

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

## Wywiad: Kierownictwo CHDI



HDBuzz przeprowadza wywiad z trójką przodujących naukowców z CHDI, największego sponsora i promotora badań HD na świecie

Napisany przez Dr Jeff Carroll kwiecień 14, 2011

Zredagowany przez Dr Ed Wild; Przetłumaczony przez Anna Bobrowska

Po raz pierwszy opublikowany luty 25, 2011

---

*Fundacja CHDI, Inc. jest niepowtarzalną organizacją poszukującą leku, która skupia się wyłącznie nad szybko rozwijającymi się terapiami spowalniającymi postęp HD. CHDI jest największym sponsorem i organizatorem badań nad HD na świecie a jednak wiele osób dotkniętych przez HD nigdy o niej nie słyszało. Podczas Corocznej Terapeutycznej Konferencji CHDI w Palm Springs HDBuzz rozmawiało z trójką ich przodujących naukowców.*

## Dlaczego rozmawiamy z CHDI?

Przez ostatnie sześć lat CHDI stało się głównym źródłem wpierania badań nad HD na świecie, znacznie wyprzedzając państwowe i komercyjne źródła wsparcia, nie tylko poprzez finansowanie, ale również przez napędzanie badań.

Coroczna Konferencja Terapeutyczna HD organizowana przez CHDI przyciąga najlepszych światowych naukowców HD z laboratoriów zarówno akademickich jak i tych z przemysłu biotechnologicznego i farmaceutycznego.

Aby zdobyć dla Państwa najświeższe wiadomości HDBuzz z konferencji w Palm Springs, Jeff Carroll i Ed Wild usiedli do rozmowy z trójką czołowych naukowców CHDI - doktorami Robert Pacifici, Celia Dominguez i Ignacio Muñoz-Sanjuan.

## Kim oni są?

Robert Pacific jest Dyrektorem do Spraw Badań (ang. CSO) w CHDI: to on wyznacza naukowe cele organizacji. Celia

Dominguez jest vice prezydentem do spraw chemii: jej obowiązki to właśnie nadzorowanie produkcji molekuł, które mają służyć jako możliwe leki na HD. Ignacio Muñoz-Sanjuan, vice prezydent do spraw biologii, doradza w pierwszej kolejności, jakie leki i przeciwko czemu CHDI powinno projektować i nadzoruje biologiczną część programów rozwoju leków.

Pokrótkie, ta trójka czołowych naukowców jest na froncie największego zjednoczonego przedsięwzięcia aby znaleźć terapię na HD. Rozmawialiśmy z nimi aby dostarczyć Państwu spojrzenia na osobowości za fasadą CHDI oraz na to jak unikalny etos i struktura CHDI pchają



Czołowi naukowcy CHDI: (od lewej do prawej) Dyrektor do Spraw Badań Robert Pacifici, Vice Prezydent (Chemia) Celia Dominguez i Vice Prezydent (Biologia) Ignacio Muñoz-Sanjuan  
Foto: Gene Veritas

badania naukowe wprzód.

Najpierw zapytaliśmy jak każdy z nich zainteresował się nauką. Muñoz-Sanjuan wyjaśnił, że zainspirował go jego tata, który był lekarzem, gry ten dorastał w Hiszpanii. "Bardzo wczesnie zdałem sobie sprawę, że chcę być naukowcem" - cel, który został podparty przedwczesną śmiercią jego matki na raka. Zmotywowany aby spróbować zrozumieć problemy, które przyczyniają się do chorób przeprowadził się do Ameryki aby otrzymać edukację akademicką zanim przyciągnął go świat odkrywania leków.

Pasja jaką Dominguez ma do tworzenia leków jest niezniszczalna. "Uwielbiam rozwiązywać zagadki", mówi, "poprzez pomaganie w tworzeniu leków, które działają". Praca Dominguez i jej zespołu jest bardzo praktyczna - inny żartobliwie mówią o niej "przesuwacz elektronów" przez jej codzienną dawkę przemeblowywania i ulepszania chemicznych struktur cząsteczek. W końcu to chemicy projektują i wytwarzają leki, które będą terapią dla HD. Opisując swój fach jako więcej niż pracę, Dominguez mówi, że "zawsze chciała być łowcą leków".

Pacifici, naukowy szef organizacji, podziela pasję odkrywania leków w ale wnosi również osobistą część szarej codzienności, czoła której osoby z ryzykiem HD muszą stawiać codziennie. "Również choruję na rzadką chorobę genetyczną, coś na co chorował mój ojciec, który w końcu poddał się i odszedł w wieku 47 lat". W 1972, docieklive obserwacje jednego lekarza doprowadziły do rozwoju łatwej i efektywnej terapii, która przeobraziła chorobę, która żerowała na rodzinie Pacifici w możliwy do opanowania stan. "Z bardzo chorego dzieciaka przeszedłem na branie jednej małej tabletki i w zasadzie, zostałem wyleczony." Ta demonstracja siły wiedzy naukowej zmotywowała Pacifici aby pracować nad wynalezieniem leków aby zwalczyć inne choroby.

## Czym jest CHDI i w jaki sposób jest inna?

Rodziny HD słyszą o najróżniejszych wysiłkach nad znalezieniem leku na HD. Czym CHDI różni się od zwykłego laboratorium, firmy lub organizacji charytatywnej? Pacifici wyjaśnił nam, że są cztery cechy, które wyróżniają CHDI.

” Naszą motywacją jest czas, nie pieniądze

”

Po pierwsze, jest fundacją niedochodową. Pomimo dużych sum pieniędzy, które CHDI wydaje na rozwijanie leków na HD jej naukowcy nie są motywowani zarabianiem pieniędzy.

Wiele firm nawet z najlepszymi intencjami aby pomagać pacjentom musi skupiać się na, jak to nazywają naukowcy CHDI, "wywiadzie konkurencyjnym". To znaczy, że firma pracująca nad lekiem na przykład na chorobę Parkinsona musi ciągle wiedzieć i uważać na to, nad czym pracuje konkurencja, aby mieć pewność, że nie zostaną prześcignięci.

Zamiast tego w CHDI, mówi Dominguez, doceniany jest wywiad kolaboracyjny, przez to, że Fundacja próbuje łączyć różnych naukowców aby posuwać naprzód granice badań naukowych nad HD. To dlatego, że jak zaznacza Pacifici "naszą motywacją jest czas, nie pieniądze". Tak

jak rodziny HD, CHDI motywowana jest tylko rozwijaniem terapii dla HD - im szybciej, tym lepiej. "Z punktu widzenia CHDI", wyjaśnia Pacifici, "nie powodu, dla którego nie chcielibyśmy, aby ktoś inny znalazł lek na HD. Ktokolwiek znajdzie lek na Huntingtona, wszyscy wygrywamy".

Po drugie, CHDI skupia się wyłącznie na HD. To wszystko co robią. Większość firm farmaceutycznych musi stawiać na kilka chorób, ponieważ rozwijanie leków to bardzo zdradliwy biznes, gdzie większość wysiłków zawodzi. Firmy muszą kierować się interesami komercyjnymi w decydowaniu, nad którymi chorobami będą pracować przy limitowanych środkach. Jednakże CHDI nie działa w ten sposób, ponieważ pracuje wyłącznie nad HD, co oznacza, że nigdy nie muszą zadawać sobie pytania, czy pracują nad właściwą chorobą. To również pozwala CHDI na dalekowzroczność - popieranie niektórych projektów, które mogą zająć lata zanim zaowocują, bez obaw o bycie prześcigniętym lub zawstydzonym, jeżeli inny projekt pierwszy da wyniki.

Następnie, CHDI jest jedyne w swoim rodzaju ponieważ jest finansowane prywatnie (przez sponsorów, którzy chcą pozostać anonimowi). W przeciwieństwie do wielu organizacji charytatywnych, CHDI nie musi tracić środków - czasu ani pieniędzy - na pozyskiwanie funduszy aby utrzymać swoje badania. Nawet większość firm biotechnologicznych znacznie się wysila zbierając pieniądze na swoje działania, albo z rynku papierów wartościowych albo od ryzykujących inwestorów. CHDI nie musi tego robić, więc może spędzać cały swój czas i energię próbując rozwinąć terapie na HD.

W końcu, CHDI ma bardzo interesującą strukturę. Zamiast fizycznie budować laboratoria, CHDI bardzo wcześnie zdecydowała się na kolaboracje i sponsorowanie obecnych akademickich, rządowych i komercyjnych naukowców aby prowadzili dla niej badania. CHDI finansuje również coś, co znane jest jako kontraktowane organizacje badawcze - prosto mówiąc laboratoria do wypożyczenia - aby prowadziły badania, którymi CHDI kieruje.

Takie podejście daje dużo swobody - CHDI nie trwoni środków w na budowanie wyspecjalizowanych placówek ani nie spędza lat na wprowadzanie nowych technologii. Zamiast tego CHDI identyfikuje najlepsze zespoły już pracujące nad konkretnym celem, tematem lub technologią i finansuje je aby wykonali dla nich pracę. Ta "wirtualna" struktura pozwala Fundacji szybko wchodzić i wychodzić z dziedzin, w zależności od potrzeb.

Zastanawialiśmy się, czy nie posiadanie własnej przestrzeni badawczej nie jest ograniczające. Pacifici wyjaśnił, że zasada jest taka - jeżeli jest coś co CHDI chciałoby zrobić, ale nie może, zbudują do tego laboratorium. Na razie tak się jeszcze nie stało i się na to nie zanosi.

## **CHDI i unikalne wyzwania w HD**

Więc CHDI ma jedyną w swoim rodzaju strukturę. Jak wpasowuje się to do społeczności HD? Dominguez i Muñoz-Sanjuan zgadzają się, że bliski kontakt pomiędzy rodzinami HD, naukowcami i lekarzami jest rzeczywiście unikalną i niezastąpioną częścią w wysiłku badań nad HD. Jak mówi Pacifici to oznacza, że "nigdy nie zapominamy dlaczego to



robimy”. Jest jasne, że wpływ HD na rodziny wsiąknął w tych naukowców. Pacifici zasugerował “jeżeli zacząłbyś z czystą kartką papieru i spróbował zaprojektować najgorszą chorobę... ciężko byłoby Ci znaleźć coś gorszego od HD. Pomimo tej okropnej sytuacji, w której znajdują się rodziny HD, Pacifici czuje, że jest w niej również naukowa pozytywność: "To zła wiadomość. Dobra wiadomość jest taka, że istnieje przekonanie, że to bardzo trudny ale rozwiązywalny problem, więc przyciąga naprawdę mądrych ludzi... sprawimy, że nam się uda."

Robert Pacifici: Najważniejszą rzeczą jaką ludzie dotknięci przez HD mogą zrobić, aby pomóc w poszukiwaniu leczenia jest „zapisanie się na każde badanie kliniczne, do którego spełniają kryteria”  
Foto: Lev Blumenstein

## “Rurociąg rozwoju” CHDI

Konferencja terapeutyczna często słyszała wzmiankę o “rurociągach”, koncept o jakim firmy farmaceutyczne dużo mówią. Rurociąg jest po prostu listą leków, nad którymi firma pracuje w danym momencie zorganizowana według faktu, że niektóre programy są na bardziej zaawansowanym stadium (bliżej im do testów klinicznych) niż inne. Łowcy-leków używają określenia “cel” mając na myśli gen albo białko, którego aktywność jest ważna w HD, więc jest “celem” do wynalezienia leków.

Po co mieć rurociąg - dlaczego nie zainwestować wszystkich swoich środków w najbardziej obiecujący lek? “Niestety”, mówi Pacifici, “proces wynalezienia i rozwoju leków jest niesamowicie nieefektywny. A nigdy nie chcesz znaleźć się w sytuacji, w której postawiłeś na złego konia”.

Posiadanie wielu projektów nacelowanych na różne aspekty HD daje większą szansę sukcesu aby mieć wpływ na chorobę. Pacifici również zaznacza, że “chcesz być różnorodny cały czas. Być może za 20 lat znajdziemy "uzdrowienie”, ale co zrobisz dla ludzi teraz? Potrzebujemy czegoś, co można dostarczyć w krótszym czasie”.

Więc CHDI pracuje nad “rurociągiem” projektów, które są w różnych stadiach zaawansowania. Zastanawiając się jak duży jest ich wysiłek zapytaliśmy jak starania CHDI porównują się ze staraniami komercyjnych firm farmaceutycznych, próbujących znaleźć leki na inne choroby. “Wydajemy więcej na HD niż duża firma farmaceutyczna wydaje na neurologię,” mówi Pacifici. To jest tym bardziej niesamowite biorąc pod uwagę jak rzadką chorobą jest HD w porównaniu na przykład z chorobą Alzheimera, która ma o wiele większy potencjalny rynek. Aby zilustrować tę skalę CHDI prawdopodobnie skupia więcej środków nad HD niż wszystkie inne organizacje razem.

Ale w jaki sposób to się dzieje? Ile różnych programów ta mała organizacja może pomagać przyspieszać w jednym momencie? Według Pacifici, Dominguez i Muñoz-Sanjuan CHDI ma około dziesięciu programów rozwoju leków biegnących równolegle w jednym momencie - każdy program typowo patrząc na tuziny potencjalnych sposobów uderzenia w dany cel.

Zastanawialiśmy się, czy to są zawsze te same programy? Nie, mówi Pacifici, priorytety programów są bezlitośnie zmieniane w zależności od najnowszych wyników. “Jedną z bardzo ważnych różnic pomiędzy tradycyjnym naukowcem a łowcą leków jest mentalność nie rozciągania w nieskończoność ale zabijania czegoś”. Lub, jak mówi Dominguez, “moim celem jest zabicie projektu. Jeżeli coś przeżywa, to jest tego warte”. Pacifici uważa, że ponad połowa “celów”, które były w rurociągu CHDI została “zabita” na tej podstawie.

Być może brzmi to brutalnie, ale oznacza również, że CHDI nie jest zainteresowana badaniem leku tylko dla prestiżu, dlatego, że sama go odkryła albo dlatego, że ma nadzieje zarobić na nim pieniądze używając go do leczenia innej choroby, np. Parkinsona albo otyłości. Podsumowując, CHDI chce dawać ludziom tylko leki, które działają na HD. Próbują ze wszystkich sił pokazać, że dany lek nie działa, więc te leki, które przetrwają ten proces, naprawdę przeszły przez wyżymaczkę.

” To bardzo trudny ale rozwiązywalny problem, więc przyciąga naprawdę mądrych ludzi... sprawimy, że nam się uda.

”

## Znaczenie badań klinicznych

Zwracając naszą uwagę z badań naukowych na pomysł testowania leków na ludziach, zapytaliśmy CHDI o badania “człowiecze”. Zainspirowani pytaniem czytelniczki HDBuzz Michaeli z Niemiec, zapytaliśmy “co mogą pacjenci i młode osoby z ryzykiem HD zrobić aby pomóc w wysiłkach CHDI szukania terapii?”. Pacifici odpowiada, że te osoby powinny “zgłaszać się do każdego badania klinicznego, do którego spełniają kryteria”. Rozwijając tą myśl powiedział, że “nie ma nic bardziej cennego dla łowcy leków niż obserwacje poczynione na pacjentach, których oni próbują leczyć”.

“Czy to naprawdę ma znaczenie, że jedna osoba jest lub nie jest zaangażowana w badanie kliniczne?” zapytaliśmy. Muñoz-Sanjuan i Dominguez natychmiast zdecydowanie odpowiedzieli “Tak!”. Pacifici wyjaśnił, że wszystkie badania kliniczne leków mają kryteria na włączenie i wyłączenie. Są to zasady typu “osoby z wysokim ciśnieniem nie mogą brać udziału w tym badaniu” albo “to badanie jest dla osób o ilości powtórzeń CAG pomiędzy 42 a 50”. Te kryteria są niezbędne aby badanie przebiegało efektywnie i bez zakłóceń, ale ograniczają potencjalną grupę rekrutacyjną. Posiadanie jak największej możliwej grupy pacjentów ochotników w oznacza, że przyszłe badania kliniczne, zlecane przez CHDI albo kogoś innego będą rekrutowały i przebiegały najszybciej jak mogą. No i tym prędzej będziemy mieć efektywne terapie na HD.

## Myśli końcowe

Praca CHDI jest bardzo ekscytująca dla rodzin HD. Zatrudnia jednych z najlepszych ludzi pracujących nad rozwojem leków i skupia ich wyłącznie nad HD, równocześnie wydzwigając ekstensywną sieć kolaboracji na całym świecie.

Równie ważne jest to, że ogień płonie w oczach naukowców, którzy spotkali się z członkami rodzin HD i zafascynowani są przez dręczące wyobrażenie, że efektywne terapie aby zmniejszyć cierpienie przynoszone przez HD są w zasięgu ręki, a praca w tym celu jest wartym i spełniającym sposobem poświęcenia swojego czasu i ekspertyzy. Widzieliśmy ten ogień w oczach tych naukowców CHDI i mamy nadzieję, że któreś z tych programów, o których mówili podczas tego spotkania mogą szybko przeistoczyć się w terapię dla rodzin HD.

---

*Dr Carroll i Dr Wild prowadzili badania naukowe nad HD sponsorowane przez CHDI ale nie otrzymywali innych honorariów niż te finansujące badania. Ich obecność na konferencji CHDI jest sponsorowana przez Europejskie Stowarzyszenie HD, niezależną sieć fachowców HD, ze źródeł finansowych absolutnie niezależnych od CHDI. Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...*

---

## **Słownik**

**badania kliniczne** dokładnie zaplanowane eksperymenty mające na celu ustalenie jak lek działa na ludzi

---

© HDBuzz 2011-2017. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólnej Licencji Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .

HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Wygenerowano lipiec 26, 2017 — Pobrany z <https://pl.hdbuzz.net/020>