# Konferencja Terapeutyczna 2012: Omówienie

HDBuzz wraca do Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona 2012
Napisany przez Dr Ed Wild kwiecień 17, 2012
Zredagowany przez Dr Jeff Carroll; Przetłumaczony przez Arkadiusz Szatkowski
Po raz pierwszy opublikowany kwiecień 03, 2012

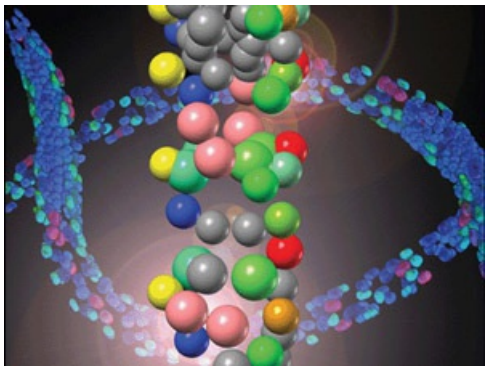
---

*W tym specjalnym raporcie dokonujemy przeglądu Dorocznej Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona 2012, największego w tym roku zgromadzenia specjalistów szukających leku na HD. Wyjechaliśmy pod wrażeniem kilku tematów.*

Górzysta pustynia Palm Springs stanowiła dramatyczne tło Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona 2012. W Konferencji fundowanej przez CHDI - największego sponsora i siłę napędową badań HD na świecie - udział wzięło wielu światowych badaczy HD.

## Biologia systemów

Konferencja rozpoczęła się nietypowym tematem: **Biologią Systemów**. To abstrakcyjne pojęcie prostej idei, że nic w biologii nie dzieje się w izolacji. Jak wiele osób, które opiekowały się pacjentem HD wie, każdy objaw ma wpływ na inne objawy, w sposób skomplikowany i nieprzewidywalny. Biologia systemów jest zastosowaniem w naszych badaniach koncepcji wzajemnego połączenia wszystkiego - od cząsteczek i komórek do społeczności.



Trójwymiarowe mikroskoowe mapy zwierząt są przykładem tego, jak biologia systemów może nam pomóc zrozumieć procesy biologiczne.
Foto: Nature Publishing Group

Komputery i technologie mogą teraz pomóc naukowcom badać wiele więcej rzeczy niż ludzki mózg może ogarnąć w jednej chwili. Praktyczny przykład, wysekwencjonowanie czyjegoś całego genomu staje się tak proste, jak sprawdzenie lub pomiar zmian w jednym genie. Generowanie dużej ilości danych jest coraz łatwiejsze - trudność polega na zamianie tych danych w użyteczne informacje. W jaki sposób wykorzystać wszystkie zgromadzone informacje, żeby lepiej zrozumieć HD? Lub - w jaki sposób wcielać pomysły w życie?

Tym właśnie jest Biologia Systemów - a CHDI weszło w ten obszar w wielkim stylu. Zatrudniono nowego wiceprezesa, **Keith Elliston**, którego zadaniem jest zachęcanie aby biologię systemów wykorzystywać w większości prac naukowców HD. HDBuzz przeprowadził wywiad z Elliston`em - spodziewaj się go w kolejnym artykule.

CHDI poddało nawet liftingowi swoje logo. **Simon Noble** przedstawił nowe logo - drzewo wykonane z połączonych ze sobą kół odzwierciedla punkt widzenia CHDI, że atomy, geny, komórki i ludzie są ze sobą fundamentalnie związani w poszukiwaniu skutecznych metod leczenia HD.

Podejście Biologii Systemów zostało nakreślone w serii rozmów rozpoczętych przez **Lee Hood`a** (Institute for Systems Biology w Seattle). Hood spędził dziesiątki lat na dostosowywaniu technologii do ludzkich chorób, a niedawno jego organizacja na szeroką skalę zainteresowała się HD. Jako przykład tego rodzaju prac, obecnie możliwych do realizowania, zespół Hood`a sekwencjonuje całe genomy rodzin HD - szukając bardzo rzadkich zmian DNA, które wpływają na wiek pojawienia się objawów HD. Chodzi o to, że jeśli moglibyśmy zrozumieć, dlaczego u niektórych osób objawy pojawiają się wcześnie, a u innych późno, moglibyśmy zidentyfikować nowe cele dla leków.

**Jim Gusella** naświetlił swoją pracę nad identyfikacją genów mających wpływ na postęp HD. Niedawno zespół Gusella połączył i ponownie przeanalizował dane wykorzystując nowoczesne techniki statystyczne. Aby wycisnąć jak najwięcej z trwających dużych badań genetycznych, Gusella planuje zastosować metody analizy uwzględniające wzajemne powiązania genów.

**Hanchuan Peng** (Howard Hughes Medical Institute) zademonstrował imponujący przykład tego, jak biologia systemów może zwiększyć nasze rozumienie HD. Korzystając z najnowocześniejszej technologii, stworzył niezwykle szczegółowe trójwymiarowe mapy robaków zwanych C. elegans, powszechnie wykorzystywanych w badaniach genetycznych. Tego rodzaju mapy pomogą nam przejść na poziom, gdzie choroby lub kuracje będą mogły zostać poddane kontroli pod względem ich wpływu na całe sieci komórek.

# Wyciszanie genów

**Wyciszanie genów** to prosty i obiecujący pomysł. Leki wyciszające gen - o nazwach takich jak RNAi i ASO - są przygotowane do przyklejenia się do cząsteczek wiadomości wytwarzanych z genu HD. Kiedy lek przykleja się do cząsteczki wiadomości, produkcja zmutowanego białka jest mniejsza. Jest nadzieja, że pozwoli to na regenerację neuronów dotkniętych przez HD.

Jak dotąd, wszystkie dowody z prób na zwierzętach wskazują, że leki wyciszające gen są skuteczne i na tyle bezpieczne aby rozpocząć badania kliniczne wśród pacjentów. Co najmniej cztery zespoły planują badania różnych leków wyciszających gen na chorych na HD. Wyciszanie genu omawiano na Konferencji Terapeutycznej już wcześniej, ale teraz mowa była o praktycznych aspektach szybkiego, bezpiecznego, przewidywalnego wprowadzania leków do badań klinicznych.

**Frank Bennett** mówił w imieniu Isis Pharmaceuticals - firmy specjalizującej się w produkcji leków wyciszania genów zwanych ASOs. ASO to podobna do DNA cząsteczka, zbudowana z jednej nici zamiast dwóch. ASOs rozprzestrzeniają się w mózgu całkiem dobrze, więc Isis zamierza wstrzykiwać lek do płynu u podstawy kręgosłupa. Może brzmieć makabryczne, ale

pamiętaj, że alternatywą jest wstrzykiwanie leków bezpośrednio do mózgu. Bennett poinformował, że Isis podał leki ASO tłumiące geny ponad 2000 pacjentów z różnymi chorobami.

Bennett omówił rozwijany przez Isis lek ASO wyciszający gen choroby Huntingtona. Badania wlewu leku ASO do płynu mózgowo-rdzeniowego małp wykazały, że lek dociera do różnych regionów mózgu, zwłaszcza kory (pomarszczonej powierzchni mózgu). Prążkowie - głęboka substancja mózgu, atakowana już we wczesnym etapie HD - otrzymało mniejszą dawkę leku, ale tylko badania na ludziach powiedzą nam, czy taka ilość wystarczy aby coś zmienić. Na szczęście lek był dobrze tolerowany i nie powodował żadnych ewidentnych szkód - ważny krok na drodze do badań klinicznych u pacjentów.

Obecne Isis koncentruje się na lekach tłumiących obie kopie genu HD, które wszyscy mamy. To łatwiejsze do zrobienia i łatwiejsze do sprawdzenia, warto więc zacząć od takiego podejścia. Ale Isis pracuje również nad lekami wycelowanymi tylko w zmutowany gen, pozostawiającymi ‘normalną’ kopię nietkniętą. Wyhodowali specjalne myszy HD, które mają pomóc im w testowaniu leków tłumiących ‘pojedyncze allele’.

**Neil Aronin** z University of Massachusetts przedstawił pouczające informacje na termat niektórych z wyzwań w kwestii wyciszania genów, nad pokonaniem których aktualnie pracuje. Aronin`owi szczególnie zależy na lekach tłumiących specyficzne allele, skierowanych jedynie na zmutowany gen. Podobnie jak inne grupy robocze zajmujące się tematem, zespół Aronina zaczął koncentrować się na praktycznych aspektach prowadzenia badań klinicznych na ludziach. Zaangażował kolegę neurochirurga do zrobienia czegoś nowego i niecodziennego - wykonania operacji na mózgu owcy. Owcze mózgi są niemal tak duże jak ludzkie, są więc idealne do doskonalenia procesów obrazowania i technik chirurgicznych, które będą niezbędne przy podawaniu pacjentom leków wyciszających gen.

> ”Rozpoczyna się nowa era, z wieloma lekami dostosowanymi do HD, któe są gotowe do badania wśród pacjentów”

Aronin myśli wnikliwie także o minimalizowaniu ewentualnych skutków ubocznych leków wyciszających geny. Przy użyciu gigantycznych klocków Lego zademonstrował, w jaki sposób cząsteczki leku mogą zostać podzielone na mniejsze kawałki, z których każdy nadal może być w stanie związać się z cząsteczką wiadomości - być może wyłączając inne geny, których raczej wolelibyśmy nie dotykać. Poprawa naszej wiedzy o tym, jak komórki rozbijają leki wyciszające geny, pomoże nam projektować leki minimalizujące tego rodzaju ‘niezamierzone’ skutki.

Część najbardziej zaawansowanych rezultatów (wyników) wyciszania genu HD została niedawno opublikowana przez trójstronny zespół: firmy zajmującej się technologiami medycznymi Medtronic, producenta leku RNAi Alnylam i naukowców z University of Kentucky. **Bill Kaemmerer** (Medtronic) poinformował, że badanie kliniczne leku i metody podawania go pacjentom jest już na zaawansowanym etapie planowania.

Kaemmerer omówił wyzwanie stwierdzania, czy lek działa u pacjentów - nie jest to prosta

sprawa, ponieważ HD powoduje zmiany powoli, przez lata. Jeśli będziemy mieli szczęście, zobaczymy poprawę wskaźników klinicznych. Ale nie ma na to gwarancji, nawet jeśli lek będzie działał. Więc potrzebujemy planu awaryjnego.

Pomóc mogą pomiary **biomarkerów** mózgu - substancji chemicznych uwalnianych gdy neurony działają nieprawidłowo lub obumierają. Jeśli leczenie zmienia poziom tych substancji chemicznych, może dać nam wskazówkę, czy lek działa. Medtronic proponuje użycie kilku możliwych biomarkerów.

**Steve Zhang** (Sangamo Biosciences) mówił o podejściu 'nowej generacji' do wyciszania genów - zinc finger drugs. Są to leki, które można dołączyć bezpośrednio do wybranych sekwencji w naszym DNA. Zinc finger drugs mogą bezpośrednio zapobiegać oczytywaniu genu HD, a nawet - kiedyś w przyszłości - 'przeredagowywać genom' całkowicie wycinając zły gen. Te techniki to jeszcze daleka przyszłość, ale wspaniale jest wiedzieć, że tak ekscytujące technologie stosuje się w HD.

# Sąsiedztwo

Wszyscy pokładamy duże nadzieje w wyciszaniu genów, ale musimy być ostrożni, nie wkładać wszystkich jajek do jednego koszyka. Same leki wyciszające geny mogą nie wystarczyć aby całkowicie powstrzymać HD, większość badaczy sądzi, że konieczne może być zastosowanie kilku zabiegów skierowanych na różne aspekty HD. Tak więc sesja celów "przed" i "po" [poprzedników i następników] była ważna.

Przez 'sąsiedztwo' rozumiemy to, co dzieje się przed i po produkcji białka huntingtyny. Pierwszym krokiem produkcji białka jest stworzenie 'cząsteczki wiadomości' RNA, przy użyciu genu HD jako szablonu. Proces **wytwarzania RNA** jest sąsiadem 'przed' [poprzednikiem]. Sąsiadem 'po' [następnikiem] jest to, co dzieje się po utworzeniu białka: dodawane są tagi chemiczne, które zmieniają sposób, w jaki białko jest obsługiwane w komórkach. Proces ten nazywany jest **post-translation modification**.

Dlaczego skupiać się na sąsiedztwie? Są blisko zmutowanego białka, więc drobne zmiany tych procesów mogą powodować wiele złych skutków.

**Melissa Moore** (University of Massachusetts) wyjaśniła, jak do leczenia HD można wykorzystać maszynerię komórek produkującą RNA . Leki bezpośrednio wycelowane w RNA nie mogą być przyjmowane w formie tabletek, a ich dostarczenie do mózgu wymaga operacji. Zaletą ukierunkowania leków na maszynerię do robienia RNA (zamiast samego RNA), jest to, że leki 'drobnocząsteczkowe' (rodzaj substancji chemicznej, która może być przyjmowana w formie pigułki) też mogą działać.

W praktyce, możemy celować zarówno w wiadomość RNA i maszynerię do produkucji RNA. Na przykład, stwierdzono nieawno, że białko zwane SPT4 uczestniczy w czytaniu długich powtórzeń CAG w naszym DNA. Lek wycelowany w SPT4 może poprawić działanie leku tłumiącego gen, pomagając mu trafić w zmutowaną kopię genu. Leki działające na komórkową maszynerię produkującą RNA są już testowane w chorobach takich jak mukowiscydoza,

podobne podejścia są aktualnie badane w HD.

**Naoko Tanese** (New York University) omówiła nową intrygującą rolę białka huntingtyny. Huntingtyna ma wiele funkcji, a nowe cały czas są odkrywane. Zespół Tanese odkrył, że huntingtyna prowadza się z niektórymi cząsteczkami wiadomości RNA, zwiększając tym samym szanse, że jednym z jej zadań może być 'transportowanie' RNA pomiędzy komórkami. Kolejna warstwa intrygi: wydaje się, że huntingtyna może nawet przewozić własną (swoją) cząsteczkę wiadomości RNA. Rozumienie podstawowych funkcji huntingtyny jest ważne, zwłaszcza kiedy zbliżamy się do etapu wpływania na produkcję i funkcjonowanie huntingtyny u pacjentów.

Wracając do następnika (sąsiada 'po'), **Lisa Ellerby** omówiła wachlarz 'znaczników', które można dodać do różnych części białka huntingtyny. Różne molekularne maszyny (zwane enzymami) dodają i usuwają znaczniki, w zależności od sytuacji w której znajduje się komórka.

Jajka: nie wkładaj wszystkich do jednego koszyka. Rozpatrywanych jesy wiele różnych pomysłów leczenia HD, wieć jesli któreś zawiedzie mamy wiele innych możliwości.

Skąd wiemy, które znaczniki i które enzymy są najważniejsze? **Marcy MacDonald** z Massachusetts General Hospital zaproponowała, że do podjęcia decyzji możemy wykorzystać niezwykły charakter mutacji HD. Wiemy, że zmutowane białko huntingtyny jest bardziej toksyczne, jeśli zawiera więcej 'cegiełek' glutaminy - każda powiązana z jednym 'CAG' w genie HD. MacDonald wyprodukowała białka huntingtyny zawierające różne ilości glutaminy. Modyfikacje, które znajdują się w dłuższych białkach mogą okazać się tymi, którym powinniśmy poświęcić najwięcej uwagi.

**Dimitri Krainc** (również z Massachusetts General Hospital) przedstawił aktualne informacje na temat modyfikacji post-transkrypcyjnych, o nazwie **acetylation**. Przyłączenie znacznika 'acetyl' do białka huntingtyny mówi komórkom, aby pozbyły się białka rozpuszczając je. Enzym zwany HDAC4 usuwa znaczniki acetylowe, moglibyśmy więc oczekiwać, że zmniejszenie aktywności HDAC4 byłoby korzystne. Wychodowane przez zespół Krainc`a komórki pozbawione HDAC4 sugerują zwiększone usuwanie huntingtyny.

Jeden z enzymów HDAC, sirtuin-1, jest przedmiotem badania leków w HD. Selisistat - lek zmniejszający aktywność sirtuin-1 - jest testowany w Europie w badaniu o nazwie PADDINGTON. Zespół Krainc`a wykazał, że lek działa na sirtuin-1 zgodnie z oczekiwaniami. Miejmy nadzieję, że wyniki pierwszego etapu badania powiedzą nam coś więcej.

## Małe jest piękne

Poszukiwacze leków mają lekką obsesję na temat **małych cząsteczek**. Duże i złożone związki chemiczne nie mają zwyczaju być dobrymi lekami, ponieważ zwykle są niestabilne i mają trudności z dostaniem się do mózgu. Tak więc, idealny lek jest małą cząsteczką, która uderza w

wybrany cel. Twórcy leków wykonują wiele chemicznych ulepszeń, by zmaksymalizować pożądane właściwości i zmniejszyć skutki uboczne leku.

Cel, którego rozwój osiągnął w ciągu ostatniego roku znaczny postęp, to **hamowanie fosfodiesterazy (PDE)**. **Vahri Beaumont** (CHDI) i **Chris Schmidt** (Pfizer) zaprezentowali wyniki swojej współpracy. W zeszłym roku słyszeliśmy o synapsach - chemicznych połączeniach przenoszących sygnały pomiędzy neuronami - i enzymach PDE, które psują molekuły sygnałowe po drugiej stronie synaps. Wiemy, że w HD funkcje synaps są upośledzone i wydaje się to być związane z funkcjonowaniem enzymów PDE. Ponieważ połączenia w mózgu są niezwykle ważne, to jest nadzieja, że przywrócenie funkcji synaptycznych może poprawić objawy HD - i jeśli będziemy mieli szczęście, może także spowolnić procesy zwyrodnieniowe.

Istnieje wiele enzymów PDE, dzięki wnikliwej analizie zidentyfikowano PDE9 i PDE10 jako te najbardziej zaangażowane w HD, najprawdopodobniejsze cele leków. Badając żywe plasterki mózgów myszy HD możemy stwierdzić zaburzenia elektryczne. Beaumont poinformował, że stosowanie leków hamujących PDE9 i 10 przywróciło pozytywne właściwości elektryczne w tych plastrach. Co kuszące, poprawa dotyczyła także funkcji długookresowych, uważanych za leżące u podstaw uczenia się i pamięci.

Schmidt zapowiedział starannie przemyślany plan firmy Pfizer na wprowadzenie inhibitorów PDE do badań klinicznych na ludziach. PDE10, bardziej obiecujący cel, jest priorytetowym kandydatem. Po pierwsze, Pfizer przeprowadzi na zwierzętach badania bezpieczeństwa i skuteczności leku. Nie możemy pokroić ludzkich mózgów i przykleić do nich elektrod, więc będziemy potrzebowali biomarkerów by mieć pojęcie, czy lek robi to, co chcemy by robił. Ta sama zasada, o której wspominaliśmy przy badaniach wyciszania genu. Dla firmy Pfizer, oznacza to opracowanie nowych technik obrazowania mózgu umożliwiających obserwowanie funkcjonowania ludzkich synaps.

Harmonogram Pfizer dla inhibitora PDE10 obejmuje badania u ludzi pod koniec 2012 roku i większe, 6-miesięczne badania planowane na lata 2013-14. “Chodzi o… eksperyment kliniczny”, powiedział Schmidt, “uda się czy nie uda, wiele się nauczymy”.

**Inhibitory KMO** były jednym z głośniejszych tematów HD w 2011 roku. KMO to enzym, który zaburza równowagę pomiędzy substancją chemiczną chroniącą neurony (Kyna) i inną, która szkodzi neuronom (Quin). Lek opracowany przez grupę Pawła Muchowskiego - JM6 - okazuje się zmniejszać aktywność KMO i wydłużać życie myszy HD. **Ladislav Mrzljak** zaprezentował głównego kandydata CHDI na miano inhibitora KMO - **CHDI-246**. Zaprojektowany lek ma korzystne właściwości, jak na razie zdaje się powodować zdrowe zmiany w chemii mózgu, i wydaje się być bezpieczny. Co ciekawe - podobnie jak JM6 - CHDI-246 nie dociera do mózgu. Wydaje się dawać pozytywne efekty poprzez hamowanie KMO w komórkach krwi. Jest to nowe i przełomowe podejście do rozwoju leków mających oddziaływać na mózg - ale jeśli działa, może się przyjąć.

CHDI kładzie teraz nacisk na badanie CHDI-246 w trzech różnych modelach gryzoni HD. To bardziej rygorystyczne niż ścieżka krórą przechodzi wiele leków, ale liczymy, że testowanie

leków w ten sposób ma zasadnicze znaczenie dla uzyskania pewności, że tylko najlepsze leki przejdą do kosztownych i czasochłonnych badań wśród pacjentów.

Kolejny gigant farmaceutyczny - Novartis - zakończył właśnie badania na ludziach. **Graham Bilbe** opisał jak Mavoglurant (lek opracowany przez Novartis) blokuje w mózgu receptory glutaminianu i jest lekiem na objawy HD - szczególnie ruchy mimowolne. Już wkrótce powinny zostać ogłoszone wyniki badania. Płynąca z tego ważna lekcja pokazuje, jak długo trwa obrócenie koncepcji w lek - pomysł blokowania receptorów glutaminianu pojawił się kilkadziesiąt lat temu, a po latach intensywnej pracy, nadal jest tylko/dopiero badany na pacjentach.

## Dobrze za pierwszym razem

Neil Aronin używa gigantycznych klocków Lego aby wyjaśnić, jak leki wyciszające gen mogą rozbić się na mniejsze cząsteczki powodujące skutki uboczne. Image Credit: Lev Blumenstein dla CHDI

Kiedy mamy leki gotowe do testowania, niezwykle ważne jest żeby nowej generacji badania kliniczne na ludziach były mądre i efektywne. Testowanie leków jest niezwykle kosztowne, trzeba to więc robić dobrze za pierwszym razem. Na szczęście w tej dziedzinie badań HD dokonał się prawdziwy postęp, liczymy, że jesteśmy gotowi do testowania czekających za kulisami leków.

Na czele klinicznych wysiłków CHDI stoi **Christina Sampaio**. Była szefowa Europejskiej Agencji Leków ma bogate doświadczenie w testowaniu i zatwierdzaniu leków - a jej kompetencje są teraz skupione (jak laser) na chorobie Huntingtona! Sampaio, która nie wstydzi się wyrażać kontrowersyjnych opinii twierdzili, że musimy odejść od podejść, które w przeszłości zawodziły. Zasugerowała, że musimy podejmować mądre (sprytne) badania, zamiast dużych czy długotrwałych.

Sampaio uważa także, że nowe metody leczenia mogłyby najpierw być badane u osób z objawami HD, u których można osiągnąć sukces. Leczenie które zadziała, zostałoby podane dalszym badaniom w celu sprawdzenia, czy może zapobiec pojawieniu się objawów. Powtórzyła wcześniejszy pomysł, że aby zmierzyć się z HD mogą być potrzebne wielokrotne zabiegi o różnych działaniach.

Kończąc jedną epokę i rozpoczynając nową, **Sarah Tabrizi** (University College London) ogłosiła ostateczne 3-letnie wyniki międzynarodowego badania TRACK-HD. TRACK-HD miał na celu określenie najlepszych kombinacji mierników w badaniach leków w różnych stadiach HD - biomarkerów, o których wspominaliśmy już wcześniej. Tabrizi zademonstrowała jak można wykorzystać **zestaw narzędzi TRACK-HD** do określenia potrzebnej do badania ilości osób oraz które biomarkery byłyby najlepsze.

TRACK-HD zidentyfikował w mózgu zmiany na długo przed oficjalnym rozpoznaniem objawów HD. Może brzmieć niepokojąco, ale może być również postrzegane jako coś dobrego, gdyż sugeruje, że mózg jest faktycznie bardzo dobry w kompensowaniu szkód. Jako to ujęła Tabrizi:

“może udać nam się uratować bardzo wiele”.

Mając to na uwadze, Tabrizi ogłosiła nowe badanie - **TrackOn-HD**, mające na celu wykrycie zmian funkcjonalnych w mózgu HD zanim pojawiają się oznaki choroby; aby pomóc zrozumieć, w jaki sposób mózg kompensuje straty i miejmy nadzieję - dać biomarkery do badań w “przedobjawowym HD”.

## Myślenie szerokokątne

Dyskusja na temat ‘początku’ objawów HD stanowiła dla Marka Guttmana (Centrum Zaburzeń Ruchowych, Ontario) wstęp do rozpoczęcia debaty na temat definicji choroby Huntingtona. Czy HD ma się od urodzenia, rozpoczyna się w momencie zdiagnozowania przez neurologa, czy jest ‘spektrum’ objawów, które pojawiają się stopniowo przez wiele lat? To ważny temat, ponieważ zdiagnozowanie ‘początku’ choroby jest powszechną podstawą do podejmowania i komunikowania ważnych decyzji, dotyczących pracy czy planowania rodziny - a także decyduje o wejściu lub nie do badań klinicznych.

Temat jest prawdopodobnie mniej kontrowersyjny niż można by sądzić po słyszanych opiniach. Pacjenci i lekarze mają świadomość ‘delikatnych’ zmian poprzedzających ‘oficjalną’ diagnozę HD. Może więc wszystko czego potrzeba to uzgodnienie lepszego języka opisu. Dyskusja na ten temat z globalną społecznością HD już się rozpoczęła.

W przemówieniu zamykającym, **Michael Hayden** (University of British Columbia) patrzył daleko w przyszłość. Ostatnie dane sugerują, że HD może być dwa razy częstsza niż wcześniej sądzono. Hayden twierdzi, że w połączeniu ze starzeniem się populacji, HD będzie stosunkowo częstą chorobą, w większości przypadków występującą u osób starszych - planiści opieki zdrowia będą musieli wziąć to pod uwagę. Tymczasem, prowadzone przez Hayden`a badania próbek spermy, mające na celu sprawdzenie, jak często liczba CAG rośnie lub spada, sugerują poprawienie rzetelności poradnictwa genetycznego dla osób zagrożonych HD.

## Nowa era

Mieliśmy wielkie oczekiwania wobec Konferencji Terapeutycznej 2012 i nie zawiedliśmy się. W rozwoju leków na chorobę Huntingtona rozpoczyna się nowa era, z wieloma lekami już gotowymi do badania wśród pacjentów, lekami dostosowanymi do HD, dzięki wiedzy zdobywanej mozolnie od prawie 20 lat, kiedy została odkryta mutacja HD. To stawia nas w miejscu zupełnie innym od tego, w którym byliśmy jeszcze pięć lat temu.

Mamy nie tylko leki gotowe do testowania - i kolejne w trakcie opracowywania - dzięki badaniom takim jak TRACK-HD mamy również jasny obraz tego, jak je przebadać. Zbliżające się badania kliniczne powinny być dobrze prowadzone, inteligentne i skuteczne. Nie ma gwarancji, że jakiekolwiek eksperymentalne leczenie będzie działać, ale możemy być pewni, że badania kliniczne i testowane leki będą tak dobre jak to tylko możliwe.

---

*Dr Wild i dr Carrolla zostali zwolnieni z opłaty za konferencję przez CHDI Foundation, sponsora*

*konferencji, ale ich obecność była wspierana przez HDBuzz i EHDN ze środków niezależnych od CHDI. CHDI nie miało wpływu na dobór tematów i treść reportażu HDBuzz. 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

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

**neurony** komórki mózgu, które przechowują i przekazują informacje

**genom** nazwa nadana wszystkim genom zawierającym kompletne instrukcje wytwarzania organizmu człowieka lub innego organizmu

**PDE10** białko mózgu, które może być dobrym celem leków oraz biomarkerem choroby Huntingtona. PDE10 występuje prawie wyłącznie w tych częściach mózgu, w których w HD obumierają komórki mózgowe.

**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

**RNA** substancja chemiczna, podobna do DNA, tworzy cząsteczkę 'wiadomości', wykorzystywana przez komórkę podczas produkcji białek jako kopia robocza genu.

---

© HDBuzz 2011-2017. 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 kwiecień 25, 2017 — Pobrany z https://pl.hdbuzz.net/079