



Forskningsnyheder om Huntingtons Sygdom

På hverdagsprog 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](#)

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

[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](#)

## Måling af skadeligt huntingtin-protein i hjernens badevand

**Hvordan kan vi vide, om HS-hæmmende behandlinger virker? Nye fremskridt i påvisningen af mutant huntingtin.**



Skrevet af [Dr Michael Orth](#) 12. september 2016 Redigeret af [Dr Tamara Maiuri](#) Oversat af [Nikolaj Siersbæk](#) Oprindeligt offentliggjort 18. maj 2015

Spændende teknologier såsom genhæmning er under udvikling til behandlingen af Huntingtons Sygdom. Men udover at vente på, at sygdommen udvikler sig, hvordan kan vi så vide, om de virker? Dette har været en stor udfordring for HS-forskere, men nu har vi en meget præcis metode til at måle ophobningen af skadelige huntingtin proteiner i HS-patienters nervesystem.

### En nål i en høstak

Celler, der indeholder en mutation i et gen som ved Huntingtons Sygdom, ender i de fleste tilfælde med at producere et protein med den samme mutation. DNA'et indeholder opskriften på mutationen, men det er det unormale protein, der forårsager den efterfølgende skade. Mange HS-forskere bestræber sig på at hæmme HS-genet med det formål at reducere niveauerne af de såkaldte 'mutante huntingtin-proteiner'. Lakmusprøven for succesen af denne tilgang omfatter at måle, hvor godt de kan reducere niveauerne af det mutante huntingtin-protein.

CSF indeholder en række proteiner, der stammer fra hjernecellerne, så holdet brugte deres nye metode til at undersøge, om CSF indeholdt mutant huntingtin - praktisk talt som at finde en nål i en høstak.

HS-forsker Dr. Andreas Weiss, der nu er hos Evotec i Hamborg, Tyskland, har udviklet en række meget følsomme metoder til at måle niveauerne af huntingtin-proteinet meget præcist. I et nyt studie publiceret i Journal of Clinical Investigation, rapporterede Dr. Edward Wild\* fra "UCL Institute of Neurology", Dr. Weiss og deres hold af internationale kolleger, at de har finjusteret en

metode til at opdage enkelte huntingtin-protein-molekyler - praktisk talt som at finde den velkendte nål i høstakken. De har også fundet ud af præcis hvilken høstak, der skal ledes i.

## Test af vandet

Huntingtons Sygdom er en sygdom i hjernecellerne, så ideelt set ville man gerne måle niveauerne af mutant huntingtin-protein i hjernen. Dette er temmelig svært i levende mennesker, medmindre man fjerner et stykke af hjernen... noget, der nok ikke er tilrådeligt. Derfor fokuserede forskerholdet på de væsker, der ligger rundt om hjernen, som kaldes cerebrospinalvæske eller CSF. CSF indeholder en række proteiner, der stammer fra hjerneceller, så holdet brugte deres nye metode til at undersøge det for mutant huntingtin.

Som forventet fandt de intet mutant huntingtin i den raske kontrolgruppe. Men hos mennesker, der bærer HS-mutationen, var de ikke kun i stand til at måle mutant huntingtin, de kunne også måle, at der var mere af det skadelige protein i patienter, der allerede havde udviklet symptomer på HS end hos dem, der endnu ingen symptomer havde. Faktisk rapporterede forskerne, at mængden af mutant huntingtin steg med sygdomsbyrden og ligefrem forudsagde graden af motoriske og kognitive problemer.

Som en form for sammenligningsgrundlag kiggede holdet også på mængden af to andre proteiner kaldet 'neurofilament' og 'tau'. Disse proteiner kan sige noget om, hvorvidt hjernecellerne stadigvæk er intakte eller ej. Mængden af både neurofilament og tau ændrede sig i takt med mængden af mutant huntingtin, hvilket indikerede, at årsagen til at det mutante huntingtinprotein befandt sig i CSF var, at hjernecellerne blev ødelagt. "Vi mener, at det mutante huntingtinprotein bliver frigivet til CSF fra de selvsamme hjerneceller, det dræber," sagde Dr. Wild i en [UCL pressemeddelelse](#). "Det er muligvis en rygende pistol, der afspejler den skade, proteinet har på det levende menneskes nervesystem."

»Pålidelig måling af mutant huntingtin i CSF er et vigtigt skridt tættere på det, der virkelig betyder noget i HS: det mutante huntingtin-protein i hjernecellerne. «

## Fremad og opad

At være i stand til pålideligt at måle mængden af mutant huntingtin i CSF er et vigtigt skridt tættere på det, der virkelig betyder noget i HS: det mutante protein i hjernecellerne. Denne teknologi vil ikke kun være vigtig for at undersøge effektiviteten af kommende HS-sænkende lægemidler, men vil måske også vise sig at være et vigtigt klinisk værktøj til at forudsige og følge udviklingen af HS.

På nuværende tidspunkt skal resultaterne fra Wild og hans kolleger dog reproduceres i et større antal CSF-prøver. Vi har også brug for en bedre forståelse af, præcis hvad mængderne af det mutante huntingtin-protein i CSF kan fortælle os om det, der sker inde i HS-hjernecellerne. Hvis man hertil lægger spørgsmålet om hvor stabile disse målinger er i den samme person over tid, og hvordan målingerne ændrer sig som respons på et lægemiddel, der sænker niveauet af mutant huntingtin i hjernen, så har forskere som Dr. Wild og Dr. Weiss rigeligt med arbejde noget tid endnu. Men du kan være sikker på, at de arbejder hårdt.

\*Førsteforfatteren af dette studie er Dr. Ed Wild, medstifter og chefredaktør af HDBuzz. Beslutningen om at dække denne historie på HDBuzz blev taget af Dr. Jeff Caroll uden diskussion med eller involvering af Dr. Wild. I lyset af den potentielle interessekonflikt blev en udenforstående forfatter - Dr. Michael Orth - bedt om at skrive denne HDBuzz-artikel. Udover invitationen modtog Dr. Orth ingen redaktionelle anvisninger fra HDBuzz vedrørende indholdet af artiklen, som blev redigeret af Dr. Tam Maiuri. [For mere information om vores offentlighedspraksis kig under FAQ...](#)



Få mere at vide

[Kvantificering af mutant huntingtin protein i cerebrospinalvæske fra patienter med Huntingtons Sygdom. \(adgang til fuldtekst kræver betaling eller abonnement\) UCL Pressemeddelelse: Ny metode måler dødeligt protein i cerebrospinalvæsken fra patienter med Huntingtons Sygdom](#)

Emner  
[sygdomsmodulerende klinisk forsøg biomarkører genhæmning](#)  
[Mere...](#)

Relaterede artikler

## [Succes! ASO-lægemiddel reducerer niveauer af mutant protein for patienter med Huntingtons Sygdom](#)

18. december 2017

## [Pressemeddelelse bekræfter, at nedreguleringsforsøg i Huntingtons Sygdom er på sporet](#)

24. oktober 2017

## [Er et nyt "vidundermiddel" mod demens blevet opdaget? \(Spoiler alert: nej.\)](#)

17. maj 2017

[Forrige Næste](#)

- Ordliste
- **Huntingtin-protein** proteinet, der dannes af HS-genet
- **Genhæmning** en måde at behandle HS på, hvor der benyttes målrettede molekyler, der fortæller cellerne, at de ikke skal producere det skadelige huntingtinprotein
- **CSF** en klar væske, der produceres af hjernen og som omgiver og støtter hjernen og rygøjlen
- [Læs flere definitioner i ordlisten](#)

Forskningsnyheder om Huntingtons Sygdom

På hverdagsprog Skrevet af forskere.

Til det globale HS-fællesskab

## HDBuzz

[Nyheder](#)

[Tidligere udvalgte](#)

[Om HDBuzz](#)

[HDBuzz finansieringspartnere](#)

[Hjemmesider med materiale fra HDBuzz](#)

[\\*\\*new\\_to\\_research\\*\\*](#)

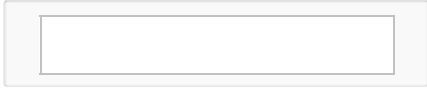
## Hvem er vi

[\\*\\*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](http://hdbuzz.net)

Dannet 25. maj 2019 — Downloaded fra <https://da.hdbuzz.net/197>

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.