Często zadawane pytania, styczeń 2011

Odpowiedzi na często zadawane pytania na temat HD – pierwszy z regularnie wydawanej serii artykułów FAQ od HDBuzz

Napisany przez Professor Ed Wild **kwiecień 14, 2011**

Zredagowany przez Dr Jeff Carroll **Przetłumaczony przez Anna Bobrowska**
Po raz pierwszy opublikowany styczeń 07, 2011

Pierwszy z comiesięcznej serii artykułów FAQ na gorące tematy i emocjonujące problemy w badaniach nad HD.

Co powoduje chorobę Huntingtona?

HD (choroba Huntingtona) powodowana jest przez mutacje w DNA. Twoje DNA to ogólnie rzecz biorąc multum instrukcji do budowy i funkcjonowania Twojego ciała. DNA jest zorganizowane w indywidualne “przepisy” nazywane genami. Każdy gen zawiera “przepis” na jedno białko (molekularna maszyna). Mutacja w genie jest jak literówka. Niektóre literówki są niegroźne, ale część generuje białka, które źle pracują albo są niebezpieczne.

Mutacja, która powoduje HD została zmapowana do specyficznego genu w 1993 roku - ten gen nazywa się teraz “huntingtyną” lub w skróconej wersji “HTT”, “HD” albo “IT15”. Wiedza na temat lokalizacji i natury mutacji HD pozwoliła ludziom na wprowadzenie testu na HD od 1993 roku.

O co chodzi z tym “CAG”?

Wszyscy chorzy na HD mają ten sam typ mutacji. Jest to ekspansja powtarzającego się fragmentu DNA na chromosomie 4. Chromosomy to długie cząstki DNA, które same są łańcuchami milionów “zasad”. Każda zasada jest jak litera alfabetu w wyrazie i zawiera jeden z 4 związków chemicznych (adenina, cytozyna, guanina, tymina). Stąd też zasady skracane są do liter A, C, G albo T.

Na początku genu HD u wszystkich ludzi znajduje się ciąg trzech liter - CAG. U ludzi bez HD te trzy litery powtórzone są mniej niż 35 razy, średnio 17 razy. U osób z 36 lub wiekszą liczbą powtórzeń HD rozwinie się jeżeli dożyją odpowiedniego wieku.

Tradycyjnie CAG wymawiane jest jako trzy oddzielne litery (“ce-a-gie”) nie jak cały wyraz (ang.: “see-ay-gee”)

W jaki sposób ekspansja ciągu CAG powoduje chorobę Huntingtona?

Podstawowymi jednostkami budulcowymi białek są aminokwasy. Ciąg zasad CAG w genie oznacza instrukcję aby do budowanego białka dodać aminokwas glutaminę. Ilość powtórzeń ciągu CAG w genie huntingtyny wyznacza ilość glutamin w generowanym białku. Na przykład, ludzie z 42 powtórzeniami CAG będą produkować huntingtynę z 42 glutaminami na początku białka.

Naukowcy używają skrótów dla aminokwasów. Skrót na glutaminę to “Q” dlatego też na chorobę Huntingtona czasami mówi się “choroba poliglutaminowa” albo “choroba poliQ”

Jeżeli białko huntingtyny ma za dużo glutamin przyjmuje kształt inny niż normalna huntingtyna i zaczyna zachowywać się inaczej. Te różnice powodują, że anormalne białko zaczyna być niebezpieczne dla komórek i to właśnie to niebezpieczne zachowanie powoduje złe funkcjonowanie i śmierć komórek.

Źle funkcjonujące i umierające neurony (komórki mózgu) i inne komórki są powodem symptomów HD.

Czy można przewidzieć kiedy ktoś zacznie odczuwać symptomy HD?

Patrząc na tysiące pacjentów z HD okazuje się, że osoby z dłuższym ciągiem powtórzeń CAG mają tendencję rozwijać symptomy wcześniej. Osoby z ekstremalnie długimi ciągami CAG mają ostrą postać HD z początkiem w dzieciństwie. Taka forma nazywa się “młodzieńczą HD” lub “jHD” (z ang. “Juvenile HD”). Pacjenci, u których HD rozwija się w okresie dorosłości mają mniej powtórzeń CAG niż pacjenci z formą młodzieńczą. Średnia ilość powtórzeń wśród pacjentów HD to 44.

Należy pamiętać, że możliwość przewidzenia wieku wystąpienia symptomów z liczby powtórzeń CAG nie jest dokładna. Dwie osoby z tą samą liczbą CAG mogą zacząć odczuwać symptomy będąc w różnym wieku - z wieloma latami bądź nawet dekadami różnicy. Z tego powodu ilość powtórzeń CAG jest używana przy badaniach medycznych i naukowych, ale nie jest zbyt informacyjna dla osób próbujących przewidzieć w jakim wieku symptomy pojawią się u nich.

Mój przyjaciel/brat/mama bierze pewien lek na HD - czy ja też powiniennem/am?

HDBuzz nie może udzielać porad medycznych. Każda decyzja co do leczenia symptomów HD powinna być podejmowana w konsultacji z Twoim lekarzem.

Niestety, jak dotąd żaden lek nie wykazał zdolności opóźnienia lub przeciwdziałania

symptomom HD u ludzi.

Jednakże istnieje dużo kuracji, które mogą pomóc na liczne symptomy HD i różnym ludziom mogą pomóc różne kuracje. Zapytaj swojego lekarza prowadzącego HD które kuracje, jeżeli stosowne, mogą być korzystne dla Ciebie.

Co z suplementami diety? Czy możecie mi doradzić, których suplementów używać i ile ich brać?

Nie. Wiele osób z HD bierze suplementy takie jak kreatyna, koenzym Q i wiele innych, ale do tej pory żaden suplement nie wykazał zdolności spowolnienia choroby jeżeli badany był w randomizowanym, podwójnie ślepym klinicznym badaniu eksperymentalnym (najlepszy rodzaj klinicznych badań eksperymentalnych aby odpowiadać na takie pytania).

Nie znaczy to, że te suplementy na pewno NIE działają, tylko, że ich działanie nie zostało udowodnione. Dopóki działanie nie zostanie udowodnione, HDBuzz nie może zarekomendować suplementów lub kuracji.

Istnieją strony internetowe, które udzielają rad na temat używania suplementów diety dla osób, które biorą pod uwagę ich użycie - na przykład HDAC.org i HDlighthouse.org.

Co z alternatywnymi metodami leczenia HD?

Istnieją osoby i organizacje reklamujące “alternatywne” kuracje na HD. Wiele z nich, jak na przykład ćwiczenia fizyczne, masaż itp. może być pomocne dla wielu pacjentów.

Inne alternatywne terapie, często reklamowane jako “lekarstwa” zawierają między innymi zastrzyki z komórek rekina, zastrzyki komórek macierzystych i suplementy diety. Nie ma dowodów na to, że te kuracje są efektywne przy spowalnianiu postępów HD - mogą one być wręcz szkodliwe. Radzimy, abyś porozmawiał z lekarzem specjalizującym się w prowadzeniu pacjentów HD zanim zdecydujesz się na jakąkolwiek kuracje.

Oczywiście, jeżeli pojawią się prawdziwe dowody naukowe na efektywność kuracji “alternatywnych” usłyszysz o tym na HDBuzz.

Warto zauważyć, że “kuracja alternatywna”, której efektywność została dowiedziona automatycznie staje się “leczeniem”.

Czy to prawda, że firmom farmaceutycznym nie zależy na HD?

My w HDBuzz wierzymy, że firmy farmaceutyczne mają krytyczną rolę do odegrania w rozwinięciu efektywnego leczenia dla pacjentów HD. Mają doświadczenie i możliwości do przeprowadzania naukowych eksperymentów klinicznych, które udowodnią czy leki są efektywne.

Może być prawdą, że w przeszłości firmy farmaceutyczne nie przeznaczały wiele środków na HD. Teraz to się zmieniło i wiele firm farmaceutycznych ma programy badawcze HD. HDBuzz nie popiera poszczególnych firm bądź programów i nie jest finansowane przez żadną firmę farmaceutyczną, ale cieszymy się, że zarówno duże firmy farmaceutyczne jak i małe firmy biotechnologiczne mają poważne programy i środki przeznaczone na badania nad HD.

Autorzy nie zgłosili konfliktu interesów. Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...

SŁOWNIK

aminokwas bloki budowlane, z których zbudowane są białka

neurony komórki mózgu, które przechowują i przekazują informacje

HDAC histone de-acetylases (HDACs) to urządzenia, które usuwają acetylowe tagi z histonów, powodując zwolnienie DNA, do którego są dołączone

HTT skrócona nazwa genu, który powoduje chorobę Huntingtona, ten gen nazywany jest również HD i IT-15

© HDBuzz 2011-2024. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólna Licencja Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .
HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz hdbuzz.net
Wygenerowano styczeń 11, 2024 — Pobrany z https://pl.hdbuzz.net/012