

2011 Huntingtons sjukdom - ett år av forskning

Vi blickar tillbaka på ett år av forskning på Huntingtons sjukdom - och HDBuzz första år



Av Professor Ed Wild

2 januari 2012

Redigerad av Dr Jeff Carroll

Översatt av Dr Jimmy Sundblom

Först publicerad den 31 december 2011

2 011 var ett år fyllt av stora händelser, och nyheterna när det gällde Huntingtons sjukdom var inget undantag. Från starten av HDBuzz och tillväxten av det globala HS-nätverket till spännande framsteg inom grundforskning och en övertygelse om att effektiva behandlingar är närmare än någonsin. Vår årskrönika för 2011 tittar tillbaka - och framåt.

HDBuzz, år ett

När vi tryckte på knappen och släppte HDBuzz den 17 januari 2011, var vi lite tveksamma till huruvida någon skulle vara intresserad. Men återkopplingen vi fick från läsare nästan direkt övertygade oss om att vi snarast underskattat den törst som finns efter pålitliga, begripliga nyheter om Huntingtons sjukdom (HS) och forskningen. Att läsa era meddelanden och möta er läsare i verkligheten är en ständig källa till inspiration och driver oss vidare.



Med lite tur. så får vi se en studie av ett gen-nedtystande läkemedel på patienter med Huntingtons sjukdom under 2012

HDBuzz har frodats. Under 2011 växte vårt antal bidragsgivare från tre till inte mindre än tolv HS-familjeorganisationer. HDBUZZ är nu den ledande källan för nyheter om HS-forskning, och syndikerar nyheter till nitton stora HS-webbsidor. I september var HDBuzz

nya vinkel när det gäller vetenskaplig kommunikation ämnet för en ledarartikel i den erkända vetenskapliga tidskriften Trends in Molecular Medicine.

Och, tack vare ett global team bestående av 55 frivilliga översättare (tack allihopa - ni rockar!), så finns våra artiklar nu tillgängliga på tio språk - med fler att vänta. (För att byta språk, klicka på jordgloben i det övre högre hörnet på HDbuzz.net.)

Om du läser det här, så är du i gott sällskap. HDBuzz har nu mellan 60-70.000 besökare per månad och över 2.200 som följer HDBuzz via email, Twitter och Facebook.

Och framtiden då? Tja, vi är väldigt glada att kunna säga att framgångarna med HDbuzz under 2011 har övertygat oss om att fortsätta tills vidare. Våra tre huvudbidragsgivare - the HD Society of America, Huntington Society of Canada och HD Association England & Wales - har alla gått med på att bidra med resurser hela 2012 och framöver. Och häng med för spännande nyheter när det gäller ytterligare stöd nu tidigt under 2012.

Forskningens "pipeline"

Ett av huvudsyftena med HDBuzz är att öka medvetenheten om hur nya läkemedel utvecklas och godkänns. Vi tror att om man är medveten om hur många experimentella behandlingar som finns i "pipelinen" - från väldigt tidiga experiment till kliniska försök på människor - så kan den frustration HS-patienter ofta kan känna när behandlingar saknas, och den besvikelse man kan känna när en viss behandling misslyckas, minska.

CHDIs årliga terapikongress i februari var en utmärkt möjlighet att lyfta fram detta. HDBuzz gav er dagliga uppdateringar och intervjuer från konferensen. Vi blev imponerade av den bredd som visades upp, behandlingar i alla olika utvecklingsfaser och speciellt av arbetet som medicinska kemister gör - människorna som "designar" läkemedel så att de kan attackera ett visst mål. Konferensen påminde oss också om att några av de smartaste människorna i världen jobbar tillsammans, dag och natt, för att hitta behandlingar mot HS.

Ett år med kliniska försök

Det var ett blandat år när det gäller kliniska HS-studier. Stora studier av två läkemedel - **minocycline** och **dimebon** - vilka testades som möjliga bromsmediciner - var negativa, och utvecklandet av dessa har avstannat.

Självklart hade vi önskat att det kommit positiva resultat från dessa studier, men de låter oss upprepa ett favoritbudskap: vetenskap är en kumulativ process - det rör sig alltid framåt. Negativa resultat hjälper oss att fokusera på utvecklandet av andra, förhoppningsvis bättre, läkemedel, och under tiden så har de hjälpt oss att utveckla infrastrukturen för att kunna köra framtida studier mer effektivt.

2011 var också ett turbulent år för NeuroSearch och utvecklingen av deras läkemedel mot rörelsestörningen vid HS - **Huntexil** (också känt som ACR16 och pridopidin). Resultaten från två kliniska studier - MermaiHD i Europa och HART i USA - visade endast en svag effekt på

förmågan att kontrollera viljemässiga rörelser. I somras meddelade de europeiska och amerikanska läkemedelsverken att företaget behöver göra ytterligare en större studie ('fas 3') innan de kommer att överväga ett godkännande av läkemedlet. NeuroSearch omstrukturerades i höstas för att kunna fokusera sin verksamhet till Huntexil - och vi väntar på nyheter om den planerade studien.

I februari intervjuade vi Novartis Globala verksamhetschef för Neurovetenskap och imponerades av arbetet som företagens HS-forskningsteam gör. I november nåddes vi av den tråkiga nyheten att novartis stänger sitt Neurovetenskapliga forskningscenter i Schweiz. Inte vad vi ville höra, men vi får en viss tröst av att Novartis HS-forskningsteam i Massachusetts fortsätter sitt arbete, och Novartis arbete inom fältet har tveklöst gett oss värdefulla framsteg som kan hjälpa oss alla som letar efter effektiva behandlingar.

Medicinerna kommer

Familjer med Huntingtons sjukdom säger ofta att de fått höra att möjliga behandlingar ligger 'ungefär fem år fram i tiden' - de senaste tjugo åren. Tempot i den vetenskapliga processen kan vara plågsamt långsamt, men Världskongressen för Huntingtons sjukdom i Melbourne i september (kolla in vår OzBuzz-del!) påmindner oss om de många behandlingar som redan testas, eller som kommer att nå kliniska studier inom det närmaste året.



HS-'pipelinen' innehåller många tänkbara behandlingar i alla olika utvecklingsstadier

Fråga hundra HS-forskare vad de tror är den mest lovande framtida behandlingen för HS och det är troligt att de flesta kommer att svara **nedtystning av gener**. Nedtystning av gener är för HS ungefär vad avstängning av kranen är för ett bad som svämmar över. Nedtystande behandlingar angriper meddelarmolekylen som gör att cellen tillverkar det skadliga huntingtin-proteinet. Förhoppningen är, att genom att "tysta ned" den genen på det här sättet ska förhindra skador och låta cellerna återhämta sig.

2011 var ett stort år för nedtystning: flera forskarlag har sett en effekt vid behandling av djurmodeller med HS - inte bara en bromsande effekt utan också återhämtning. I oktober kunde vi rapportera ett försök att stänga av bara den muterade genen, medan man lämnar den friska kopian intakt, hade fungerat hos möss. Nu har inte mindre än tre

oberoende grupper rapporterat framgångsrika säkerhetsförsök i primater, ett avgörande sista steg innan försök på människa kan inledas. Nu är racet igång för att starta dessa försök. Med lite tur kan åtminstone en komma igång innan vi skriver 2013 i almanackan.

Bortom nedtystning så finns det flera läkemedel i eller nära kliniska försök. AU's Paddington-projekt undersöker en **sirtuin-1-hämmare** vid europeiska centra (en artikel om sirtuiner kommer snart på HDBuzz...). Pfizer bland andra jobbar med hämmare av enzymet **fosfodiesteras**, vilka skulle kunna förbättra synapsfunktionen, kopplingarna mellan nervceller. Prana Biotech presenterade nyligen en fas 2-studie av **PBT2**, ett läkemedel som interagerar med koppar, som ska starta i Australien och USA. Ytterligare andra HS-studier planeras just nu.

Denna utveckling sker mot bakgrunden av ett globalt HS-nätverk som är större och bättre organiserat än någonsin tidigare. Tack vare avgörande studier som PREDICT-HD och TRACK-HD har vi nu en ganska bra uppfattning om hur vi bäst ska testa dessa läkemedel.

Från små frön...

Men om dessa läkemedel inte fungerar, eller inte räcker till för effektiv behandling av alla patienter? Tja, det finns dussintals andra potentiella behandlingar i tidigare faser av "pipelinen", vilka stöds av olika forskarlag över hela världen. Under 2011 rapporterade vi om framgångsrika djurförsök när det gäller flera nya strategier - hämning av KMO, proteinveckning, melatonin, dantrolen och hämning av HDAC, bara för att nämna några.

Och det är verkligen ingen brist på "cool" forskning som händer i den grundvetenskapliga delen av "pipelinen". Några av våra favoriter under det gångna året var ny kunskap om formen och funktionen hos muterat och friskt huntingtin; spännande studier som visade att muterat huntingtin kan påverka funktionen hos mikroskopiska små hår som kallas cilier; och mer och mer bevis för att HS är en sjukdom som påverkar hela kroppen, till exempel hormoner och matsmältning, inte bara hjärnan.

När vintern nu är som mörkast, gillar vi att tänka oss dessa nya upptäckter som snöflingor som landar på toppen av en glaciär. En ensam snöflinga kan inte göra mycket på egen hand, men tillsammans kan de flytta berg.

Framtidsutsikter

Vi vet inte vad 2012 kommer att föra med sig, och vi är väldigt medvetna om att för alla som har sjukdomen, eller bär på risken att få sjukdomen, så tickar klockan obönhörligt. Som tur är så stannar forskningen heller aldrig av, och även om vi inte kan berätta exakt när effektiva behandlingar mot HS kommer att finnas, så är vi övertygade om att HS **kan** behandlas, och den stunden vi alla väntar på närmar sig dag för dag.

Eftersom det är dags för nyårslöften, här är vårt: vi lovar att fortsätta jobba hårt för att hålla er uppdaterade med de senaste forskningsnyheterna genom hela 2012.

Vi vill passa på att tacka er, våra läsare, för att ni gjort HDBuzz till en sådan framgång under det första året. Er entusiasm fortsätter att inspirera oss, och vi ser fram emot att kunna erbjuda mer välgrundade förhoppningar under ett 2012 fyllt med spännande nyheter och häftig vetenskap.

Författarna har inga intressekonflikter att uppge. För mer information om vår informationspolicy se våra FAQ

© HDBuzz 2011-2021. Innehållet på HDBuzz är fritt att dela, under en licens Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz är inte en källa för medicinska råd. Mer information tillgänglig från hdbuzz.net

Skapad 27 oktober 2021 — Nedladdad från <https://sv.hdbuzz.net/066>

Några texter på denna sida har ännu inte översatts. Texten visas nedan på dess original språk. Vi arbetar med att översätta allt innehåll så snart som möjligt.