



Huntingtons sjukdom forsknings nyheter.

I klartext Skriven av forskare

För de globala HS medlemmarna.

[Nyheter](#) [Ordlista](#) [Om](#)

[Personer](#) [Vanligt förekommande frågor](#) [Rättslig Finansiering](#) [Dela](#) [Statistik](#) [Ämnen](#) [Kontakta](#)

[Följ](#)

[Följ](#)

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

[Sök HDBuzz](#)


 

 [svenska](#)

[svenska](#) 

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

[Mer information..](#)

 **Söker du våran logga?** Du kan ladda ner vår logga och få information om hur du kan använda den på vår [dela sidan](#)

EuroBuzz 2014: dag ett

Höjdpunkter från öppningsdagen av 2014 Europeiska Huntington Sjukdoms nätverks möte i Barcelona, Spanien



Av [Dr Ed Wild](#) 7 oktober 2014 Redigerad av [Dr Jeff Carroll](#) Översatt av [Erika Timewell](#) Först publicerad den 19 september 2014

Häng med Jeff och Ed i deras twitter från 2014 möte för Europeiska Nätverket för Huntingtons sjukdom i Barcelona! Intressant och spännande vetenskap.

** Prof Bernhard Landwehrmeyer** öppnar 2014 möte för Europeiska Nätverket för Huntingtons sjukdom i Barcelona

EHDN är ett stort nätverk med forskare, sjukvårdspersonal och medlemmar från HS familjer från hela Europa. 2014 är EHDNs 10 års jubileum!

Letitia Toledo-Sherman från Stiftelsen CHDI beskriver utvecklingen av CHDI's KMO hämmare CHDI246

Dagen startar med en föreläsning av **Prof Sarah Tabrizi** som påminner oss om att vi måste förstå HS hos människor också inte bara hos flugor och möss.

Observationsstudier såsom PREDICT-HD, TRACK-HD och ENROLL_HD hjälper oss att förstå hur symptom utvecklas hos personer med HS

Tabrizi: målet är att ingripa tidigt för att förebygga Huntingtons helt. " Jag hoppas kunna uppnå detta under min yrkesverksamma tid"

Observationsstudier har visat att man kan se att en speciell del av hjärnan skrumprar och det påvisar när personer kommer att utveckla HS symptom

Tabrizi: Även andra förändringar hos bärare av HS mutationen kan förutsäga start av symptom, tex ökad nivå av apati

Tabrizi: Bärare av HS mutationen har, även innan dom får symptom, svårt att känna igen vissa känslouttryck i ansiktet

Tabrizi: Vi får inte ignorera symptom såsom apati och svårigheter att känna igen känslouttryck eftersom dessa symptom kan orsaka stora problem

Tabrizi: En studie, TRACK-ON, designades för att kunna visa hur vissa delar av hjärnan kommunicerar med varandra i anknytning med HS

Tabrizi: Ledningsdiagrammet hos sårbara delar av hjärnan hos HS personer är förändrade på ett sätt som kan hjälpa till att förklara patienters symptom

Tabrizi: Genom att använda avancerad matematik undersökte forskare bilder av hjärnan som tagits i samband med TRACK-ON och dessa bilder visade att HS hjärnan har reducerade kontakter

Tabrizi: Ny data visar att det kanske kan vara så att när en del av hjärnan blir sjuk i HS ökar andra delar sin aktivitet för att kompensera

Tabrizi: En stor kvarstående fråga är varför vissa HS patienter insjuknar fortare än andra

Prof Roger Barker från Cambridge Universitetet presenterar en sammanställning av djurmodeller använda i samband med HS forskning

Barker: djurmodeller är användbara men vi måste komma ihåg att dom är inte människor när vi analyserar data från dom

Barker: Om ni tar med er ett enda budskap från min presentation så skall det vara "djur kan inte prata". Dom kan inte beskriva sina symptom så som HS patienter

Barker: För att visa signaler som HS, har djurmodeller väldigt långa "CAG repetitioner", en del större än de vi ser hos riktiga patienter

Barker har skapat en virtuell verklighets pool för att använda i en vanligt använd musmodell

Barker: HS är en sjukdom hos människor, men att växla mellan djurmodeller och människor kan ge oss en bättre förståelse för HS

**** Bernhard Landwehrmeyer**** ger en uppdatering av Enroll-HD studien <http://enroll-hd.org>

Landwehrmeyer: Enroll-HD utvecklades för vi behöver "farten"

BL: Enroll är en global studie med stora ambitioner, att studera 25 000 individer

BL: Varför har en del HS symptom tidigt och andra sent? Vilka faktorer kan förklara det?

BL: En flerårig studie på över 4 000 frivilliga visar att det kan finnas en ny gen som skulle kunna ändra åldern av HS start

BL: Dessa resultat visar på att vi behöver många deltagare för vår observationsstudier som tex Enroll

BL: Enroll-HD har 102 aktiva center runt om i världen med över 3 000 deltagare

BL: Man behöver inte ha tagit ett gentest för HS för att vara med i Enroll, alla kan vara med

BL: Förhoppningsvis kommer de läkemedelsstudier som startar/har startat kunna fyllas upp fort med rätt deltagare från ENROLL-HD

Nästa del handlar om "modifiers" av HS. Internationella samarbetet om Genetic Modifiers har gjort stora genombrott

Först kommer **Jan Frich** från Oslo att prata om miljömodifiers av HS

Frich: En miljömodifier är allt som en människa kan göra eller stöta på som ändrar hur HS påverkar dom

Träning, rökning, dieter, miljöförstöring, anställning är exempel på olika miljömodifiers

Frich har genomfört en studie under 1 år med intensiv aktivitet som ett sätt att förbättra symptomen hos HS sjuka

Budskap: fysisk aktivitet är bra för många aspekter av Huntingtons sjukdom

Jong-Min Lee från Massachusetts General Hospital presenterar arbetet med genetic modifiers för den internationella gruppen

Genetiska skillnader mellan människor kan påverka är HS symptomen börjar. Vi kallar det genetic modifiers.

Den största "genetic modifier" är antalet CAG i själva HS genen. Men skillnader i andra gener kan också påverka HS

Om vi kan komma på vilka de generna är kan dom berätta för oss var vi skall fokusera vår utveckling av läkemedel

"Tabrizi: målet är att ingripa tidigt för att förebygga Huntingtons helt. " Jag hoppas kunna uppnå detta under min yrkesverksamma tid" "

Utvecklingen inom genetisk teknologi gör det möjligt att söka efter genetiska skillnader hos tusentals personer för att se vilka förändringar som saktar ner eller sätter fart på HS

Det är tack vare ansträngningar som EHDNs Registry studie som vi har tillräckligt många prover och data för att göra dessa stora och viktiga studier

En så här stor studie tar många år av hårt arbete- den här studien började 2008 och har tittat på 8 millioner genetiska skillnader!

Intressant nog så har forskarna funnit modifiers som är förknippade både med tidig och sen start av HS symptomen

När 8 millioner genetiska variationer från mer än 4 000 människor skall testas blir det en ganska komplicerad matematik

All den information som samlats in i dessa stora studier kommer att finnas tillgängligt gratis för forskare runt om i världen

Leslie Jones från Cardiff University presenterade spännande genetisk modifier data

Jones beskrev gruppens ansträngningar för att förstå hur de kartlagda genetiska förändringarna faktiskt förändrar genernas funktion

De nya genetiska resultaten pekar på att någonting går fel med korrekturläsningen av DNA som cellerna måste göra för att hålla sig friska

Det här är spännande eftersom tidigare arbete, med möss, visar på att denna korrekturläsning av DNA är en viktig process i HS

Ed: Nästa vetenskapliga session handlar om "kynurenine mono-oxygenase eller KMO.

Ed: KMO är en molekylär maskin som bestämmer balansen mellan skadlig och nyttiga kemikalier i hjärnan.

Ed: KMO har visat sig vara inblandad i HS i experiment i jäst, flugor och möss.

Ed: Blockering av aktiviteten av KMO skulle skydda HS hjärnor mot vissa skador

Ed: Du kan läsa om KMO och tidigare framgång med en [KMO-inhibiting drug here](#)

Ed: **Laci Mrzljak** från CHDI stiftelsen presenterade det senaste av CHDIs arbete med att utveckla deras KMO hämmar läkemedel "CHDI246"

Mrzljak: När möss behandlas med CHDI246 hjälper det till att upprätthålla kontakterna mellan hjärncellerna så att dom kan arbeta ordentligt

Mrzljak: Behandling med CHDI246 ökar också hjärnaktiviteten när man gör MR undersökning på HS möss

Letitia Toledo-Sherman, en läkemedelsdesigner på CHDI pratar om KMO historien

LTS: CHDI har utvecklat en ny metod för att mäta KMO relaterade kemikalier i spinal vätskan hos människor

Ed: CHDIs medicinska chef **Christina Sampaio** pratar om hur vi kan få CHDI246 in kliniska studier

Sampaio: För att få in CHDI246 i kliniska prövningar behöver vi biomarkörer, ett sätt att mäta om läkemedlet fungerar.

Sampaio: CHDI sätter upp ett stort projekt där man skall samla in spinalvätska för att mäta balansen mellan skyddande och skadliga kemikalier

Sampaio: spinalvätske projektet på CHDI kommer att ledas av den unge forskaren Dr Ed Wild

Sampaio: CHDI har detaljerade planer för att ta CHDI246 vidare in i kliniska prövningar på människa för att ta reda på om det fungerar

Alexandra Durr från Paris: Mellan 1992-2013, har 1 705 prediktiva tester för HS utförts på Pitié-Salpêtrière Hospital i Paris

Durr: Bara 5-25 % av de som ingår i riskgruppen för HS gör prediktiva tester

Durr: Av de som ber om de prediktiva testerna för HS fullföljer 63% processen och får sitt resultat

Durr: Sedan 2000 har det inte varit någon tydlig ökning av folk som ber att få dessa tester på hennes center trots den ökade informationen som finns

Durr: Medelåldern hos de som frågar efter testerna är ca 35 år, sällan från de väldigt unga

Durr: Ungefär 70-80% av patienterna som får prediktiva testresultat säger att dom har större uppmärksamhet på HS symptom

Durr: Vi borde ta tillfället i akt och försöka göra prediktiva tester i studier på HS, inriktade på förebyggande av start av symptom

Elizabeth McCusker överväger om diagnostiska kriterier för HS borde ändras

McCusker: Det finns inget formellt sätt att definiera starten av HS, mer ett klinisk sätt som utvecklats över tid

McCusker: Hs diagnosen görs i en komplex miljö med med eventuell familj, sociala och andra konsekvenser för patienter

McCusker: Från forskningen sida kan det vara så att den formella diagnosen HS ställs för sent

McCusker: Hjälper det patienterna att få diagnosen HS? PÅ vissa sätt kan vi se att en del patienter har en fördel av att få en tydlig diagnos

Jong-Min Lee presenterade spännande nyheter om genetiska skillnader kopplade till tidigare eller senare start av HS.

Dessa kan hjälpa oss att rikta utvecklingen av läkemedel i rätt riktning

McCusker: Alla bärare av HS mutationen som har studerats pre-symptomatiskt kommer från den sällsynta 5-20% av patienterna som är testade

McCusker: Frågorna runt vad som utgör en diagnos av HS är komplexa och på något sätt unika för varje enskild patient

David Craufurd pratar om frågan om huruvida HS patienter eller pre-symptomatiska mutationsbärare borde ha hälsokontroller

Craufurd: Beteendesymptom är ofta jobbigare än motor och kognitiva symptom för HS familjerna

Craufurd: Symptomatisk behandling för HS sjuka har sett en dramatisk förbättring över de senaste decennierna

Craufurd: HS symptom är rörliga mål eftersom symptomen hos en enskild individ förändras sig under sjukdomens utveckling

Craufurd: Att behandla patienter kan vara svårt delvis på grund av att patienter inte alltid är medvetna om sina symptom eller apati

Craufurd: Det borde finnas ett program för HS patienter som hjälper till att försäkra att dom får rätt behandling för sina symptom

Craufurd: Borde HS sjuka ha regelbunden kontakt med sjukvården?

Craufurd: En del symptom såsom irritabilitet och depression verkar uppkomma en lång tid innan diagnosen HS ställs

Craufurd: Det kan vara såväl nackdelar som fördelar med att pre symptomatiska HS mutationsbärare går på regelbundna besök på HS mottagning

Craufurd: En del människor "klarar sig genom förnekelse" dom undviker att tänka på HS och dessa personer kan uppleva problem med att vara på en HS mottagning

Craufurd, på det hela taget, tycker att det är bra för HS-mutationsbärare, liksom HS-patienter, att komma till en HS mottagning

Den sista delen av dagen ägnades åt utvecklingen av biomarkörer för HS forskning

Biomarkörer, mätbara karakteristiska som kan mätas i människan kan vara saker som bilder av hjärna eller markörer i blodet

Vi skulle vilja ha saker som är mätbara direkt i människor som låter oss följa utvecklingen av HS på ett mer tillförlitligt sätt

Efter många års arbete har studier som TRACK och PREDICT givit oss ett stort antal möjliga biomarkörer för HS

**** Blair Levitt**** diskuterade hur fynden av TRACK och PREDICT redan har påverkat design av nya läkemedels studier

Leavitt: Om vi följer HS patienter för så lång tid som 2 år ser vi tydliga förändringar som kan bidra med information för kliniska studier

Leavitt är intresserad av en teknik som heter magnetisk resonans spektroskopi, som mäter speciella kemikalier i hjärnan

Speciella kemikalier i hjärnan ökar i hjärnan hos HS patienter över tiden medan andra minskar

En del av dessa förändringar kan också ses i hjärnan hos HS mutationsbärare som ännu inte har sjukdomen

Leavitt´s team har också tittat på nivåer av speciella kemikalier i blodet som visar på att det kan vara en ökad nivå av inflammation hos HS patienter

Leavitt: Föreslagna biomarkörer borde mätas av mer än ett laboratorium för att försäkra sig om att det stämmer innan de används i studier

Slutligen **Beth Borowsky** från stiftelsen CHDI beskriver utmaningarna med att använda biomarkörer i kliniska studier

BB: Meningen med biomarkörer är att bidra med information som är användbart - antingen för att berätta om HS eller om ett läkemedels effekt

BB: En del biomarkörer visar HS utveckling över tid

BB: Andra biomarkörer låter oss mäta effekterna av ett läkemedel- till exempel, kommer ditt läkemedel in i rätt del av hjärnan?

BB: Utveckling av läkemedel är en väldigt lång och dyr process även efter det att allt grundarbete i laboratorierna är gjort

BB: Alla studier slutar på ett av tre olika sätt- positiv resultat, negativt resultat eller inte övertygande åt något håll. Hur kan vi använda biomarkörer för att undvika studier som inte är övertygande åt något håll?

BB: Vi har ett stort antal verktyg i vår verktygslåda just nutack vara år av studier på HS patienter. Vilka är mest användbara?

BB: Vid andra sjukdomar har det visat sig att de biomarkörer som man identifierat inte fungerade i kliniska studier så vi måste vara försiktiga

BB: Innan vi har fler kliniska studier vet vi inte vilka biomarkörer som föreslagits inom HS som faktiskt kan informera oss om utvecklingen av HS

BB: Validering av biomarkörer är lite grann som hönan och ägget problemet- vi kan inte bevisa att dom fungerar innan vi har

utvecklat ett läkemedel som fungerar!

BB: Nya studier borde inkludera utveckling av biomarkörer som en del i designen

BB: Studier där man vill "tysta gener" behöver väldigt bra biomarkörer för att bevisa att läkemedlet kommer dit där det skall vara.

Författarna har inga intressekonflikter att uppge. [För mer information om vår informationspolicy se våra FAQ](#)



Lär dig mer

[Europeiska Huntingtons Sjukdoms Nätverk](#)

Ämnen

[erbjudna ehdn konferens](#)

[Mer..](#)

Relaterade artiklar

[EuroBuzz-Nyheter: Dag 2](#)

19 september 2012

[EuroBuzz-Nyheter: Dag 1](#)

18 september 2012

[EuroBuzz: Nyheter dag 3](#)

16 september 2012

[Föregående](#)

Huntingtons sjukdom forsknings nyheter.

I klartext Skriven av forskare

För de globala HS medlemmarna.

HDBuzz

[Nyheter](#)

[Tidigare visat](#)

[Om](#)

[HDBuzz sponsor partners](#)

[Sidor med HDBuzz innehåll](#)

[**new_to_research**](#)

Personer

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Följ HDBuzz

Prenumerera på vår sammanfattning varje månad genom att ange din e-postadress nedan eller få fler alternativ på vår [Sida med eposlista](#)



© HDBuzz 2011-2019. Innehållet på HDBuzz är fritt att dela, under en licens [Creative Commons Licence](#).

HDBuzz är inte en källa för medicinska råd. Vänligen se våra [Villkor för användning](#) för full information.

© HDBuzz 2011-2019. 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 13 april 2019 — Nedladdad från <https://sv.hdbuzz.net/174>

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.