

## Światowy Kongres HD 2011: spojrzenie wstecz



HDBuzz wraca do najważniejszych wydarzeń Światowego Kongresu Choroby Huntingtona w Melbourne.

Napisany przez Dr Jeff Carroll listopad 05, 2011

Zredagowany przez Dr Ed Wild; Przetłumaczony przez Arkadiusz Szatkowski

Po raz pierwszy opublikowany październik 24, 2011

---

*Rosnąca, coraz bardziej jednolita światowa społeczność HD i poczucie, że jesteśmy gotowi na nową erę badań klinicznych choroby Huntingtona to dwa, wyraźne przesłania ostatniego Światowego Kongresu Choroby Huntingtona w Melbourne. Teraz, gdy emocje już opadły, HDBuzz wraca do głównych tematów spotkania.*

### Przełamywanie barier

Dzięki Oz Buzz, przenieśliśmy Was na Światowy Kongres Choroby Huntingtona 2011. Teraz nadszedł czas, aby wrócić do wyróżniających się tematów i zapowiedzi.

Kongres odbył się w Melbourne w Australii, między 11 i 14 września. Światowy Kongres jest największym regularnym spotkaniem naukowców, pracowników służby zdrowia, członków rodzin HD, przyjaciół i opiekunów.

Tegoroczny Kongres przełamał kilka barier. Był to pierwszy od dwudziestu lat kongres zorganizowany poza Europą i Ameryką. Przyjechali delegaci z bezprecedensowej liczby krajów. I był to jak dotąd najbardziej dostępny Kongres - dyskusje i wiedza naukowa były dostępne na całym świecie za pośrednictwem Twittera i nagrań wideo na Oz Buzz.



Powitanie uczestników

### Badania kliniczne

Dokładne pomiary choroby, o które chodzi w biomarkerach, mają kluczowe znaczenie dla testowania nowych metod leczenia w badaniach klinicznych. Pojawiła się nuta optymizmu w dyskusji o biomarkerach, kilku najlepszych naukowców donosi, że globalne badania dają nam teraz mierniki potrzebne do badań klinicznych we wczesnym etapie HD.

Konferencję rozpoczęliśmy od przeglądu sześciu koncepcji leczenia, które mogą trafić do badań w ciągu najbliższych dwóch lat, wiele innych jest weryfikowanych w laboratorium. **Sarah Tabrizi** ogłosiła 'zestaw TRACK-HD', wybór miar do badań wczesnego HD, jak również 'TrackOn-HD', nowe badanie zmian mózgu przed wystąpieniem objawów HD. Wiadomość Tabrizi - "Tak!

Możemy!” - została powtórzona przez Kongres. **Elizabeth Aylward** i **Rachael Scahill** przedstawiły sukces rozwoju miar skanów MRI mózgu, które mogą przewidzieć i śledzić objawy - dzięki badaniom TRACK-HD i PREDICT-HD.

Następnym problemem będzie testowanie nowych metod leczenia u osób z mutacją HD, ale bez jakichkolwiek objawów. **Joaquim Ferreira** (EHDN) naświetliła wyzwania, ale zachowała optymizm przezwyciężenia problemów, kiedy leki będą gotowe do testowania. W odpowiedzi na te wyzwania, **Nellie Georgiou-Karistianis** poinformował, że funkcjonalny rezonans magnetyczny może zidentyfikować zmiany aktywności mózgu w czasie - co może być czulszą i wrażliwszą miarą niż kurczenie się mózgu.

## Co z lekami?

**Robert Pacifici** z CHDI, największego fundatora i czynnika napędowego badań nad HD, mówił o nowej erze w badaniach klinicznych HD. Później, odpowiadając na pytania członków społeczności HD, Pacifici opisał przygotowania CHDI do poszukiwania leków.

Podczas Kongresu zostało zainaugurowane badanie kliniczne nowej kuracji. PBT2, opracowany przez Prana Biotech, ma na celu zakłócenie interakcji pomiędzy zmutowanym białkiem huntingtyny i metalami takimi jak miedź. To może powstrzymać białko przed wiązaniem się ze samym sobą, czyniąc je mniej niebezpiecznym. PBT2 wykazał pewien wpływ w chorobie Alzheimera, wstępne prace w mysim modelu HD są zachęcające. Szersze informacje na temat badania zostaną ogłoszone wkrótce, ale można o tym szczegółowo poczytać na HDBuzz.net.

Wreszcie, **Bernhard Landwehrmeyer** (EHDN) zrecenzował badanie Horizon - badanie skuteczności dimebonu na trudności myślenia w HD (<http://hdbuzz.net/26>). Mimo że lek nie zadział w HD, badanie nie powinno być traktowane jak porażka: rekrutacja do badania i sposób jego prowadzenia były wzorowe - dobra wiadomość dla kolejnych badań.

## Wyjdź poza schematy

Tematem sesji naukowych na Kongresie było - jak zawsze - kwestionowanie naszych założeń.

Nawet u osób z tą samą ilością powtórzeń CAG, objawy HD mogą pojawić się w jakimś przedziale wiekowym, nie koniecznie w tym samym momencie. **Jim Gusella** bada jakie czynniki wpływają na wiek pojawienia się objawów HD. Ku swojemu zaskoczeniu, Gusella stwierdził, że modele statystyczne, wykorzystywane do tego celu wcześniej, mogą być błędne. Po skorygowaniu wad, Gusella odkrył, że wiele genów, które miały wpływać na wiek wystąpienia objawów HD, w rzeczywistości nie ma na objawy żadnego wpływu.



Wiele prezentacji zwracało uwagę na dużą liczbę metod leczenia, które są prawie gotowe do wprowadzenia do badań klinicznych na ludziach.

To może brzmieć jak krok wstecz, ale poszukiwania genów modyfikujących HD prowadzone są na całym świecie. Nowa technika analityczna, opracowana przez Gusella, pomoże nam odnaleźć prawdziwe genetyczne modyfikatory - nauka działa tak jak powinna.

HD oczywiście wpływa na mózg, **Maria Björkqvist** zachęcała nas do rozważenia skutków choroby poza mózgiem. Przypomniała nam, że wielu pacjentów HD, w końcu umiera z powodów takich jak choroby serca - być może więcej niż można by oczekiwać w przypadku braku HD. Własna praca Björkqvist pokazała, że myszy HD mają problemy w przewodzie pokarmowym, co może przyczyniać się do wystąpienia objawów.

Znaczenie wyjścia poza mózg dramatycznie podkreślił **Paweł Muchowski**. Opracował lek, który nawet nie dostaje się do mózgu, ale ma korzystny wpływ na myszy z HD. Muchowski bada powiązania między mózgiem i układem odpornościowym - naszym naturalnym systemem ochrony organizmu przed chorobami. Mózg jest w większości poza zasięgiem układu odpornościowego, ponieważ 'bariera krew-mózg' skutecznie odfiltruje cząsteczki i komórki, które mogą dotrzeć do mózgu.

Muchowski opracował lek, JM6, który blokuje działanie enzymu zwanego KMO w białych krwinkach, pośrednio zmniejszając produkcję substancji chemicznej, która powoduje uszkodzenia w mózgu. JM6 przedłużył długość życia myszy zarówno z HD jak i z chorobą Alzheimera - przykład wspierania idei, że leczenie działające poza mózgiem może pomóc go chronić.

Tymczasem, Muchowski przygląda się również białkom sygnałowym 'CB2', które znajdują się tylko na komórkach odpornościowych poza mózgiem. Po podaniu leku aktywującego CB2, myszy HD żyły znacznie dłużej niż zwykle. Badania Muchowskiego nad CB2 nie zostały jeszcze opublikowane w recenzowanym czasopiśmie, ale czekamy na możliwość przeczytania o tym.

## Światowe ogromne laboratorium

HD nie jest ograniczone do jednej rasy czy kraju: światowe badania wykazały, że żadna grupa ludzi nie została oszczędzona. Sugeruje to, że większość pacjentów HD przebywa z dala od świata badań nad HD, w dużej mierze skoncentrowanego w Ameryce Północnej i Europie Zachodniej.

Tematem Kongresu było dotarcie do tych społeczności. Mamy teraz nową sieć badaczy HD, lekarzy i rodzin w Ameryce Łacińskiej. **Red Latino-Americana de Huntington** (RLAH) ma na celu skupienie społeczności HD w Ameryce Łacińskiej.

Badania obserwacyjne pacjentów HD są krytycznymi pracami badawczymi. Koncentrują się na obserwacji nosicieli mutacji i pacjentów HD w czasie, aby zrozumieć zmiany wywołane przez mutację. To z kolei pomaga naukowcom planować badania kliniczne, z których każde



Światowy Kongres zgromadził naukowców z największej dotąd liczby dziedzin – ze wspólnym

będzie wymagało setek wolontariuszy, jeśli mamy odnieść sukces w opracowywaniu terapii.

celem opracowania skutecznych metod leczenia HD.

**Enroll-HD** to nowe światowe badanie obserwacyjne, które ma na celu połączenie ogromnych badań REGISTRY i COHORT, przy jednoczesnym dołączaniu nowych uczestników z Ameryki Łacińskiej, Singapuru, RPA i Korei Południowej. Enroll-HD będzie największym w historii badaniem HD i przygotuje drogę dla nowej generacji badań klinicznych HD.

## Nowa era komunikacji

Choroba Huntingtona żeruje na milczeniu i napiętnowaniu. Tak więc, szczerść i komunikacja są potężną bronią w walce z HD.

HDBuzz wystartował osiem miesięcy temu, na Kongresie redaktorzy naczelni - Ed Wild i Jeffem Carroll - przedstawili sukcesy HDBuzz: ponad 50.000 odwiedzin miesięcznie, wsparcie jedenastu krajowych i regionalnych stowarzyszeń HD i tłumaczenie na dziewięć języków.

**Oz Buzz** każdego dnia konferencji tłumaczył wiadomości naukowe na prosty język, a wywiady na żywo z najlepszymi naukowcami bardziej niż kiedykolwiek przybliżyły badania naukowe członkom rodzin HD. Wpisy z Twittera, filmy i teksty można znaleźć w Internecie na [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net).

**Matt Ellison** zapowiedział duży krok naprzód w dziedzinie komunikacji - zbliżając się inaugurację HDYO - **Organizacji Młodzieży związanej z chorobą Huntingtona**. Uruchomione w styczniu 2012 roku, HDYO będzie dostarczało informacji i wsparcia ludziom młodym (dzieciom, nastolatkom i młodym dorosłym) dotkniętym chorobą Huntingtona na całym świecie. Treści HDYO również będą wielojęzyczne. Aby otrzymać powiadomienie o uruchomieniu HDYO - zapisz się na [hdyo.org](http://hdyo.org).

## Podsumowując

Mamy nadzieję, że Oz Buzz przybliżył ci światowy Kongres. Zostało przedstawionych mnóstwo badań, a my już pracujemy nad kilkoma artykułami HDBuzz, aby przekazać więcej informacji, do tej pory tylko je liznęliśmy. Efekty Światowego Kongresu są jeszcze trwalsze, nowe pomysły i współpraca naukowa dają wielki impuls do światowych starań znalezienia leczenia na HD.

---

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

---

## Słownik

**badanie obserwacyjne** badanie, w którym dokonuje się pomiarów u ochotników, ale nie jest stosowany żaden eksperymentalny lek lub kuracja

**rezonans magnetyczny** Technika wykorzystująca potężne pola magnetyczne do uzyskania dokładnych obrazów mózgu żywych ludzi i zwierząt

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

**KMO** kynurenine mono-oxygenase - enzym, który reguluje bilans szkodliwych chemikaliów oraz chroni cząsteczki powstające w wyniku rozpadu białek

---

© HDBuzz 2011-2018. 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 styczeń 19, 2018 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/055>