

## HD World Congress 2011: et tilbageblik

HDBuzz ser tilbage på højdepunkterne fra verdenskongressen om Huntington's chorea 2011 i Melbourne



Skrevet af Dr Jeff Carroll

28. oktober 2011

Redigeret af Dr Ed Wild

Oversat af Signe Marie Borch Nielsen

Oprindeligt offentliggjort 24. oktober 2011

**E**t voksende og mere forenet globalt HD-samfund og en fornemmelse af, at vi er klar til en ny æra med kliniske studier indenfor Huntington's chorea, var to fremtrædende budskaber på den nyligt overståede verdenskongres for Huntington's chorea i Melbourne. Nu hvor støvet har lagt sig, reflekterer HDBuzz over mødets hovedtemaer.

### At bryde barrierer

Gennem vores OzBuzz-indslag og -artikler bragte vi dig i 2011 nyheder fra verdenskongressen for Huntington's chorea, mens den fandt sted. Nu er det tid til at se tilbage og gøre status over de temaer og nyheder, der skilte sig ud.



*Deltagerne fik en autentisk Melbourne-modtagelse.*

Kongressen blev afholdt i Melbourne i Australien fra d. 11 til d. 14. september. Verdenskongressen er det største ordinære møde for forskere, klinikere, HD-familiemedlemmer, venner og plejere.

2011-kongressen brød flere grænser. Det var den første til at blive afholdt uden for Europa og Amerika i tyve år. Delegerede deltog fra et hidtil uset antal lande. Og det var den mest åbne kongres nogensinde med sine drøftelser og videnskab stillet til rådighed i hele verden via Twitter og online video via OzBuzz.

### Kliniske studier: bare kom med dem

Nøjagtige sygdomsmålninger, der omtales som biomarkører, er afgørende for afprøvning af nye behandlinger i kliniske forsøg. Der var en ny følelse af optimisme over biomarkørdiskussionen, hvor flere topforskere rapporterede, at de globale studier nu har givet os de redskaber, vi har brug for, til kliniske forsøg der beskæftiger sig med de tidlige stadier af HD.

Konferencen startede med en gennemgang af seks behandlingstilgange, der forventes at blive testet indenfor de næste to år, og mange flere mål for behandling som der arbejdes med i laboratoriet. **Sarah Tabrizi** annoncerede 'Track-HD-batteriet', et udvalg af arbejdsredskaber til brug for forsøg med HD i de tidlige stadier, samt 'TrackOn-HD', en ny undersøgelse af de ændringer, der sker i hjernen, før symptomerne begynder i HD. Tabrizis budskab - "Ja, vi kan!" - blev gentaget flere gange under kongressen. **Elizabeth Aylward** og **Rachael Scahill** berettede begge om succes med at udvikle målinger fra MR-scanninger af hjernen, der kan forudsige og spore symptomer - takket være TRACK-HD og PREDICT-HD-studierne.

Den næste udfordring vil blive at teste nye behandlinger hos personer der har HD-mutationen, men endnu ingen symptomer. **Joaquim Ferreira** fra EHDN fremhævede disse udfordringer, men var optimistisk omkring, at de vil blive overvundet, når medicinen er klar til at blive testet. Som en begyndelse på at imødegå disse udfordringer, rapporterede **Nellie Georgiou-Karistianis** at funktionel MRI-scanning kan identificere ændringer i hjernens aktivitet over tid - hvilket kan være en mere følsom metode end at vente på at hjernen mindskes i størrelse.

## Hvad med lægemidlerne?

**Robert Pacifici** fra CHDI, den største finansieringskilde og leder af HD-forskning, talte om en ny æra for kliniske forsøg indenfor HD, da "et imponerende antal af ting bevæger sig i retning mod klinikken specielt designet med HD i tankerne". Senere, da han besvarede spørgsmål, beskrev Pacifici CHDI's arbejde med lægemiddelforskning som alt lige fra "blå himmel"-forskning til at afprøve lægemidler i kliniske forsøg: "Hver dag har vi omkring tolv skud på mål som vi prøver at rette mod klinikken".

En undersøgelse af en ny mulig behandling blev lanceret på kongressen. PBT2, udviklet af Prana Biotech, har til formål at forstyrre samspillet mellem mutant huntingtinprotein og metaller som kobber. Det kan forhindre proteinet i at binde til sig selv, hvilket gør det mindre farligt. PBT2 har vist en vis effekt i Alzheimer's syge, og indledende arbejde i HD-musemodeller har været opmuntrende. Flere detaljer omkring forsøget vil blive annonceret snart, og så kan du læse om det i detaljer på [HDBuzz.net](http://HDBuzz.net).

Endelig gennemgik **Bernhard Landwehrmeyer** fra EHDN Horizon-undersøgelsen af brugen af dimebon som behandling af problemer med tankeprocesser (kognitiv funktion) i HD (<http://hdbuzz.net/26>). Selvom medicinen ikke virkede i HD, skal forsøget ikke betragtes som en fiasko: Overordnet set var det et godt stykke arbejde, som tog fat på det spørgsmål, som man forsøgte at besvare, og forsøgets deltagerrekruttering og udførsel var eksemplarisk - hvilket er godt nyt for fremtidige forsøg.



*Mange oplæg fremhævede det store antal af forskellige behandlingsmuligheder som næsten er klar til humane studier.*

## Sæt spørgsmålstejn ved dine antagelser

Et tema for de videnskabelige resultater, der blev præsenteret på kongressen, var at sætte spørgsmålstejn ved vores antagelser, hele tiden.

Selv for folk med samme størrelse CAG-region kan HD-symptomer opstå i ret forskellige aldre. **Jim Gusella** studerer hvilke faktorer, der påvirker den alder, hvor HD-symptomer begynder. Til hans overraskelse, kunne Gusella konstatere, at de statistiske modeller der tidligere blev anvendt af forskere, kan være behæftet med fejl. Efter denne fejl blev korrigeret, fandt Gusella ud af, at mange gener som man mente, ændrer alderen for debut af HD, faktisk ikke gør det - herunder nogle fra hans egen gruppe!

Det kunne lyde som et tilbageslag, men undersøgelser er på vej rundt omkring i verden for at finde gener der påvirker HD. De nye robuste analyseteknikker Gusella har udviklet, vil hjælpe os med at finde ægte sygdomsmodulerende gener fra disse undersøgelser - det bare et eksempel på, at videnskaben virker, som den skal.

Selvom HD helt klart er en sygdom, der påvirker hjernen, opfordrede **Maria Björkqvist** os til at overveje dens virkninger uden for hjernen. Hun mindede os om, at mange HD-patienter i sidste ende vil dø af ting som hjertesygdomme - måske flere end man ville forvente uden HD. Björkqvists eget arbejde har vist, at HD-mus har problemer i deres mave-tarmkanal, hvilket kan bidrage til symptomer.

Betydningen af at tænke på effekterne uden for hjernen blev på dramatisk vis understreget af **Paul Muchowski**s forskningsresultater. Han har udviklet et stof, der ikke engang kan komme ind i hjernen, men som alligevel udviser gavnlige effekter i Huntington's chorea-mus. Muchowski undersøger forbindelser mellem immunforsvaret - kroppens naturlige forsvar mod sygdom - og hjernen. Hjernen er for det meste udenfor immunsystemets rækkevidde, fordi "blod-hjernebarrieren" nøje begrænser, hvilke kemikalier og celler der kan komme ind i hjernen.

Muchowski har udviklet et stof kaldet JM6, der blokerer et enzym kaldet KMO i hvide blodlegemer, hvilket indirekte nedbringer produktionen af et kemikalie, der forårsager skader i hjernen. JM6 forlængende levetiden for både HD og Alzheimers mus - dette støtter tanken om, at behandlinger, der virker uden for hjernen, kan hjælpe med at beskytte den.

I mellemtiden har Muchowski også set på 'CB2'-signaleringsproteiner, som kun findes på immunceller uden for hjernen. Når HD-mus fik et CB2-aktiverende stof, levede de meget længere end sædvanligt. Muchowskis CB2-forskning er endnu ikke blevet publiceret i et fagfælle-bedømt tidsskrift, men vi ser frem til at læse om det.

## Verden er ét stort laboratorium

HD er ikke begrænset til en race eller land: verdensomspændende undersøgelser har vist, at ingen gruppe er undtaget. Dette tyder på, at de fleste HD-patienter faktisk findes uden for den etablerede verden af HD-forskning og patientorganisationer, der primært er centreret i Nordamerika og Vesteuropa.



*Verdenskongressen bragte forskere sammen fra forskellige felter sammen, mere end nogen sinde før - alle med målet at udvikle effektive behandlinger for HD.*

At nå ud til disse samfund var et andet tema ved kongressen. Der er nu dannet et nyt netværk af HD-forskere, klinikere og familier i Latinamerika. **Red Latino-Americana de Huntington** (RLAH) har til formål at samle HD-samfundene i Latinamerika for at hjælpe med at udvikle behandlinger.

Observationsstudier af HD-patienter er en vigtig form for forskning. Disse undersøgelser fokuserer på at observere HD-mutationsbærere og patienter over tid, for at forstå de forandringer mutationen forårsager. Dette vil i sidste ende hjælpe forskere med at planlægge kliniske forsøg, som hver især vil kræve hundredvis af frivillige, hvis vi skal lykkes med at udvikle behandlinger.

**Enroll-HD** er et nyt verdensomspændende observationsstudie, der har til formål at forene de enorme REGISTRY og COHORT-studier, samtidig med at nye patienter fra Latinamerika, Singapore, Sydafrika og Sydkorea tilbydes deltagelse. Enroll-HD bliver den største undersøgelse af HD nogensinde og vil forberede vejen for den næste generation af kliniske forsøg indenfor HD.

## En ny æra for kommunikation

Huntington's chorea lever af tavshed og stigmatisering. Så ærlighed og kommunikation er magtfulde våben i kampen mod HD.

HDBuzz blev lanceret for otte måneder siden og Ed Wild, som er ansvarshavende redaktør sammen med Jeff Carroll, gav kongressen en gennemgang af HDBuzz' succes - siden har over 50.000 besøgende om måneden, støttes af elleve nationale og regionale HD-foreninger og er

oversat til ni sprog.

**OzBuzz** omsatte videnskabsnyheder til almindeligt sprog hver dag under konferencen, mens live-interviews med topforskere bragte forskningen tættere på end nogensinde for familiemedlemmer. Twitter-feeds, videoer og tekstresuméer kan findes online på [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net).

**Matt Ellison** annoncerede et stort skridt fremad for kommunikationen om HD - den kommende lancering af HDYO, **Ungdomsorganisationen for Huntington's chorea**. HDYO vil blive lanceret i januar 2012, og vil give information og støtte til unge mennesker (børn, teenagere og unge voksne), over hele verden som er påvirket af Huntington's chorea. HDYO's indhold vil også være flersproget. For at modtage en e-mail-meddelelse, når HDYO bliver lanceret, kan du tilmelde dig på [hdyo.org](http://hdyo.org).

## Opsummering

Vi håber, at OzBuzz har bragt dig tættere på verdenskongressen. Et væld af forskning blev præsenteret, og vi arbejder allerede på flere HDBuzz-artikler, for at give flere detaljer om historier, vi hidtil kun har været kort inde på. Virkningerne af et møde som verdenskongressen er endnu mere vedvarende, med nye ideer og videnskabelige samarbejder der giver et stort løft til den verdensomspændende indsats for at finde behandlinger for HD.

---

*Forfatterne har ingen interessekonflikter. [For mere information om vores offentlighedspraksis kig under FAQ...](#)*

---

### ORDLISTE

**observationsstudie** Et studie, hvor målingerne er lavet på menneskelige forsøgspersoner, men uden eksperimentel medicin eller behandling

**Chorea** Ufrivillige, uregelmæssige 'urolige' bevægelser, der er almindelige ved HS

**Effekt** et mål for om en behandling virker eller ej

---

© HDBuzz 2011-2018. 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](http://hdbuzz.net)

Dannet 19. juli 2018 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/055>

Noget af teksten på denne side er endnu ikke blevet oversat. Det vises derfor nedenfor på originalsproget. Vi arbejder på at oversætte alt materiale så hurtigt som muligt.