



Forskningsnyheder om Huntingtons Sygdom

På hverdagssprog Skrevet af forskere.

Til det globale HS-fællesskab

[Nyheder](#) [Ordliste](#) [Om HDBuzz](#)

[Om HDBuzz](#)

[Hvem er vi](#) [FAQ](#) [Juridisk information](#) [Finansiering](#) [Del indhold](#) [Statistik](#) [Emner](#) [Kontakt os](#)

[Følg](#)

[Følg](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [RSS Feed](#) [Email](#)

[Søg på HDBuzz](#)

 

 [dansk](#)

[dansk](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Mere information...](#)

Leder du efter vores logo? Du kan downloade vores logo og få oplysninger om, hvordan det må bruges på vores [side om deling af indhold](#)

Genterapi møder stamceller i leversygdomssucces

Forskere kombinerer genterapi og stamceller for at behandle en genetisk leversygdom. Kan dette bruges til HC?



Skrevet af [Dr Michael Orth](#) 1. januar 2012 Redigeret af [Dr Ed Wild](#) Oversat af [Signe Marie Borch Nielsen](#) Oprindeligt offentliggjort 26. december 2011

Genterapi kunne rette stavefejl i vores DNA, mens [stamceller](#) ser lovende ud til brug ved organtransplantationer, som dermed ikke vil kræve stærk immunundertrykkende medicin. Forskere har nu kombineret de to teknikker til behandling af en genetisk leversygdom. Flere udfordringer skal dog løses før metoden kan anvendes til behandling af Huntingtons [chorea](#).

Præcisionsgenterapi

Huntingtons [chorea](#) (HC) er en af mange sygdomme, der skyldes en genetisk fejl. HC opstår på grund af en fejl i den genetiske opskrift på huntingtinproteinet. Alle celler bærer denne fejl i deres genetiske materiale, og producerer som følge heraf det mutante protein.

Forskere kan nu 'redigere' i cellers DNA og dermed reparere genetiske fejl.

Det ville være sund fornuft bare at gå ind i cellerne og "kirurgisk" fjerne den defekte del. Men når man tager i betragtning, hvor stort hele genomet er, i forhold til den beskedne størrelse HC-mutationen har - 6 milliarder bogstaver i forhold til blot et par dusin ekstra bogstaver i HC-genet - er det lidt som at lede efter en nål i en høstak.

De teknikker, der kræves til præstationer som dette, har udviklet sig meget i de seneste år, og det er nu muligt at udføre præcis "genetisk kirurgi" i et reagensglas - men der er stadig udfordringer, såsom de komplekse genetiske manipulationer, der er nødvendige for at opnå den ønskede forandring, om man har held til at fjerne mutationen korrekt, og risikoen for, at de genetiske "værktøjer" som efterlades, kan forårsage skade.

Stamceller

[Stamceller](#) kan dele sig til nye [stamceller](#), og udvikle sig til specialiserede celler, hvilket også inkluderer neuroner.

Mennesket udvikler sig fra embryonale [stamceller](#) i livmoderen, og disse [stamceller](#) kan danne alle typer væv. Men selv som voksne har vi [stamceller](#) i alle vores organer. Og vores forståelse af [stamceller](#) har forbedret sig dramatisk over de seneste par år.

Det er nu muligt for eksempel at tage en hudprøve eller plukke et hår, og overbevise stamcellerne i huden eller hårsækken til at udvikle sig til forskellige væv ved hjælp af en særlig behandling. Disse celler kaldes **inducerbare pluripotente [stamceller](#)** eller **IPS-celler**.

Som omtalt tidligere i en HDBuzz-artikel, anvendes stamcelleteknologi allerede nu som et redskab til at studere sygdomme såsom HC, og kan i fremtiden hjælpe med at skabe nye behandlingsmuligheder. Faktisk bruges [stamceller](#) allerede til behandling af visse blodsygdomme. I teorien kunne [stamceller](#) bruges til at dyrke hele organer, eller dele af dem.

At dyrke en ny hjerne eller at reparere en hjerne ved hjælp af [stamceller](#) er i øjeblikket langt fra muligt. Eftersom HC er en genetisk sygdom, er et andet problem, at patientens egne [stamceller](#) ikke kan anvendes direkte, da de også indeholder den genetiske defekt.

At kombinere to hellige graler

For første gang har forskere på Wellcome Trust Sanger Institute og University of Cambridge kombineret stamcelleteknologi med præcisionsgenterapi. Deres resultater blev for nylig bragt i tidsskriftet Nature.

De arbejdede på en form for leversygdom kaldet alfa-1-antitrypsin-mangel, eller alfa-1.

Alfa-1 udløses af en fejl i et enkelt par genetiske bogstaver. Som følge heraf bliver et protein, der fremstilles i leveren, og derefter normalt frigives for at beskytte kroppen mod skader, fanget i leveren, hvor det forårsager skrumpeliver. Alfa-1 er en af de mest almindelige genetiske sygdomme, der påvirker omkring 1 ud af 2000 mennesker. Den eneste behandling som pt er tilgængelig, er levertransplantation - hvilket er en kæmpe operation, og medfører livslang på medicinering for at forebygge organafstødning.

Anført af Dr. Ludovic Vallier tog forskerne en hudcelle fra en alfa-1-patient, og forvandlede den til en stamcelle. De brugte derefter et langt mere raffineret genetisk værktøj som en molekylær skalpel til at skære mutationen ud, og erstatte den med de rigtige genetiske bogstaver. Stamcellerne blev derefter behandlet, så de blev til leverceller. De udførte deres arbejde som leverceller perfekt, og producerede og frigav det sunde protein helt normalt.

At kombinere genterapi med stamceller giver udsigt til at behandle patienter med deres egne 'reparerede' celler - men der er stadig mange udfordringer, før det kan bruges til HC.

Foto af: [Yirui Sun, Wellcome Images](#)

Det næste skridt var at give mus en indsprøjtning med cellerne, hvor de koloniserede leveren og virkede normalt i mange uger.

Hvis dette kunne udvikles til behandling af alfa-1, kunne det være meget bedre end en transplantation, fordi brugen af patientens egne [stamceller](#) betyder, at der ikke ville være behov for at tage medicin for at hæmme immunforsvaret.

Hvad betyder det for Huntingtons [chorea](#)?

Disse resultater giver naturligvis mest håb for mennesker med genetiske sygdomme, der rammer leveren, men de er også en vigtig efterprøvning af ideen om at kombinere [stamceller](#) og genterapi til at sammensætte behandlinger, der med tiden måske kan tilpasses til brug indenfor andre genetiske sygdomme.

Mange spørgsmål mangler stadig at blive besvaret, før dette bliver en reel behandlingsmulighed for Huntingtons [chorea](#).

For eksempel er det en generel risiko ved [stamceller](#), at brugen af [stamceller](#) kan føre til dannelse af tumorer.

Hos mennesker med HC er situationen endnu mere kompliceret, fordi hjernen i modsætning til leveren for det meste består af celler, der ikke kan dele sig mere. I leveren kan man udnytte en selvfornyelsesproces, der foregår hele tiden. Hvis du introducerer nye leverceller, der ikke indeholder den genetiske mutation, kan disse celler deltage i denne proces. I hjernen foregår der så vidt vi ved ikke meget selvfornyelse, der kan udnyttes på denne måde.

I nogle HC-studier har man forsøgt at bruge embryonale [stamceller](#) som 'erstatning' for usunde neuroner i en del af hjernen, der er særlig berørt af HC, nemlig striatum. Resultaterne har været blandede, og vi er faktisk kun lige begyndt at forstå kompleksiteten ved at bruge [stamceller](#) til at erstatte tabte neuroner og genskabe forbindelserne i hjernen.

Men udover at undgå behovet for immunundertrykkende lægemidler, er det interessant at overveje, om det kan være bedre at implantere en persons egne [stamceller](#) end at modtage [stamceller](#) fra en anden.

En vigtig ekstra udfordring er, at HD er forårsaget af skadelige virkninger af et mutant protein, mens det største problem i alfa-1 skyldes et manglende protein. Det er en større udfordring at forebygge eller at reparere skaderne af det mutante proteins virkninger end at erstatte noget, der mangler.

Valliers gruppe har været i stand til forene to banebrydende videnskabelige teknikker - [stamceller](#) og præcisionsgenterapi. Men der er lang vej endnu for personer med genetiske leversygdomme, og endnu længere vej for personer med HC, før vi vil kunne

bestille tid hos den genetiske kirurg.

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



Få mere at vide

[Artikel af Valliers gruppe i Nature \(adgang til fuldtekst kræver betaling eller abonnement\)](#) [HDBuzz-artikel om stamceller](#) [HDBuzz-artikel om 'genomredigering', teknikken bag genterapi-delen af denne nye forskning](#)

Emner
[genterapi stamceller](#)
[Mere...](#)

Relaterede artikler

[Vigtige fremskridt indenfor næste generation af genomredigerende værktøjer til Huntingtons Sygdom](#)

22. november 2016

[At omdanne hudceller til hjerneceller: et gennembrud for forskningen i Huntingtons Sygdom?](#)

14. januar 2015

[Springende gener: HS-proteinet invaderer hjernetransplantater](#)

9. september 2014

[Forrige Næste](#)

- Ordlister
- **Stamceller** celler, der kan dele sig og blive til andre typer celler
- **Chorea** Ufrivillige, uregelmæssige 'uroelige' bevægelser, der er almindelige ved HS
- [Læs flere definitioner i ordlisten](#)

Forskningsnyheder om Huntingtons Sygdom

På hverdagssprog Skrevet af forskere.

Til det globale HS-fællesskab

HDBuzz

[Nyheder](#)

[Tidligere udvalgte](#)

[Om HDBuzz](#)

[HDBuzz finansieringspartnere](#)

[Hjemmesider med materiale fra HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

Hvem er vi

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Følg HDBuzz

Meld dig til at modtage vores månedlige nyhedsbrev pr. email ved at angive din emailadresse nedenfor eller læs om mulighederne på vores [side med e-mail-liste](#)



© HDBuzz 2011-2019. Indholdet på HDBuzz kan frit deles under en [Creative Commons License](#).

HDBuzz er ikke en kilde til lægefaglige råd. Se venligst vores [Brugerbetingelser](#) for alle detaljer.

© HDBuzz 2011-2019. 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 23. april 2019 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/065>

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.