

## Konferencja Terapeutyczna Choroby Huntingtona 2020 - Dzień 2.

HDBuzz zdaje raport z dorocznej Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona w Palm Springs

Napisany przez Dr Rachel Harding, Dr Sarah Hernandez oraz Joel Stanton

sierpień 25, 2020 Zredagowany przez Dr Jeff Carroll

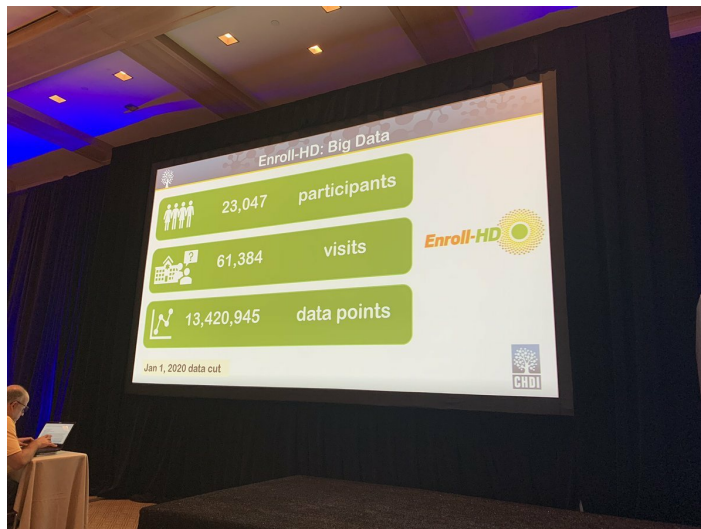
Przetłumaczony przez Helena Perenc Po raz pierwszy opublikowany marzec 01, 2020

---

**R**achel i Sarah zdają raport z Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona - największego corocznego zgromadzenia badaczy zajmujących się HD.

Bądź na bieżąco z relacją z [Dnia 1.](#)!

Witamy wszystkich! Powracamy z relacją prosto z Palm Springs, z drugiego dnia Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona, organizowanej przez CHDI. Przed nami wiele ciekawych aspektów do omówienia!



*W programie Enroll-HD obecnie bierze udział ponad 20 000 uczestników, co jest wspaniałe!*

## Środowy poranek – Ścieżka ku prewencji

Jako pierwsza występuje Ariana Mullin z Critical Path Institute. Ta organizacja non-profit została założona celem wspierania procesu tworzenia nowych produktów medycznych (w odpowiedzi na wezwanie amerykańskiej instytucji rządowej – FDA).

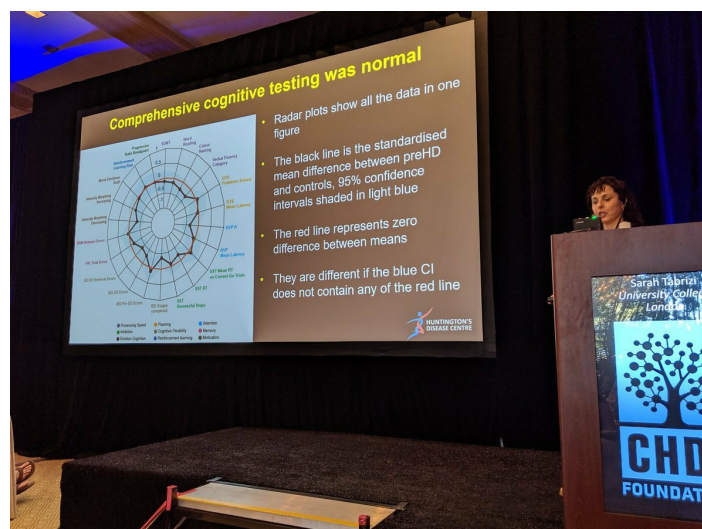
Rola Critical Path Institute – CPath – polega na ułatwieniu zbierania danych pozyskiwanych przez wiele grup badaczy. W tym celu stworzono program ramowy, dzięki któremu badacze mogą ujednolicić swój język i definicje, którymi operują. Jest to pomocne w przyspieszaniu procesu tworzenia oraz licencjonowania nowych leków.

W HDBuzz jakiś czas temu pojawił się [artykuł o Critical Path Institute](#).

Kolejną mówczyni to Swathi Sathe z fundacji CHDI. Mówi o pracy nad definiowaniem poszczególnych stadiów oraz objawów choroby Huntingtona, z wykorzystaniem danych pochodzących z Enroll-HD. Jest to projekt, w ramach którego od wielu lat zbierane są informacje o pacjentach. Następnie, mając wiele danych, badacze mają możliwość przyjrzenia się im pod kątem występowania istotnych, powtarzających się schematów, oraz przemyślenia na ich podstawie strategii badań klinicznych. Naukowcy mogą pozyskiwać dane w celu podniesienia jakości badań nad HD, jednak z zachowaniem kontroli pacjenta nad jego prywatnością - aby wziąć udział w inicjatywie Enroll-HD, pacjent nie musi mieć wiedzy o swoim statusie genetycznym. Dane od pacjentów zbierane są także niezależnie od tego, czy objawy choroby już wystąpiły. Wszystkie te informacje są kluczowe dla zrozumienia, w jaki sposób choroba postępuje na przestrzeni lat. Dzięki tej dużej bazie danych, przyszłe badania będą mogły szybciej posuwać się naprzód. Nie jest to jednak jedyny projekt związany z gromadzeniem danych. Inna inicjatywa, w ramach której obserwowano z kolei zmiany w strukturze mózgu pacjentów na przestrzeni lat, to TRACK-ID. Udział pacjentów w takich obserwacjach oraz zbieraniu informacji jest niezwykle cenny dla postępu badań nad chorobą Huntingtona.

Powstała również nowa obiecująca koncepcja – **Self Enroll** – która miałaby stanowić wersję cyfrową Enroll-HD. Dzięki Self Enroll, pacjenci mogliby dostarczać badaczom nowych, świeżych danych, bez stawiania się osobiście w siedzibie projektu. Brak konieczności długiej podróży na miejsce może być zachętą dla większej liczby pacjentów, by wziąć udział w tym przedsięwzięciu.

[Dowiedz się więcej o Enroll-HD.](#)



*Tabrizi odkryła, że nie ma różnic w tym, jak myślą uczestnicy badania z HD w porównaniu*

Następnie występuje Sarah Tabrizi z UCL (University College London), która opowiada nam o badaniu obejmującym młodych dorosłych z chorobą Huntingtona. Zespół Tabrizi skupia się na grupie młodych dorosłych po to, aby podjąć próbę określenia najlepszego momentu na rozpoczęcie leczenia.

Od dawna wiadomo, że w mózgach pacjentów z HD zmiany mogą zaczynać zachodzić na długo przed pojawieniem się objawów klinicznych choroby. Jest to odkrycie dość pewne i dowodem na nie są bazy danych: TRACK-HD, PREDICT-ID, Enroll-HD i inne. Analizując bardzo wcześnie zachodzące zmiany, naukowcy skupiają się również na identyfikacji biomarkerów – cząstek, które można zbadać i na podstawie pomiaru ocenić stopień progresji choroby, a także skuteczność leczenia.

U wszystkich uczestników badania Tabrizi przeprowadzono szczegółowe mapowanie mózgu pod kątem jego struktury oraz funkcji, dzięki czemu pozyskano mnóstwo nowych danych. Prócz mapowania, Tabrizi bada też płyn mózgowo-rdzeniowy oraz krew pod kątem wspomnianych biomarkerów i ocenia zmiany ich poziomów w czasie; porównuje następnie poziomy biomarkerów u osób z obecnym genem HD oraz bez niego, a także pacjentów z objawową chorobą Huntingtona oraz pacjentów bez objawów.

Co ciekawe, kompleksowe badanie funkcji kognitywnych, porównujące sposób myślenia uczestników z obecnym genem HD, do sposobu myślenia osób bez tego genu wykazało, że w tym zakresie nie występują różnice.

Jednym z badanych biomarkerów jest lekkie białko neurofilamentu – NfL. Ostatnio wykazano, że stężenie tego białka rośnie wraz z progresją choroby. Okazuje się, że wzrost poziomu NfL występuje bardzo wcześnie u pacjentów z chorobą Huntingtona, zanim jeszcze pojawią się objawy bądź widoczne zmiany w strukturze mózgu. Pisaliśmy już o NfL - [tutaj](#).

Pomiar poziomu NfL w płynie mózgowo-rdzeniowym mógłby być wiarygodnym wskaźnikiem postępu choroby, nawet lata przed pojawieniem się objawów. Byłoby to duże ułatwienie w monitorowaniu i leczeniu pacjentów w bardzo wczesnych fazach HD.

Następnie występuje Jianying Hu z centrum badawczego BM T.J. Watson Research Center. Wystąpienie również dotyczy progresji choroby Huntingtona.



### *Hu przedstawiająca wiele różnych dostępnych baz danych*

Hu oraz IBM pracują z CHDI nad zrozumieniem progresji HD w oparciu o dane pochodzące z wielu różnych badań. Nietrudno zauważyć, jakie schematy powtarzają się w tych sytuacjach – współpraca wielu ludzi oraz mnogość wykorzystywanych danych – ogromna wdzięczność należy się wszystkim, którzy wyrazili chęć uczestniczenia w projektach! Dzięki temu, Hu może zbierać informacje zarówno o populacji osób z chorobą Huntingtona ogólnie, jak i o indywidualnych pacjentach. Dane te mogą być wykorzystane przez lekarzy, by lepiej leczyć pacjentów z HD. Ze względu na to, że w ramach poszczególnych badań zbierane są informacje z różnych kategorii, badacze mają do dyspozycji naprawdę szeroki zakres danych. Dzięki nim, z wykorzystaniem nowatorskich metod obliczeniowych, Hu oraz jej zespół mogą tworzyć model progresji choroby Huntingtona. Robi wrażenie, że używane do tego procesu dane były zbierane przez ponad 4 dekady!

Jednym ze sposobów wykorzystania w praktyce wspomnianego modelu obliczeniowego jest przewidywanie na jego podstawie, jak objawy choroby mogą się pogłębiać - dla lekarzy klinicystów jest pomocne w ustaleniu, jak najlepiej prowadzić pacjentów. Według tego modelu, Hu wyróżniła 9 odrębnych stadiów choroby. By adekwatnie monitorować postęp choroby, należy zdefiniować, do jakiego stadium pasuje stan kliniczny pacjenta. Dane te napędzają również pracę nad nowymi terapiami HD, mającymi na celu spowolnienie progresji. Następnym krokiem w projekcie będzie bardziej szczegółowe zdefiniowanie i opisanie najwcześniejszych etapów choroby.

Następnie występuje Steven McCarroll z Harvardu, który opowiada o swoich pracach opartych na eksperymentach na pojedynczych komórkach. McCarroll bada, jakie zmiany na poziomie komórkowym zachodzą w przebiegu choroby Huntingtona – daje to szansę na identyfikację punktów uchwytu dla leczenia oraz biomarkerów do oceny etapu choroby. Myśląc o mózgu i jego komórkach, często pamiętamy tylko o neuronach, jednak typów komórek jest więcej. HD wpływa na wszystkie ich rodzaje, stąd kluczowe jest zrozumienie, jak oddziałuje również na komórki inne niż neurony. Stosując inteligentne metody obliczeniowe, tzw. „machine learning” – „uczenie maszynowe” – zespół McCarrolla może analizować różne typy komórek mózgowych, a w dodatku całe oprogramowanie zostało

udostępnione za darmo społeczności badaczy – pobrano je już ponad 25 tysięcy razy! Co więcej, dzięki temu oprogramowaniu zidentyfikowano nowe typy komórek w mózgu. Istotne jest, że te komórki nie zostały znalezione u wielu gatunków, takich jak myszy, natomiast występują u ssaków naczelnych, np. małp.

Laboratorium McCarrolla chciało następnie zastosować tę technologię do monitorowania progresji choroby oraz szukania markerów dla poszczególnych stadiów choroby. Jest to możliwe dzięki zaobserwowaniu, jakie komórki mózgowe występowały u pacjentów na początku, a jakie na późniejszych etapach. Od jakiegoś czasu wiadomo, że komórkami najbardziej podatnymi na oddziaływanie HD są neurony GABA-ergiczne prążkowiec. Technologia McCarrolla umożliwiła mu wykazanie, że w miarę progresji choroby Huntingtona, tych neuronów jest coraz mniej.

Po omówieniu wniosków dotyczących komórek, następuje zmiana tematu na równie istotny – biomarkery. Odkrycie nowych markerów jest kluczowe nie tylko dlatego, że umożliwia monitorowanie poszczególnych etapów choroby, ale również dlatego, że pozwala na ocenę efektów leczenia. Jeden z odkrytych biomarkerów pochodzi głównie ze wspomnianych neuronów prążkowiec. Ocena zmian jego poziomu w czasie mogłaby mieć związek z utratą neuronów spowodowaną progresją choroby. Dzięki temu ustalenie ilości utraconych neuronów byłoby możliwe bez konieczności pobierania próbek tkanki mózgowej.

To wszystko na dziś! Zajrzyj też do [artykułu z relacją z Dnia 1.](#), wypatruj [sprawozdania z Dnia 3.](#), w którym tematem przewodnim jest obniżenie poziomu białka huntiginy. Zapraszamy też do śledzenia dyskusji na [Twitterze!](#)

---

*Autorzy nie zgłosili konfliktu interesów. [Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...](#)*

---

## SŁOWNIK

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

---

© HDBuzz 2011-2021. 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](https://hdbuzz.net)

Wygenerowano październik 03, 2021 — Pobrane z <https://pl.hdbuzz.net/281>

Część tekstu na tej stronie nie została jeszcze przetłumaczona. Tekst widnieje w języku, w którym oryginalnie został napisany. Staramy się przetłumaczyć całą treść jak najszybciej będzie to możliwe.