

2011 - et år indenfor Huntingtons chorea-forskning



Vi ser tilbage på året for Huntingtons chorea-forskning - og HDBuzz' første år Skrevet af Dr Ed Wild den 5. januar 2012
Redigeret af Dr Jeff Carroll; Oversat af Signe Marie Borch Nielsen
Oprindelig offentliggjort 31. december 2011

2011 blev et år med store begivenheder, og det var ingen undtagelse for Huntingtons chorea-samfundet. Fra lanceringen af HDBuzz og væksten i det globale HC-samfund til spændende fremskridt inden for grundforskning og en følelse af sikkerhed på, at effektive behandlinger er tættere på end nogensinde før. Vores artikel om 2011 ser tilbage - og fremad.

HDBuzz, det første år

Da vi trykkede på knappen d. 17. januar 2011 for at lancere HDBuzz, var vi i tvivl om, om der overhovedet ville være nogen der var interesserede. Men den feedback, der begyndte at komme fra læserne næsten med det samme overbeviste os om, at om noget havde vi undervurderet behovet for pålidelige, forståelige nyheder om Huntingtons chorea-forskning. At læse jeres beskeder og møde læserne personligt er fortsat en kilde til inspiration, og driver os til at fortsætte.

HDBuzz trives fortsat. I 2011 voksede vores konsortium af finansieringskilder fra 3 til 12 HC-patientforeninger. HDBuzz har etableret sig som den førende leverandør af HC-forskningsnyheder, og leverer syndikerede nyheder til 19 store HC-hjemmesider. I september var HDBuzz' innovative tilgang til videnskabelig kommunikation genstand for en leder i det fremtrædende videnskabelige tidsskrift Trends in Molecular Medicine.

Og takket være et globalt team på 55 frivillige oversættere (tak allesammen - I styrer!), er vores artikler nu tilgængelige på ti sprog - og der er flere på vej. (For at ændre sproget, skal du klikke på klode-symbolet øverst til højre på alle sider på HDBuzz.net.)



Med lidt held vil der i 2012 blive gennemført et klinisk studie med et genhæmnings-lægemiddel i Huntingtons chorea-patienter

Hvis du læser dette, er du i godt selskab. HDBuzz modtager nu omkring 60-70.000 besøg om måneden, og har over 2.200 abonnenter via e-mail, Twitter og Facebook.

Hvad med fremtiden? Vi er glade for at meddele, at HDBuzz' succes i 2011 har overbevist os om at fortsætte med projektet på ubestemt tid. Vores tre grundlæggende finansieringspartnere - HD Society of America, Huntington Society of Canada og HD Association England og Wales - har alle forpligtet sig til løbende finansiering gennem 2012 og videre frem. Og der venter spændende nyheder om ekstra støtte i begyndelsen af 2012.

Forskningsprogrammet

Et af vores vigtigste mål med HDBuzz er at øge kendskabet til, hvordan nye lægemidler bliver udviklet og godkendt. Vi mener, at det at være bevidst om det store antal eksperimentelle behandlinger i 'pipeline' (under udvikling) - fra den meget tidlige udviklingsproces helt frem til humane kliniske studier - er en måde at imødegå den frustration, som ofte mærkes af HC-ramte personer over manglen på effektive behandlinger, eller skuffelse hvis et bestemt lægemiddel skulle svigte.

Den årlige CHDI Therapeutics-konference i februar var en god lejlighed til at fremhæve dette. HDBuzz bragte dig daglige opdateringer og interviews fra konferencen. Vi var imponerede over mangfoldigheden af behandlinger i alle faser af udvikling, og især over arbejdet med lægemiddel-kemikere - de mennesker, der "designer" stoffer til sikkert ramme et bestemt mål. Konferencen mindede os også om, at nogle af verdens klogeste videnskabsmænd arbejder utrætteligt sammen om at bekæmpe HC.

Et år med kliniske forsøg

Det var et blandet år for nyhederne om kliniske forsøg indenfor HC. Store studier af to lægemidler - **minocycline** og **dimebon** - der blev afprøvet som mulige behandlinger til at hæmme sygdomsudviklingen - gav negative resultater, og udviklingen af begge stoffer er stoppet.

Det er overflødigt at sige, at vi ville have foretrukket at melde om positive resultater fra disse forsøg, men de giver os mulighed for at gentage en af vores foretrukne beskeder: Videnskab er kumulativ - den bevæger sig altid fremad. Disse negative forsøgsresultater vil hjælpe os med at fokusere indsatsen på at udvikle bedre lægemidler, og de har i mellemtiden hjulpet HC-samfundet til at udvikle infrastrukturen til at køre forsøg effektivt.

2011 var turbulent for NeuroSearch og udviklingen af dets lægemiddelkandidat rettet mod bevægelsessymptomer i Huntingtons chorea - **Huntexil** (også kendt som ACR16 og pridopidine). Resultaterne fra to kliniske undersøgelser - MermaiHD i Europa og HART i USA - viste kun en begrænset effekt på den frivillige bevægelseskontrol. I sommer fortalte de europæiske og amerikanske lægemiddelstyrelser virksomheden, at den havde behov for at foretage et yderligere stort ('fase 3') klinisk studie, før de vil overveje at godkende lægemidlet. NeuroSearch gennemgik en omstrukturering i efteråret for at fokusere sin indsats på udviklingen af Huntexil - og nu afventer vi nyheden om det planlagte studie.

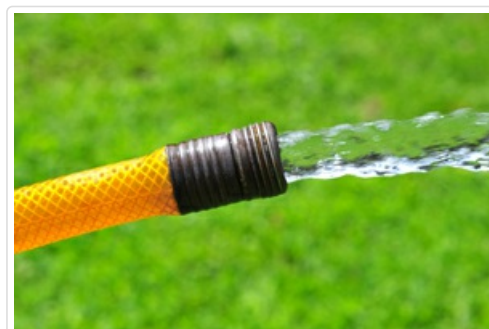
I februar interviewede vi den internationale leder af neurovidenskab hos Novartis og var imponeret over det arbejde, som virksomhedens Huntingtons chorea-forskerhold udførte.

November bragte den skuffende nyhed, at Novartis havde besluttet at lukke sit europæiske neurovidenskabelige forskningscenter i Schweiz. Igen, ikke hvad vi ville have ønsket at høre, men vi trøster os med, at Novartis' HC-forskningsgruppe i Massachusetts, USA forbliver aktiv, og at Novartis' engagement inden for området unægtelig har bragt værdifulde fremskridt med sig, der vil hjælpe os alle i jagten på behandlinger.

Lægemidlerne kommer

Huntingtons chorea-familiemedlemmer siger ofte, at de har fået at vide, at mulige behandlinger er 'omkring fem år væk' - i gennem de sidste tyve år. Tempoet af videnskabelige fremskridt kan være frustrerende langsomt, men verdenskongressen om HC i Melbourne i september (bragt til dig i vores OzBuzz-artikler!) har tjent som en påmindelse om de mange behandlinger, der allerede bliver testet, eller vil være klar til at indgå i forsøg i det næste år eller to.

Spørg hundrede HC-forskere, hvad de mener er den bedste metode til behandling af HC, og de fleste vil sandsynligvis sige **genhæmning**. Genhæmning er for Huntingtons chorea, hvad det er at slukke for vandhanen, ved et badekar der løber over. Genhæmnings-lægemidler fanger det molekyle, der fortæller celler, at de skal fremstille det skadelige mutante huntingtinprotein. Håbet er, at 'hæmning' af genet på denne måde kan forebygge skader og give celler tid til at komme sig.



HC-udviklingsprogrammet for lægemidler indeholder mange nye mulige behandlinger på forskellige udviklingsstadier

2011 var et stort år for genhæmning: Flere forskerhold har nu haft succes med behandling af HC-gnavermodeller - ikke bare langsommere sygdomsudvikling, men rent faktisk forbedring. I oktober beskrev vi, hvordan et forsøg på kun at slukke det muterede gen mens den sunde kopi forblev urørt, havde virket i mus. Nu har ikke færre end tre grupper rapporteret succesfulde sikkerhedsforsøg i primater, hvilket er et afgørende sidste skridt, før humane forsøg kan begynde. Nu gælder det bare om at få disse forsøg udført. Med en smule held vil mindst ét blive påbegyndt, før vi går ind i 2013.

Ud over genhæmning er en række forskellige stoffer enten ved eller tæt på at blive testet. EU'S Paddington-projekt ser på et **sirtuin-1-hæmmer**-stof ved flere centre i hele Europa (der kommer snart en HDBuzz-artikel om sirtuiner...). Pfizer og andre arbejder på hæmmere af **fosfodiesterase**-enzymet, som kan øge funktionen af synapser, forbindelserne mellem neuroner. Prana Biotech har for nylig annonceret et fase 2-forsøg med sit kobber-interagerende middel **PBT2** i Australien og USA. Og flere andre HC-studier er ved at blive planlagt.

Denne udvikling i retning af behandlingsformer sker baseret på et globalt HC-samfund, der er større og mere organiseret end nogensinde. Takket være afgørende forsøg som PREDICT-HD og TRACK-HD, har vi nu også en ganske god idé om, hvordan medicin testes mest effektivt.

Fra de små agern ...

Hvad nu hvis disse stoffer ikke virker, eller ikke er nok til at behandle alle effektivt? Så er der

snesevis af andre potentielle behandlinger på tidligere udviklingsstadier, som grupper over hele verden arbejder på. I 2011 har vi rapporteret om succesfulde museforsøg med flere nye tilgange - KMO-hæmning, proteinfoldning, melatonin, dantrolene og HDAC-hæmning, for at nævne nogle få.

Og der er ingen mangel på den grundforskning, som udgør grundlaget for udviklingsprogrammet. Nogle af vores foretrukne historier i år handler om ny indsigt i form og funktion af både mutant og sundt huntingtinprotein; spændende beviser på, at mutant huntingtin kan påvirke funktionen af viftende mikroskopiske hår der kaldes cilier, og at mere tyder på, at HC er en helkrops-sygdom, der påvirker hormoner og fordøjelsen samt hjernen.

I disse midvinterdage kan vi godt li' at tænke på disse nye videnskabelige opdagelser som snefnug, der lander på toppen af en gletscher. Et enkelt snefnug kan ikke ret meget på egen hånd, men kombineret og formet gennem årene, kan deres kraft flytte bjerge.

At se fremad

Vi ved ikke, hvad 2012 vil bringe, og vi er helt klar over, at for hver enkelt person der er ramt af Huntingtons chorea, eller er i risiko derfor, holder uret aldrig op med at tikke. Heldigvis, stopper videnskaben heller aldrig, og selvom vi ikke kan fortælle dig præcis, hvornår effektive behandlinger for HC vil være til rådighed, er vi overbeviste om, at HC **kan** behandles, og det øjeblik vi alle venter på, kommer tættere på hver dag.

Eftersom det er tid til nytårsforsætter kommer vores her: Vi lover at fortsætte med at arbejde hårdt på at holde dig opdateret med de nyeste HC-forskningsnyheder i hele 2012.

Vi vil gerne takke jer, vores læsere, for at gøre HDBuzz til sådan en succes i sit første år. Jeres entusiasme fortsætter med at inspirere os, og vi ser frem til at bringe mere håb i et 2012 fyldt med spændende nyheder og sej videnskab.

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

Ordliste

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

Genhæmning en måde at behandle HS på, hvor der benyttes målrettede molekyler, der fortæller cellerne, at de ikke skal producere det skadelige huntingtinprotein

Melatonin et hormon, der er vigtigt i regulering af søvnen og som produceres af koglekirtlen

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

Effekt et mål for om en behandling virker eller ej

HDAC Histon de-acetylaser (HDACs) er maskiner, der fjerner acetylmærker fra histoner og derved får dem til at frigøre DNA'et som de sidder på

© 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

Dannet 19. januar 2018 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/066>