung der Partnerschaft**

Wenn wir uns für die Gemeinschaft der Huntington-Familien bedanken, ist dies auch ein Aufruf zum Handeln für Forscher, politische Entscheidungsträger und die Gesellschaft insgesamt, ihren Stimmen und Beiträgen weiterhin Priorität einzuräumen. Auf dieser Partnerschaft aufzubauen bedeutet:

- Konzeption von Studien, die die Bedürfnisse der Teilnehmenden respektieren und priorisieren.
- Sicherstellung, dass Forschungsergebnisse zeitnah und zugänglich an die Gemeinschaft weitergegeben werden.
- Eintreten für kontinuierliche Investitionen in die Huntington-Forschung und Ressourcen der Gemeinschaft.

## **Mit Dankbarkeit voranschreiten**

Fortschritte in der Huntington-Forschung wären ohne den Mut, die Großzügigkeit und die Ausdauer der Huntington-Familien nicht möglich. Sie sind das Herz und die Seele im Kampf gegen die Huntington-Krankheit und ihre Beiträge erhellen den Weg in eine Zukunft ohne diese verheerende Krankheit.

Während wir über all das nachdenken, was erreicht wurde, wollen wir unsere Dankbarkeit gegenüber diesen bemerkenswerten Menschen bekräftigen und uns erneut dazu verpflichten, gemeinsam auf unsere Vision von Hoffnung, Hilfe und Heilung hinzuarbeiten. Deshalb ermutigen wir an diesem Giving Tuesday jeden aus der Huntington-Gemeinschaft, besonders diejenigen aus Huntington-Familien, nach innen zu schauen, eure Beiträge anzuerkennen und euch selbst etwas Dankbarkeit zu schenken.

---

*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

**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](https://hdbuzz.net)

Erstellt am 24. Februar 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/396>