EuroBuzz-Nyheter: Dag 1

Euro Buzz: Ed och Jeff rapporterar från European Huntington's Disease Network:s möte i Stockholm

Av Dr Jeff Carroll på 18 september 2012
Redigerad av Dr Ed Wild ; Översatt av Dr Jimmy Sundblom
Först publicerad den 14 september 2012

Den första dagens rapport från EHDN:s möte i Stockholm.

Fredag, 14 september 2012

Ed Wild och Jeff Carroll rapporterar från EHDN's möte i Stockholm - välkomna till EuroBuzz 2012!

Över 600 besökare samlades på Münchenbryggeriet för EHDN 2012 i Stockholm

David Lega, paralympier och vice borgmästare i Göteborg, öppnar mötet med några vackra tankar. "Jag kommer alltid att vara handikappad, men inte bara handikappad."

Michael Hayden (University of British Columbia): så många som en på tusen kan ha 50% eller 25% risk att drabbas av Huntington's sjukdom. Risken att bära på en "intermediär" eller "grå" Huntingtongen kan vara 5 % i befolkningen. HS kan alltså vara vanligare än man trott, upp till 15/100.000.

Cristina Sampaio, klinisk ledare på stiftelsen CHDI, manar till realistiskt tänkande när det gäller behandling av HS. Framtidens behandlingar kan vara sjukdomsmodifierande, förebyggande eller symptomatiska - kanske också kombinationer av dessa. Hon hoppas på nya, smartare och mer flexibla läkemedelsstudier.

Alexandra Dürr (Paris) tycker att ju tidigare vi kan behandla HS, desto bättre. Vilket betyder att vi måste upptäcka de tidigaste förändringarna. Hon har studerat anlagsbärare, och sett att de lär in saker på ett annorlunda sätt än kontrollpersoner, även innan de har HS. I hennes labb lär anlagsbärare in en uppgift bättre om de har chansen till en belöning och sämre om de riskerar ett straff. Mer anledning att vara snäll alltså!

Hugo Aguiliani (Lyon) frågar sig vad generna som kontrollerar vårt åldrande kan säga oss om HS. Vissa gener som kan kopplas på, till exempel av svält, ökar livslängden hos många försöksdjur. Kan detta hjälpa oss att skydda celler vid HS?

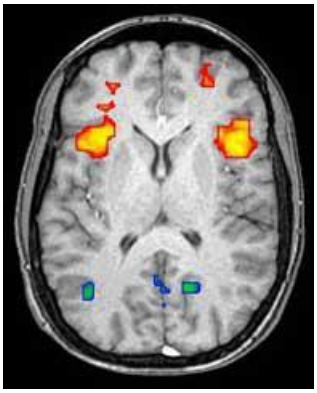
Wlodz Krzyzosiak (Poznan) - RNA - “brevbärarmolekylen” vid vissa genetiska sjukdomar kan vara skadlig i sig. Det kanske kan hjälpa oss att förstå och behandla HS och flera andra liknande sjukdomar.

Ray Truant (McMaster University, Kanada) har utforskat vad huntingtin-proteinet verkligen gör - fortfarande något av ett mysterium. Det är ett av de största proteinerna i cellen, och vissa delar av det verkar fungera som en hävstång, eller fjäder. Dessutom förflyttar det sig runt i cellen, styrt av olika kemiska “taggar”. Muterat huntingtin får för många fosfor-“taggar”, vilket kan vara en anledning till att det ansamlas i cellkärnan. En annan sak det sysslar med är responsen till fysisk och kemisk stress. Fascinerande.

Vi måste förstå det normala och det muterade proteinet om vi ska kunna besegra HS. Truants grupp gör ett riktigt viktigt jobb.

Enligt hans modell så viker sig huntingtinproteinet tillbaks in mot sig själv för att bilda en “hårnål”. CAG-expansionen som orsakar HS förändrar detta. Truant kallar sin idé för “rostigt gångjärn”-hypotesen - HS-mutationen minskar flexibiliteten och förhindrar proteinet från att hjälpa cellen att reagera på stress.

Han avslutar med en spännande fråga: är huntingtinproteinet inblandat i andra hjärnnedbrytande sjukdomar som Parkinsons, Alzheimers och ALS?



Ett exempel på hur en fMRI undersökning kan se ut - delar av hjärnan som är aktiva vid ett givet tillfälle (röda) kan särskiljas från mindre aktiva områden (blåa).

Oliver Quarrell från Sheffield Berrättar kort om arbetsgruppen för juvenil HS - ungefär 1 av 20 HS-patienter får symptom innan 20 års ålder - det är då juvenil HS och något som inte studerats tillräckligt tidigare. En ny studie samlar nu in data från juvenila patienter i Europa. 40 personer ingår redan i studien. Quarrell undrar om de juvenila patienternas sjukdom inte bara börjar tidigare, utan också kanske fortskrider snabbare? Och kan det i så fall innebära att man hos dessa patienter snabbare kan testa om en ny behandling verkligen funkar snabbare?

Katia Youssov uppdaterar om arbetsgruppen som sysslar med avancerade stadier av sjukdomen. Deras fokus är på att förbättra omvårdnaden, och man arbetar på en informationsbroschyr: Dessutom vill man uppdatera skattningsskalor för att bättre kunna beskriva sjukdomens sena förlopp.

Simon Brooks (Cardiff) studerar effekterna av träning på HS-möss, för att simulera sjukgymnastik hos människa. En mus kan springa 5 km på en natt! Vissa typer av träning har visat sig mer nyttig än andra - den starkaste effekten är på snabb tankeförmåga, men också nedbrytningen av hjärnan är mindre hos möss som får träning. **Monica Busse** (också Cardiff) leder arbetsgruppen för sjukgymnastik. De försöker utveckla en evidensbaserad DVD för hemträning för personer med HS. Charles Sabine, själv anlagsbärare, pressade Monica och

Simon på vad de skulle göra i hans situation. Simon svarade motvilligt, eftersom man inte har några hållbara bevis för att träning bromsar förloppet ännu, att han skulle träna så mycket som möjligt varje dag. Ett förslag på träning var dans, som ju både involverar fysisk aktivitet och simultankapacitet.

Michael Orth (Ulm, Tyskland) talade om hjärnans aktivitet. Michael visade att vissa delar av hjärnans som är aktiva när vi dagdrömmer, eller inte tänker på något speciellt, verkar fortsätta vara aktiva hos HS-patienter även om de tänker på något specifikt. För att studera vilka områden i hjärnan som är aktiva vid en given tidpunkt använder han en teknik kallad fMRI. **Nellie Georgiou-Karistianis** (Australien) använder samma teknik för att med upprepade undersökningar för att se hur hjärnans aktivering förändras över tid.

Ellen't Hart från Leiden i Nederländerna visade data som tyder på att patienter med mer korea (ofrivilliga rörelser) verkar må bättre rent kognitivt än patienter som har mer problem med stelhet.

Patrik Brundin från Van Andel-institutet sammanfattade de ansträngningar som görs för att använda stamceller för att reparera hjärnskadorna vid HS, både på försöksdjur och patienter. Såväl försök med fetala stamcellstransplantationer som andra stamcellsbehandlingar pågår.

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

© HDBuzz 2011-2017. 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 26 april 2017 — Nedladdad från https://sv.hdbuzz.net/094