'Buzzilien' fra verdenskongressen for Huntingtons Sygdom: Dag 1

#Buzzilia, dag 1: Jeff og Eds afrunding af begivenhederne på åbningsdagen af HS-verdenskongressen i Rio de Janeiro

Skrevet af Dr Ed Wild den 7. oktober 2013
Redigeret af Dr Jeff Carroll; Oversat af Majken Siersbæk
Oprindelig offentliggjort 15. september 2013

Vores første daglige rapport fra verdenskongressen om Huntingtons Sygdom i Rio de Janeiro, Brasilien.

12:50 - velkommen til Buzzilien! Verdenskongressen 2013 for Huntingtons Sygdom er lige ved at starte i Rio de Janeiro! Vi vil tweete…..

13:16 **Rodrigo Osorio** estimerer, at der er 40.000 latin-amerikanere som lider af HS - men op imod 120.000 er påvirket af sygdommen i bredere forstand(inklusiv familier). Osorio beskriver “The Red Latino-Americana de Huntington(RLAH)”, et nyt netværk af HS-klinikker i Latinamerika. Det latin-amerikanske netværk RLAH arbejder tæt sammen med andre HS-netværk over hele verden. Osorio beskriver renoveringen af et aktivitetscenter for HS-patienter i Chile, der kan føre til forbedringer i deres livskvalitet.

13:30 - **Osorio:** Patienter, der blev interviewet beskriver hvor vigtigt det er at have et sted man kan komme hvor man ikke bliver diskrimieret fordi man har HS.

Verdenskongressen for Huntingtons Sygdom bliver holdt i

Rio de Janeiro, Brasilien.

13:34 - **Taise Cadore** er formand for den brasilianske patientforening for Huntingtons Sygdom.

13:35 - **Cadore:** Det høje antal HS-patienter i Latinamerika kunne hjælpe med at fylde kliniske HS-forsøg med hundreder at frivillige deltagere. Latinamerikanske familier har været en del af HS-forskning, men har indtil videre ikke haft adgang til god behandling. At leve uden håb er endnu værre end at leve med Huntingtons Sygdom.

13:39 - **Louise Vetter**, administrerende direktør for "Huntington Disease Society of America (HDSA)" retter henvendelse til kongressen vedrørende 'familiernes rolle i HS-forskning'.

13:41 - **Vetter:** HDSA blev stiftet i 1968 af Marjorie Guthrie som værende et sted hvor HS-familier kan mødes om deres fælles erfaringer. 'Behandling' og 'kurering' er en uadskillelige i HS-verdenen. En hær af HS-familier er aktive, tilmeldt og klar til at gøre mere. Hvordan rekrutterer vi hæren af HS-familier? Informér: htt://HDbuzz.net, http://HDSA.org og http://HDTrials.org.

13;46 - **Vetter:** Langt den bedste måde at få HS-familiemedlemmer til at engagere sig på er via personlige relationer, præcis som i gamle dage! "Forsknings-ambassadører" er frivillige, der har deltaget i HS-forskning og er villige til at videregive deres erfaring til andre. Det kræver fællesskab at bekæmpe HS - samarbejde, kommunikation og at skabe forbindelser.

13:54 - **Matt Ellison**, grundlægger af HS ungdomsorganisationen (HDYO) http://hdyo.org taler på konferencen om "unge og HS".

13:55 - **Ellison:** Unge mennesker i familier med HS står overfor mange udfordringer - tab og dødsfald, ansvar for omsorg, social stigmatisering og andet. HDYO-hjemmesiden er lavet for at kunne addressere mange af disse bekymringer ved at give forståelig information til unge mennesker. Unge HS-familiemedlemmer fortæller, at informationen på HDYO hjælper

dem med at navigere gennem en tilværelse med HS. HDYO har nu en fuldtidsansat, og over 100 frivillige inklusiv et antal hårdtarbejdende frivillige oversættere.

14:05 - **Ellison** håber, at det sociale tabu omkring HS kan mindskes ved at informere unge mennesker og familier bedre og dermed undgå den lidelse, der følger med social isolering. Ellison kan kontaktes på Matt@hdyo.org.

14:13 - **Ann Jones**, formand for "the International Huntington Association" stiller spørgsmålet "Samarbejder HS-organisationer nok?". Den nye IHA-hjemmeside er snart tilgængelig.

14:22 - **Robert Pacifici**, fra CHDI, spørger patient-repræsentanterne - 'burde forskere være mere specifikke omkring hvad de har brug for fra patienterne?'.

14:23 - **Ann Jones** - Måske markedsfører vi ikke godt nok til patienterne hvad "forskning" er så måske burde vi tage vores tilgang op til revision.

14:25 - **Louise Vetter**: Vi er nød til at kunne svare på spørgsmålet "Hvad får jeg ud af det", når det kommer til deltagelse i forskning.

14:28 - **Alice Wexler**, fra "The Hereditary Disease Foundation", spørger de latin-amerikanske patientrepræsentanter hvad de har brug for for at kunne starte støttegrupper.

14:29 - **Taise Cadore**: At skabe forbindelse imellem mennesker i et enormt land som Brasilien er svært - internettet hjælper med at forbinde brasilianske patienter.

14:37 - Den første forskningssession starter nu.

14:38 - **Elena Cattaneo** begynder sessionen. Cattaneo er en af verdens bedste HS-forskere og blev for nyligt ansat for livstid som senator i Italien. Cattaneo lover at bruge sin position i den italianske regering til at hjælpe HS-familier og aldrig at lade HS-fællesskabet i stikken. Cattaneos forskning fokuserer på huntingtin, proteinet, der medfører Huntingtons Sygdom.

Hvilken funktion har huntingtin-proteinet? Hvad går galt ved HS? Dette er fundamentale spørgsmål som vi kun delvist har svar på. Huntingtin er essentielt for udviklingen af hjernen i fostertilstanden og gennem livet.

14:41 - **Cattaneo:** HVORFOR har vi alle dette gen? Et overraskende svært spørgsmål at svare på! Huntingtin er bevaret op gennem evolutionen, så det er tydeligvis et vigtigt protein. Er huntingtin et 'gen, der leder efter en bedre fremtid'? Huntingtin opstod for 800 millioner år siden i en simpel svampeorganisme. HS skyldes for mange 'CAG'-gentagelser i HS-genet. Til at begynde med havde genet ingen CAG-gentagelser. Disse opstod først i søpindsvin!

14:44 - **Cattaneo:** Som årtusinderne er gået, er antallet af CAG-gentagelser gravidst øget samtidig med at organismerne er blevet mere komplekse. Hvorfor er CAG-delen af huntingtin blevet længere med tiden? En mulighed er, at flere CAGer er koblet til udviklingen af social opførsel. Dette er en af de facinerende muligheder hun kigger på. Stamceller, der vokser i en skål kan blive lavet om til hjerneceller, der giver os mulighed for at studere tidlige processer i udviklingen. Celler uden HS-genet har problemer med at danne de tidlige strukturer, der bidrager til udviklingen af hjerneceller. Faktisk er CAG-delen af HS-genet vigtig for dets rolle i at guide celler under udviklingen. Cattaneo undersøger detaljerne omkring hvad der går galt i celler uden HS-genet under udviklingen, hvilket involverer hvordan celler holder sammen.

» Munoz-Sanjuan: Sammen med Pfizer, håber CHDI at påbegynde deres humane PDE10-forsøg i starten af 2014 «

15:04 - **Tiago Outeiro**, fra Universitetet i Göttingen, studerer hvordan cellulære proteiner folder op i den form de skal have for at kunne virke ordenligt. Celler har et komplekst maskineri der udfører kvalitetskontrol hvorved cellerne sikrer, at skadede proteiner enten repareres eller smides

væk. Outeiro bruger gærceller til at studere proteinfoldning i håb om at disse resultater vil hjælpe studierne i hjerneceller. Et gen, der er involveret i Parkinson Sygdom ser også ud til at være ændret i hjernen hos HS-patienter, og er måske en del af 'kvalitetskontrol'-processen.

15:28 - **Marcy MacDonald**: Det mutante HS-gen er udtrykt i alle celler fra undfangelsen til døden - så måske udviser andre celler i kroppen ændringer.

15:29 - **MacDonald:** Udviklingen af HS er en lisvlang proces, der i sidste ende medfører, at tilstrækkelig meget skade opstår så symptomerne udvikles. Blodceller med det mutante HS-gen indeholder mindre energi end celler med normalt HS-gen. Vi burde forsøge at undersøge de tidligste HS-ændringer i så tidlig en alder som muligt. Vi kan studere effekterne af HS-mutationen på metabolismen (kemiske reaktioner involveret i opretholdelse af liv) ved brug af HS muse-modeller. HS-mus responderer forskelligt fra normale mus når de påføres drastiske ændringer i deres fødeindtag. HS-relaterede metaboliske ændringer ses i alle væv, bare ikke i hjernen. Et eksempel på metaboliske effekter af HS-mutationen er den måde som leveren behandler glukose (sukker)på.

15:40 - (Dette arbejde er udført at HDBuzz' Jeff Carroll, som har frabedt sig at tweete mens MacDonald taler!)

15:42 - Disse resultater er i tråd med at patienterne ofte oplever vægttab, og observationen at HS patienter ofte har det bedre hvis de får rigeligt at spise.

15:42 - **MacDonald:** Forskningen styrkes af patienter og familier - den afhænger af at mennesker med HS deltager.

15:43 - Næste, **Ignacio Munoz-Sanjuan** fra CHDI-Fonden, vil tale om synapser. Synapser er forbindelser mellem neuroner. Kemiske beskeder tillader nærliggende neuroner at kommunikere med hinanden.

15:44 - **Munoz-Sanjuan** begynder med at minde os om de personlige omkostninger HS medfører som motiverer alle forskere - specielt her i Latinamerika. Vi skal fokusere på BÅDE at forhindre den skade som det mutante huntingtin forårsager, OG at reducere proteinets skadelige effekter. CHDI virker som 'knudepunkt' ved at finansiere og koordinere forskere over hele verden. Nogle af verdens dygtigste forskere arbejder nu med synapser i HS. De fleste eksisterende lægemidler for hjernesygdomme er målrettet synapser. Forståelse af ændringer i hjernen i HS gennem studier som TRACK-HD er nødvendige for at kunne udføre kommende kliniske forsøg. HS medfører ændringer i hjerne-kredsløbet, der begynder tidligt og er ret udbredte. Dette er noget vi skal forsøge at ændre vha. lægemidler. Hjerneområdet kaldet 'de basale ganglier' er påvirket tidligt i HS og er vigtige for bevægelse og tankeaktivitet. Striatum indeholder mange typer hjerneceller, ikke kun neuroner (de 'tænkende' celler) men andre som sandsynligvis er meget mere vigtige i HS end tidligere troet. Forskellige HS-træk såsom bevægelsesforstyrrelser og depression kan skyldes ændringer i forskellige dele af de basale ganglier. Tidlige resultater viser: Elektrisk stimulering af de basale ganglier ('deep brain stimulation') kan reducere ufrivillige bevægelser.

15:55 - **Munoz-Sanjuan** CHDIs indsats i studierne af synapserne er fokuseret på genoprettelse af deres funktion. Der er mange forskellige 'lægemiddelmål' i de basale ganglier som undersøges. Et hvilket som helst af dem kan føre til nye lægemidler. CHDI bruger muse-modeller, levende skiver af hjerne og avanceret teknologi til at studere synapser. Kommunikationen mellem frontallapperne og de basale ganglier forværres gradvist i HS. En bestemt type hjernecelle kaldet 'medium spiny neurons' er dem, som er mest påvirkede tidligt i HS. De har unormale elektriske egenskaber. 'Medium spiny neurons' are over-exciterbare i HS.

16:00 - **Munoz-Sanjuan**: Fosfodiesterase enzymer, eller PDEer, fjerner signal molekyler ved synapser (lidt ligesom pacman). Et lægemiddel der hæmmer PDE nedsætter der over-excitable egenskaber af 'medium spiny

neurons'. Lægemidlet hæmmer en bestemt PDE kaldet PDE10. CHDI studerede niveauer af PDE10 i humane patienter, og fandt at de er unormale - hvilket antyder at en PDE10 hæmmer kan bruges. Hvis man giver HS mus en PDE10 hæmmer i 4 måneder forbedres de elektriske signaler til det normale. CHDI studerer HVORFOR lægemidlet virker i mus og planlægger humane forsøg. Sammen med Pfizer, håber CHDI at påbegynde det humane PDE10 forsøg i begyndelse af 2014!

17:18 - **Andrew Churchyard**, fra Universitetet i Monash, opsummerer hvad man ved omkring hvor udbredt HS er i Asien og Oceanien. Churchyard stiller spørgsmålet - kan vi antage at HS er ens i genetisk forskellige lande?

17:28 - **Churchyard:** Der er nogle få publiserede studier, der undersøger forekomsten af HS i asiatiske lande som Japan og Taiwan. Det begrænsede antal studier antyder, at HS er meget mere sjælden i Asien sammenlignet med Nordamerika eller Europa. Grundet den tidlige immigration af en nybygger med HS, er sygdommen i dag meget almindelig i staten Tasmanien i Australien. Mange lande vides at have HS-patienter, men der findes ingen information om hvor udbredt HS er.

17:36 - **Oliver Quarrell** fra 'Sheffield Children´s Hospital' studerer forekomsten af tidligt begyndende, juvenil, HS.

17:37 - **Quarrell:** "Juvenil" HS er defineret som begyndende hos patienter under 20 år. Denne form af HS er blevet studeret siden 1888. Historiske estimeringer af hvor udbredt juvenil HS er varierer meget. Quarrel og hans kollegaer kombinerede information fra alle publiserede studier af juvenil HS, og fandt ud af, at det forekommer i 5% af alle HS-patienter. Vi ved endnu ikke, om patienter med juvenil HS har en hurtigere eller langsommere udvikling af sygdommen sammenlignet med når sygdommen udvikles hos voksne.

Afsluttende konklusioner

I dag har vi fået et glimt af de emner, der vil blive undersøgt i flere detaljer efterhånden som kongressen skrider frem. Vi har rejst 800 millioner år tilbage i tiden til fødslen af huntingtin-genet og har kigget fremad imod spændende forsøg - som muligvis begynder indenfor det næste år - nye lægemidler designet til at forbedre hjernefuntionen i HS. Scenen er gjort klar til 3 dage mere med spændende nyheder, og vi vil opdatere dig hver dag igennem Buzzilia Twitter feed.

Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mere information om vores offentliggørelsespraksis kig under FAQ...

Ordliste

deep brain stimulation Direkte stimulering af hjernen med elektriske impulser via små ledninger.

Fosfodiesterase et protein, der nedbryder cyklisk-AMP og cyklisk-GMP

Stamceller celler, der kan dele sig og blive til andre typer celler

PDE10 et hjerneprotein, der måske kan være et godt medicinsk mål og en biomarkør ved Huntingtons Sygdom. PDE10 findes næsten udelukkende i dele af hjernen, hvor hjerneceller dør ved HS.

HTT en forkortelse for genet, som forårsager Huntingtons Sygdom. Genet kaldes også HD eller IT-15

© HDBuzz 2011-2015. Indholdet på HDBuzz kan frit deles under en Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.
HDBuzz er ikke en kilde til lægefaglige råd. For mere information besøg hdbuzz.net
Dannet 2. oktober 2015 — Downloaded fra http://da.hdbuzz.net/138