Wiadomości naukowe o chorobie Huntingtona. Prostym językiem. Napisane przez naukowców. Dla globalnej społeczności HD.

2011 - rok w badaniach nad chorobą Huntingtona

Spojrzenie na rok badań nad chorobą Huntingtona - i pierwszy rok HDBuzz

Napisany przez Dr Ed Wild luty 16, 2012
Zredagowany przez Dr Jeff Carroll; Przetłumaczony przez Arkadiusz Szatkowski
Po raz pierwszy opublikowany grudzień 31, 2011

2011 był rokiem wielkich wydarzeń, a świat choroby Huntingtona nie był w tej materii wyjątkiem. Od uruchomienia HDBuzz i wzrostu globalnej społeczności HD do intrygującego postępu w nauce i pewności, że skuteczne terapie są bliżej niż kiedykolwiek wcześniej. Przegląd wydarzeń roku 2011 - i spojrzenie w przyszłość.

HDBuzz - pierwszy rok

Kiedy 17 stycznia 2011, naciskaliśmy przycisk uruchamiający HDBuzz - mieliśmy wątpliwości, czy ktokolwiek będzie tym zainteresowany. Ale informacje zwrotne, które niemal od razu zaczęły napływać od czytelników, przekonały nas byśmy docenili pragnienie wiarygodnych, zrozumiałych wiadomości o badaniach choroby Huntingtona. Czytanie maili i spotkania z czytelnikami pozostają źródłem inspiracji i prowadzą nas dalej.

HDBuzz nadal się rozwija. W 2011 roku konsorcjum instytucji finansujących wzrosło z trzech do jedenastu stowarzyszeń rodzin HD. HDBuzz stał się wiodącym dostawcą aktualności w zakresie badań HD, dostarczając wiadomości do dziewiętnastu największych stron internetowych o HD. We wrześniu, innowacyjne podejście HDBuzz do komunikacji naukowej, było tematem czołowego czasopisma naukowego

Trendy w Medycynie Molekularnej (oryg. Trends in Molecular Medicine).

Dzięki globalnemu zespołowi 55 wolontariuszy-tłumaczy (dzięki ludziska!), nasze teksty są dostępne w dziesięciu językach - kolejne są przygotowywane. (Aby zmienić język, kliknij symbol kuli ziemskiej w prawym górnym rogu dowolnej strony HDBuzz.net.)

Przy odrobinie szczęścia, w 2012 zobaczymy badanie leku wyciszania genów u osób z chorobą Huntingtona

Jeśli to czytasz, jesteś w dobrym towarzystwie. HDBuzz ma teraz około 60-70 tysięcy wizyt miesięcznie i ponad 2200 zwolenników przez e-mail, Twitter i Facebook.

Co o przyszłości? Cóż, mamy przyjemność ogłosić, że sukces HDBuzz w 2011 roku przekonał nas do kontynuacji projektu na czas nieokreślony. Nasi trzej główni partnerzy finansowi - HD Society of America, Huntington Society of Kanada i HD Association England & Wales - zobowiązali się do dalszego finansowania w roku 2012 i później. Oczekuj ciekawych wiadomości o dodatkowym wsparciu, które pojawią się na początku 2012 roku.

Naukowe przygotowanie

Jednym z głównych celów HDBuzz jest zwiększenie świadomości tego, w jaki sposób nowe leki są opracowane i zatwierdzane. Uważamy, że świadomość przygotowywania wielu eksperymentalnych kuracji - od bardzo wczesnych etapów opracowywania, a skończywszy na badaniach klinicznych - jest jednym ze sposobów przeciwdziałania frustracji, często odczuwanej przez osoby dotknięte HD w związku z brakiem skutecznych metod leczenia, czy rozczarowaniu - jeśli jakiś lek zawiedzie.

Doroczna Konferencja Terapeutyczna CHDI w lutym była doskonałą okazją do podkreślenia tego. HDBuzz dostarczał codziennych informacji z konferencji i wywiadów. Byliśmy pod wrażeniem różnorodności terapii na różnych etapach rozwoju, a zwłaszcza pracy medycznych chemików - ludzi, którzy ‘projektują’ leki tak, aby bezpiecznie uderzały w konkretny cel. Konferencja przypomniała nam, że niektórzy z najmądrzejszych na świecie naukowców, pracują niestrudzenie razem nad pokonaniem HD.

Rok w badaniach

Pod względem wiadomości na temat badań był to zróżnicowany rok. Duże badania dwóch leków - **minocykliny** i **dimebonu** - badanych jako terapie spowalniające przebieg choroby - zakończyły się negatywnie i rozwój obu leków został zatrzymany.

Nie trzeba dodawać, że wolelibyśmy raport o pozytywnych wynikach z tych prób, ale zaistniała sytuacja pozwala nam powtórzyć jedno z naszych ulubionych haseł: nauka jest kumulatywna - zawsze idzie naprzód. Negatywne wyniki badań pomogą nam skupić wysiłki na rozwijaniu lepszych leków, a w międzyczasie pomogliśmy społeczności rozwijać infrastrukturę dla efektywnego prowadzenia badań.

2011 był burzliwy dla NeuroSearch i jej leku mającego na celu objawy ruchowe w chorobie Huntingtona - **Huntexil** (znany również jako ACR16 i pridopidine). Wyniki z dwóch badań klinicznych - MermaiHD w Europie i HART w USA - wykazały tylko brzegowe korzyści dla kontroli ruchu. Latem, europejska i amerykańska agencja leków, poinformowały firmę, że potrzebne będą dalsze duże badania kliniczne (fazy 3), zanim będą mogły rozważyć dopuszczenie leku do stosowania. Aby skoncentrować swoje wysiłki na rozwoju Huntexilu, NeuroSearch został jesienią poddany restrukturyzacji, teraz czekamy na wiadomość o planowanym badaniu.

W lutym rozmawialiśmy z Global Head of Neuroscience w Novartis i byliśmy pod wrażeniem pracy zespołu badawczego. Listopad przyniósł rozczarowującą informację, że Novartis zdecydowała o zamknięciu

europejskiego centrum badań neurologicznych w Szwajcarii. Znowu nie to, co chcielibyśmy usłyszeć, ale czerpiemy pociechę z faktu, że zespół badawczy HD Novartis w Massachusetts jest nadal aktywny, a zaangażowanie Novartis niewątpliwie przyniosło cenny postęp, który pomoże nam wszystkim w poszukiwaniu leku.

Nadchodzące leki

Członkowie rodzin HD często mówią, że powiedziano, że leczenie to kwestia ‘około pięciu lat’ - słyszą to od dwudziestu lat. Tempo postępu naukowego może być denerwująco powolne, ale wrześniowy Światowy Kongres HD w Melbourne (przybliżany ci przez Oz Buzz!) służył przypomnieniu wielu kuracji, które są już sprawdzane, pod kątem gotowości do badań w przyszłym roku czy dwóch.

‘Strumień HD’ zawiera wiele możliwych metod leczenia na wszystkich etapach rozwoju

Zapytaj stu naukowców HD, co uważają za najlepsze podejście do leczenia HD a większość z nich prawdopodobnie powie **wyciszanie genów**. Wyciszanie genów jest dla choroby Huntingtona tym, co zakręcenie kranu dla przelewającej się wanny. Leki wyciszania genów przechwytują wiadomość, która mówi komórkom, aby produkowały szkodliwe zmutowane białko huntingtyny. Jest nadzieja, że 'wyciszenie' genu w ten sposób zapobiegnie uszkodzeniom i pozwoli komórkom się odtworzyć.

2011 był szczególnym rokiem dla wyciszania genów: kilka zespołów badawczych zaobserwowało sukces terapii w modelach HD u gryzoni - nie tylko spowolnienie pogarszania, ale rzeczywiście poprawę stanu zdrowia. W październiku informowaliśmy, że próba wyłączenia tylko zmutowanego genu, pozostawiając zdrową kopię nienaruszoną, udało się u myszy. Teraz, nie mniej niż trzy grupy, zgłosiły udane testy bezpieczeństwa u

naczelnych - kluczowy, ostatni etap przed możliwością rozpoczęcia badań klinicznych na ludziach. Przy odrobinie szczęścia, co najmniej jedno rozpocznie się zanim powitamy 2013 rok.

Oprócz wyciszania genów, różne leki są albo w trakcie albo bardzo blisko badań klinicznych. Projekt UE - Paddington - w ośrodkach w całej Europie obserwuje **inhibitor sirtuin-1** (artykuł HDBuzz na ten temat już wkrótce…). Pfizer i inni pracują nad inhibitorami **fosfodiesterazy** (oryg. phosphodiesterase) - enzymów, które mogłyby wzmocnić funkcjonowanie synaps, połączeń pomiędzy neuronami. Prana Biotech ogłosił 2 fazę badania swojego leku **PBT2** w Australii i USA. Planowanych jest kilka innych badań HD.

Zmiany kierunku opracowywania terapii odbywają się na tle globalnej społeczności HD, która jest większa i zorganizowana lepiej niż kiedykolwiek wcześniej. Dzięki badaniom takim jak PREDICT-HD i TRACK-HD, teraz mamy też całkiem dobry zbiór najlepszych praktyk testowania leków.

Z małych żołędzi… (wielkie dęby wyrastają)

Co jeśli te leki nie zadziałają, lub nie będą wystarczająco skuteczne w leczeniu wszystkich? Cóż, istnieją dziesiątki innych potencjalnych kuracji na wcześniejszych etapach opracowania, popychane do przodu przez zespoły na całym świecie. W 2011 roku pisaliśmy o udanych próbach na myszach kilku nowych rozwiązań - hamowanie KMO, zwijanie białek, melatonina, dantrolen i inhibitory HDAC, wymieniając tylko kilka.

Niektóre z naszych ulubionych tekstów tego roku to nowe spojrzenie na kształt i funkcję zmutowanych i zdrowych białek huntingtyny; intrygujące dowody, że zmutowana huntingtyna może zaburzać pracę mikroskopijnych włosków zwanych rzęskami i coraz więcej dowodów na to, że HD to choroba całego ciała, która wpływa na hormony i trawienie, tak samo jak na mózg.

W dniach środka zimy, chcemy myśleć o nowych odkryciach naukowych, jak o płatkach śniegu lądujących na szycie lodowca. Jeden płatek śniegu niewiele może zrobić sam, ale połączona i kształtowana przez lata siła, może przenosić góry.

Patrząc w przyszłość

Nie wiemy, co przyniesie rok 2012, doskonale zdajemy sobie sprawę, że dla każdej osoby dotkniętej chorobą Huntingtona, lub będącej w grupie ryzyka, zegar nigdy nie przestaje tykać. Na szczęście, nauka również nigdy się nie zatrzymuje, i choć nie możemy powiedzieć dokładnie, kiedy skuteczne metody leczenia HD będą dostępne, jesteśmy przekonani, że HD **może** być leczone, a moment, na który wszyscy czekamy, zbliża się każdego dnia.

Ponieważ jest to czas życzeń noworocznych, oto nasze: obiecujemy nadal ciężko pracować, abyś był na bieżąco z najnowszymi wiadomościami na temat badań HD w 2012r.

Chcielibyśmy podziękować Wam, naszym czytelnikom, za taki sukces HDBuzz w pierwszym roku. Twój entuzjazm wciąż nas inspiruje, my liczymy na oferowanie bardziej ‘rzeczowej nadziei’ w 2012, wypełnionym ekscytującymi wiadomościami i ekscytującą wiedzą.

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

Słownik

wyciszanie genów podejście do leczenia HD, wykorzystujące molekuły do zabraniania komórkom produkcji szkodliwego białka huntingtyny

melatonina hormon wytwarzany przez szyszynkę, ważne w regulacji snu

hormony chemiczne przekaźniki, produkowane przez gruczoły i uwalniane do krwi, zmieniają zachowanie innych części ciała

HDAC histone de-acetylases (HDACs) to urządzenia, które usuwają acetylowe tagi z histonów, powodując zwolnienie DNA, do którego są dołączone
KMO kynurenine mono-oxygenase - enzym, który reguluje bilans szkodliwych chemikaliów oraz chroni cząsteczki powstające w wyniku rozpadu białek

---

© HDBuzz 2011-2015. 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 październik 02, 2015 — Pobrany z http://pl.hdbuzz.net/066