

## Konferencja Terapeutyczna Choroby Huntingtona 2017 - dzień 2



HDBuzz podsumowuje wiedzę płynącą z Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona 2017 na Malcie - dzień 2

Napisany przez Dr Jeff Carroll czerwiec 18, 2017

Zredagowany przez Dr Jeff Carroll; Przetłumaczony przez Arkadiusz Szatkowski

Po raz pierwszy opublikowany kwiecień 29, 2017

*Drugiego dnia konferencji omawiano niektóre z najbardziej obiecujących sposobów zwalczania choroby Huntingtona.*

### Terapie obniżające ilość huntingtyny

Ekscytująca sesja dzisiejszego poranka, omawiane są sposoby “obniżania huntingtyny” w leczeniu HD.

Pierwszą prezentację wygłasza Ed Wild (University College London) zainteresowany rozwijaniem “biomarkerów” w próbach HD. Biomarker jest testem laboratoryjnym, który można przeprowadzić w celu śledzenia postępu choroby lub efektu leczenia. Dobre biomarkery dla HD pozwoliłyby śledzić postęp choroby w sposób bardziej precyzyjny niż pomiary kliniczne. Śledzenie postępu HD jest skomplikowane i nie mamy wiarygodnych testów, które można by wykonać w laboratorium, zwłaszcza na próbkach krwi. Grupa Wilda opracowuje testy mierzące ilość resztek białkowych uwalnianych przez chore i umierające komórki mózgowe. W chorobach mózgu, takich jak HD, chorujące i obumierające komórki mózgowe uwalniają swoją zawartość do płynu mózgowo-rdzeniowego. Niektóre z tych resztek wyciekają do krwi a nowe, bardzo wrażliwe narzędzia pozwalają badaczom na ich zmierzenie. W przebiegu innych chorób mózgu - jak np. choroba Alzheimera czy Parkinsona - ilość śmieci z komórek mózgowych wzrasta we krwi. Zespół Wilda odkrył we krwi marker, uwalniany z chorych komórek mózgowych, który wzrasta stale wraz z postępem HD. Coraz poważniejsze mutacje HD powodują większe ilości resztek komórek mózgowych we krwi, podobnie jak w procesie starzenia się. To ekscytujące - po raz pierwszy możemy śledzić kondycję komórek mózgowych na podstawie jedynie próbek krwi.



Ed Wild, który pracuje nad biomarkerami ujawnił, że jego zespół prawdopodobnie odkrył test krwi, który odzwierciedla uszkodzenia neuronów w HD, wkrótce odkrycie zostanie ogłoszone publicznie

Następny jest Harry Orr (U. Minnesota), który zajmuje się głównie chorobą zwaną ataksją rdzeniowo-mózdkową typu 1 (SCA1). Podobnie jak w przypadku HD, SCA1 jest spowodowana wydłużeniem powtarzalnego odcinka DNA o sekwencji "C-A-G". W SCA1 to genetyczne jąkanie występuje w genie o nazwie "Ataxin-1", kodującym białko o nazwie ataksyna 1 a nie w genie HD. Dużo się uczyliśmy, porównując jak ten sam rodzaj mutacji, występujący w różnych genach, powoduje chorobę komórek mózgu. Laboratorium Orra wykazało, że obniżenie poziomu zmutowanego genu powodującego SCA1 zmniejsza nasilenie objawów u myszy. Od wielu lat laboratorium Orra wykorzystuje mysie modele SCA1 w badaniach nad sposobami spowolnienia choroby. Laboratorium Orra używa antysensownych oligonukleotydów (ASO) w celu zmniejszenia ilości ataksyny 1 w mózgu, podobnie do prób podejmowanych w HD. Porównanie wyników badań nad SCA1 i HD może pomóc lepiej zrozumieć obie choroby.

Nicole Deglon (Uniwersytet w Lozannie) od wielu lat pracuje nad terapiami obniżającymi ilość huntingtyny. Jest szczególnie zainteresowana wykorzystaniem zmodyfikowanych wirusów w celu dostarczenia do komórek mózgowych narzędzi obniżających ilość huntingtyny. Nowe narzędzia do "edycji genów", w tym CRISPR/Cas9, umożliwiają badaczom modyfikowanie DNA w dorosłych komórkach. Zespół Deglon opracował kilka narzędzi do edytowania genów, których zadaniem jest zmniejszenie poziomu białka powodującego HD. Wykorzystując swoje wirusy, Deglon jest w stanie dostarczać te narzędzia do mózgow myszy z chorobą Huntingтона, gdzie działają bardzo sprawnie. Jednym z problemów związanych z narzędziami do edycji genów jest to, że "nożyczki", które przecinają DNA pozostają w miejscu swojego działania na zawsze, długo po ich użyciu. Zespół Deglon opracował bardzo fajną nową sztuczkę, aby wyłączyć nożyczki DNA po dezaktywacji genu HD. To ekscytujący postęp - wydaje się, że uczyni edycję genów w mózgu bezpieczniejszą w dłuższej perspektywie. Jej grupa ma dowody na to, że dezaktywacja narzędzi do edycji genów prowadzi do zmniejszenia niepożądanych cięć DNA.

Ostatnim mówcą porannej dyskusji na temat obniżania ilości huntingtyny jest Liz Doherty z Fundacji CHDI. Fundacja pracuje nad wieloma technikami obniżania poziomu huntingtyny. Doherty opowiada o poszukiwaniach "małej cząsteczki", która obniży ilość huntingtyny. W przeciwieństwie do ASO lub narzędzi do edycji genu (które omawiała Deglon), mała cząsteczka miałaby być lekiem, który można by przyjmować jak pigułkę. Byłby to lepszy sposób podawania lekarstwa, ale jak dotąd nikt nie zidentyfikował małej cząsteczki, która obniża poziom huntingtyny. Teraz CHDI prowadzi wyczerpujące poszukiwania wśród ponad 130,000 różnych substancji chemicznych, mając nadzieję, że jedna z nich spowoduje obniżenie ilości huntingtyny. W pierwszej rundzie poszukiwań badacze zidentyfikowali 4 różne substancje, które powodują bardzo znaczące obniżenie huntingtyny w komórkach. Ważne jest,

” Mała cząsteczka miałaby być lekiem, który można by przyjmować jak pigułkę. Byłby to lepszy sposób podawania lekarstwa, ale jak dotąd nikt nie zidentyfikował małej cząsteczki, która obniża poziom huntingtyny.

”

aby opracowywać nowe sposoby na obniżenie poziomu huntingtyny, na wypadek nieoczekiwanych problemów z innymi próbami leczenia, takimi jak ASO. Tak ogromna różnorodność pomysłów na obniżenie poziomu huntingtyny jest ekscytująca.

---

*Dr Ed Wild, współzałożyciel HDBuzz, prezentował tego dnia wyniki swoich badań, ale nie uczestniczył w tworzeniu doniesień na Twitter ani tego artykułu. Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...*

---

## Słownik

**biomarker** Test dowolnego rodzaju - w tym badanie krwi, badanie myślenia i skany mózgu - który pozwoli mierzyć i prognozować przebieg choroby. Biomarkery mogą przyspieszyć badania kliniczne nowych leków i uczynić je bardziej wiarygodnymi.

**CRISPR** System precyzyjnej modyfikacji DNA

**ASO** Terapia wyciszająca geny, w której specjalnie zaprojektowane molekuly DNA wyłączają geny

---

© 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 maj 01, 2018 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/239>