

## Konferencja Terapeutyczna Choroby Huntingtona 2021 - Dzień 1

Bądź na bieżąco z aktualnymi relacjami z 1. dnia Konferencji Terapeutycznej Choroby Huntingtona CHDI 2021 #HDTC2021 z wystąpieniami Wave, Roche i Triplet!



Napisany przez Dr Rachel Harding, Dr Leora Fox oraz Dr Jeff Carroll

luty 21, 2022

Zredagowany przez Dr Rachel Harding

Przetłumaczony przez Helena Perenc

Po raz pierwszy opublikowany kwiecień 28, 2021

**D**ziś rozpoczęła się Konferencja Terapeutyczna CHDI 2021. Ten artykuł jest podsumowaniem wpisów na Twitterze, które powstawały na bieżąco w trakcie kolejnych wystąpień naukowych. Można je znaleźć pod hashtagem #HDTC2021. Prezentacje z porannej sesji pierwszego dnia Konferencji skupiały się na aktualnościach dotyczących badań klinicznych. Po południu natomiast zgłębiono temat modyfikatorów genetycznych choroby Huntingtona oraz możliwego wykorzystania wiedzy o nich do opóźnienia wystąpienia objawów HD.

## Badania kliniczne - aktualności od Wave i Roche

W pierwszych wystąpieniach przedstawiono istotne informacje od Wave i Roche. Ostatnio obie firmy przekazały dość rozczarowujące wieści na temat swoich badań klinicznych, o czym można przeczytać [tutaj](#) i [tutaj](#).



*Podsumowując - tominersen okazał się lekiem bezpiecznym i dobrze tolerowanym, jednak nie pomógł w spowolnieniu ani zatrzymaniu postępujących objawów HD.*

## **Wiadomości od Wave Life Sciences**

Vissia Viglietta przedstawiła najnowsze wieści od Wave Life Sciences. Niestety badania PRECISION HD1 oraz PRECISION HD2 przyniosły rozczarowujące rezultaty.

Viglietta zaczęła od podziękowań skierowanych do wszystkich pacjentów za ich uczestnictwo w badaniach PRECISION-HD. Zapewniła również, że firma Wave wciąż pozostaje zaangażowana w szukanie leków na HD.

Następnie podsumowała wyniki ostatnich badań, które wykazały, że działanie testowanych leków poprzez obniżenie poziomu huntingtyny było niewystarczające i niespójne u poszczególnych badanych; z tego powodu zdecydowano o wycofaniu się z dalszych testów tych leków. U pacjentów, którym podawano większe dawki leku, nie zauważono istotnego spadku poziomu HTT w porównaniu do pacjentów, którzy dostawali placebo. Były to mało zachęcające wyniki, różniące się od obiecujących efektów zaobserwowanych na wcześniejszym etapie badań.

Leki firmy Wave celowały konkretnie w szkodliwą formę białka huntingtyny powstającą u pacjentów z HD, pozostawiając przy tym prawidłową postać huntingtyny bez zmian. Dobrą wiadomością jest brak zmian w poziomie normalnego białka u pacjentów poddanych leczeniu. Nie zaobserwowano także żadnych zmian w poziomie biomarkera odzwierciedlającego uszkodzenie mózgu - czyli białka NfL. Jednak pacjenci otrzymujący najwyższe dawki leków Wave odczuli najbardziej dotkliwe skutki uboczne, z których część można określić jako ciężkie.

Viglietta zaprezentowała także nowy lek firmy Wave o nazwie WVE-003. Działanie tego leku również będzie opierać się na "specyficzności wobec alleli", więc celem leczenia będzie wyłącznie nieprawidłowa forma białka huntingtyny. Firma jest pełna nadziei co do trzeciego leku, ponieważ przy tworzeniu nowej terapii ASO ulepszono stosowane dotychczas technologie chemiczne. W badaniach na komórkach WVE-003 wypada obiecująco, jeśli chodzi o obniżanie poziomu szkodliwej huntingtyny. Na modelu mysim HD również zaobserwowano występujący pod wpływem leku spadek poziomu huntingtyny w obszarach mózgu dotkniętych HD.

Leki Wave nie mogą być stosowane u wszystkich, gdyż działają one na konkretny odcinek DNA występujący tylko u niektórych pacjentów w obrębie ich genu odpowiedzialnego za HD. Viglietta opisała nowy szybki sposób na sprawdzenie, czy pacjent kwalifikuje się do badania klinicznego nad nowym lekiem. Ogłosiła, że wkrótce rozpocznie się Faza Ib/IIa badania, podczas której sprawdzane będzie bezpieczeństwo stosowania WVE-003 u pacjentów oraz zostanie ustalone, jaka dawka leku jest właściwa.

## **Wiadomości od Roche**

Scott Schobel z firmy Roche w swoim wystąpieniu przedstawił wyniki Fazy III badania klinicznego GENERATION-HD1. Podawanie leku zostało przerwane na dosyć wczesnym etapie i aż do teraz nie zostało przekazanych zbyt wiele informacji na temat powodów

takiego postępowania. Dziś firma podzieliła się wstępnymi danymi, które uzasadniały decyzję o wstrzymaniu podawania tominersenu - leku ASO obniżającego poziom huntingtyny.

Schobel rozpoczął wystąpienie od podziękowania uczestnikom badania, naukowcom i organizacjom zrzeszającym pacjentów z całego świata, dzięki którym badanie GENERATION-HD1 mogło się odbyć. Następnie przedstawił pokrótce etapy rozwoju terapii tominersenem, podkreślając przy tym przyczyny, dla których obniżanie poziomu huntingtyny nadal stanowi obiecującą strategię terapeutyczną.

Faza I/II badania nad tominersenem wykazała skuteczność w obniżaniu poziomu huntingtyny oraz spełnienie wymogów bezpieczeństwa. W oparciu o te wnioski, firma Roche wybrała najwyższą dawkę (120 mg) do dalszych badań w ramach GENERATION-HD1. Dane z poszerzonego badania typu open-label, w którym wszyscy pacjenci dostawali tominersen, pomogły firmie Roche w ustaleniu, jak często powinno się podawać lek podczas Fazy III badania.

Ostatecznie pacjenci biorący udział w badaniu GENERATION-HD1 dostawali lek co 8 tygodni bądź co 16 tygodni. Na podstawie wstępnych danych z tego okresu, niezależny komitet monitorujący badanie wydał rekomendacje dla Roche, by zaprzestać podawania tominersenu; w ciągu ostatnich kilku tygodni sama firma uzyskała dostęp do tych danych i również zaczęła je analizować. Prezentacja Schobela oparta była o dane od ok. 60% pacjentów biorących udział w badaniu. Baza informacji będzie uzupełniona o nowe dane w miarę postępu analiz reszty wyników.

Nie da się ukryć - u pacjentów, którzy otrzymali tominersen nie doszło do spowolnienia postępu objawów lub poprawy stanu zdrowia w porównaniu do osób otrzymujących placebo. U pacjentów otrzymujących lek co 8 tygodni doszło nawet do nieznacznego przyspieszenia progresji choroby. Pomiar dokonywane były za pomocą licznych testów ruchowych i poznawczych - wyniki były jednoznaczne: stan wszystkich pacjentów pogarszał się od momentu rozpoczęcia badania.

Nie zaobserwowano żadnych nowych niebezpiecznych efektów ubocznych bądź problemów z bezpieczeństwem leku. Zauważono jednak, że pacjenci otrzymujący tominersen mieli większą objętość komórek mózgu, czyli zbiorników, w których znajduje się płyn mózgowo-rdzeniowy. Te doniesienia są trudne do interpretacji i ich zrozumienie będzie wymagało dalszej pogłębionej analizy w nadchodzących tygodniach i miesiącach.

Podsumowując - tominersen okazał się lekiem bezpiecznym i dobrze tolerowanym, ale nie pomógł w spowolnieniu lub zahamowaniu progresji objawów HD. Jest to druzgocąca wiadomość, jednak to właśnie sprawdzenie tego było celem badania GENERATION-HD1. Był to również powód decyzji o przerwaniu podawania leku na wczesnym etapie Fazy III.

Badanie będzie kontynuowane bez dalszej podaży tominersenu - firma Roche zamierza dokonywać kolejnych pomiarów u uczestników badania, by pozyskać jak najwięcej danych cennych dla badaczy szukających leku na HD w przyszłości. Wciąż wiele kwestii pozostaje bez wyjaśnienia - jak na przykład to, czy etap choroby ma znaczenie w odpowiedzi pacjenta na leczenie bądź czy są populacje, dla których terapia byłaby bardziej korzystna niż dla innych. Gromadzenie i analizowanie kolejnych danych pomoże w szukaniu odpowiedzi na takie pytania.

Schobel podkreślił, że firma Roche pozostaje zaangażowana w dalsze prace nad terapią choroby Huntingtona, a także, że najbliższym planem jest jak najszybsze przeanalizowanie wszystkich danych oraz podzielenie się nimi ze społecznością HD.

### **Istotne pytania z sesji pytań i odpowiedzi**

Viglietta i Schobel otrzymali pytania od wirtualnej publiczności.

**„Natura sama stworzyła już terapię modyfikującą przebieg HD właśnie dzięki różnorodności genetycznej, którą odkryto w obrębie wspomnianych genów - pozostaje nam teraz ustalić, w jaki sposób wykorzystać te informacje, by stworzyć lek dla pacjentów z HD. ”**

Pytanie: Dlaczego leki Wave nie obniżyły poziomu huntingtyny u badanych tak jak tego oczekiwano?

Odpowiedź: Viglietta wskazała na problem Wave, który polegał na braku dobrego modelu zwierzęcego, na którym można było w trakcie badania przetestować działanie leku na żywym organizmie - w przeciwieństwie do badania nad WVE-003, w ramach którego uzyskano już obiecujące dane odnośnie obniżania poziomu huntingtyny u zwierząt. Wyjaśniła też, że uzyskane poziomy ASO w poszczególnych częściach mózgu i układu nerwowego były niższe niż się spodziewano, co również mogło wpłynąć na rozczarowujące wyniki.

Pyt.: Czy nowe technologie chemiczne wykorzystane przy tworzeniu WVE-003 mogą być zastosowane do ulepszenia leków testowanych w ramach badań PRECISION-HD?

Odp.: Tak; Viglietta wyjaśniła, że nowa technologia chemiczna mogłaby zostać wykorzystana do stworzenia ASO celującego w te same sekwencje genu jak leki w badaniu PRECISION-HD. Punktem uchwytu leku WVE-003 również jest konkretna sekwencja genu - gdyby ten rodzaj terapii okazał się sukcesem, mógłby pomóc ok. 40% populacji z HD.

Pyt.: Czy sposób podawania tominersenu (podanie dokanałowe) mógł wpłynąć na wynik badania GENERATION-HD1 przeprowadzonego przez Roche?

Odp.: Schobel stwierdził, że na ten moment nie jest to jasne, jednak jest nadzieja, że analiza pełnych danych pochodzących z badania pozwoli w najbliższej przyszłości odpowiedzieć na to pytanie.

Pyt.: Biorąc pod uwagę zwiększoną objętość komórek mózgu u pacjentów stosujących tominersen, czy ryzyko zapalenia mózgu będzie brane pod uwagę jako istotny wykładnik bezpieczeństwa w testach nad WVE-003?

Odp.: Wiglietta odpowiedziała, że jest to brane pod uwagę, jednak ustalenie, czy występuje taki związek, wymaga dalszych badań. Dodała również, że różne leki mogą wywoływać odmienne odpowiedzi organizmu.

Pyt.: W jaki sposób te wyniki mogą być pomocne w kontekście przyszłych badań firm Wave i Roche?

Odp.: Schobel podkreślił, że pozyskane dane pozwolą firmie Roche i całej społeczności zajmującej się HD lepiej zrozumieć, jak wyniki badań biomarkerów przekładają się na ocenę stanu klinicznego pacjenta. Będzie to pomocne dla przyszłych prac w tej dziedzinie.

Wszyscy mieliśmy nadzieję na inny rezultat obu tych badań, jednak dzięki temu, że były one dobrze zaprojektowane i poprawnie przeprowadzone, mogą być teraz źródłem wielu cennych informacji dla społeczności HD, dzięki czemu możemy stale poszerzać rzeczową wiedzę i posuwać się naprzód.

## **Genetyczne podłoże HD: Modyfikatory i możliwe mechanizmy działania nowych leków**

Sesja popołudniowa dotyczyła modyfikatorów genetycznych choroby Huntingtona oraz ich znaczenia w biologicznej manifestacji HD. Modyfikatory genetyczne to małe zmiany w sekwencji DNA, które mogą powodować wcześniejsze występowanie objawów u osób z chorobą Huntingtona; może to być przyczyną występowania pierwszych objawów HD w różnym wieku u osób z taką samą liczbą powtórzeń CAG. Wiele ze zidentyfikowanych dotychczas modyfikatorów DNA to geny odpowiedzialne za naprawę uszkodzeń w DNA. Uważa się, że ma to znaczenie w procesie ekspansji powtórzeń CAG, tzw. niestabilności somatycznej.

### **Identyfikacja nowych modyfikatorów genetycznych w dużym badaniu na ludziach**

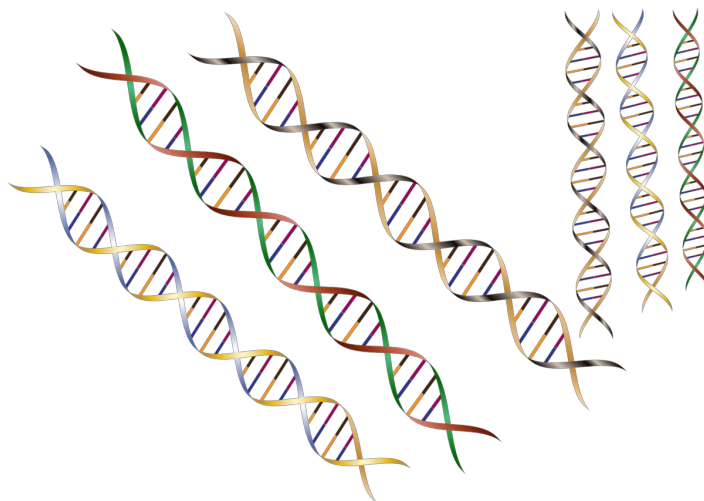
James Gusella rozpoczął popołudniową sesję wystąpieniem na temat zapotrzebowania na badania genetyczne, które pomogą nam lepiej zrozumieć, a w konsekwencji leczyć HD. Przypomnił nam, że pomimo tego, że większa liczba powtórzeń CAG na ogół prowadzi do wystąpienia objawów HD w młodszym wieku, występuje duża zmienność pod tym względem u poszczególnych pacjentów. Jego badanie ma na celu ustalenie, dlaczego tak jest. Podkreślił, że natura sama stworzyła już terapię modyfikującą przebieg HD właśnie dzięki różnorodności genetycznej, którą odkryto w obrębie wspomnianych genów - pozostaje nam teraz ustalić, w jaki sposób wykorzystać te informacje, by stworzyć lek dla pacjentów z HD.

Niektóre osoby z HD posiadają przerwy w ciągłości powtórzeń CAG. Odkrycie to może wpłynąć na sposób szacowania momentu wystąpienia objawów HD przy zastosowaniu testów genetycznych. Pisaliśmy o tym [tutaj](#). Niektóre z istotnych modyfikatorów wpływających na początek objawów to geny takie jak FAN1, wpływające na utrzymywanie i naprawę DNA.

Badania asocjacyjne na szerokich fragmentach genomu, które pomagają zidentyfikować takie modyfikatory, stale trwają; naukowcy, w tym Gusella, zbierają coraz więcej danych i wykorzystują różnorodne narzędzia statystyczne, by lepiej je przeanalizować oraz wyciągnąć dokładne wnioski. Różne modyfikatory mogą wpływać na odmienne rodzaje objawów, odgrywają rolę w różnych stadiach choroby i w różnych typach komórek.

Dzięki tysiącom osób z HD uczestniczącym w tych badaniach, możliwe było przeprowadzenie ich na tak dużą skalę. Gusella wyraził ogromną wdzięczność za poświęcony czas i cały wkład tych osób.

### **Rozłóżmy działanie modyfikatorów genetycznych HD na czynniki pierwsze**



*Modyfikatory genetyczne to niewielkie zmiany w zapisie DNA, które mogą przyczyniać się do wcześniejszego wystąpienia objawów u osób z chorobą Huntingtona.*

Kolejną prelegentką była Vanessa Wheeler, która skupiła się na tym, w jaki sposób analizuje i interpretuje się dane dotyczące modyfikatorów genetycznych HD, by pomogło to w zrozumieniu mechanizmów choroby. Celem Wheeler jest sprawdzenie efektów działania takich modyfikatorów u myszy, zwłaszcza w obrębie genów odpowiedzialnych za postępującą z czasem ekspansję powtórzeń CAG w mózgu i w reszcie organizmu, co nazywamy niestabilnością somatyczną.

Wheeler przedstawiła mechanizm choroby Huntingtona na modelu, na który składały się: liczba powtórzeń CAG osiągająca krytyczny próg oraz toksyczność powodowana przez szkodliwe białko huntingtynę. Prace w laboratorium Wheeler skupiają się na pierwszej składowej tego mechanizmu. Wykorzystywany jest wirus, który wprowadza technologię modyfikującą gen (CRISPR) do wątrób myszy w celu wyłączenia konkretnych genów przyczyniających się do ekspansji powtórzeń CAG.

Jest to jednak skomplikowany proces; wyłączenie danych genów może zarówno stymulować jak i hamować ekspansję CAG u myszy z HD, bądź nie dawać żadnego efektu. Wheeler i jej współpracownicy zainteresowani są w szczególności interakcjami między modyfikatorami genetycznymi o przeciwstawnym działaniu. Chcą odkryć skomplikowany wpływ różnych genów na niestabilność somatyczną, która ostatecznie wpływa na zapoczątkowanie objawów HD. Skupienie się na dogłębnym poznaniu działania różnych modyfikatorów - w pojedynkę oraz na siebie nawzajem - jest istotne dla projektowania nowoczesnych metod terapii HD, takich jak obecnie rozwijane są przez Triplet Therapeutics. Wystąpienie tej firmy również było częścią sesji popołudniowej.

### **Jak FAN1 stabilizuje ciąg powtórzeń CAG?**

Michael Flower w kolejnej prezentacji omówił działanie genu FAN1, jednego z najistotniejszych odkrytych dotychczas modyfikatorów genetycznych HD. Flower przedstawił najpierw informacje o sposobie działania białka FAN1 oraz jego normalnych funkcjach w komórce - są to kluczowe informacje do zrozumienia, dlaczego wariacje w genie FAN1 wpływają na początek HD.

Zespół Flowera opracował metodę badań na komórkach służącą do analizy wpływu konkretnych genów bądź leków na niestabilność somatyczną; metoda ta pozwala na sprawdzenie, w którym miejscu FAN1 przyłącza się do DNA. Zmniejszenie poziomu FAN1 zdecydowanie przyspiesza postępowanie niestabilności somatycznej, co zwraca uwagę na to, jak istotna jest rola tego białka we wspomnianym procesie. Inne geny - omówione wcześniej przez Vanessę Wheeler - również wpływają na niestabilność somatyczną, co sugeruje, że przytoczone badania skupiają się de facto na tym samym procesie.

Flower analizuje obecnie poszczególne części genu kodującego FAN1, aby zrozumieć, która część tego genu ma największy wpływ na niestabilność somatyczną. Wyniki jego pracy sugerują, że prawdopodobnie są co najmniej dwa odrębne fragmenty genu FAN1, które mają wpływ na wspomnianą niestabilność. Flower i jego zespół obecnie pracują nad tym, by określić, jak FAN1 wchodzi w interakcje z innymi białkami znanymi z możliwości modulowania niestabilności somatycznej w genie huntingtyny. Zaobserwowano ciekawe interakcje pomiędzy FAN1 i innymi genami, które kontrolują ten proces. Te prace pomogą określić, w jaki sposób dokładnie można obrać białka kontrolujące niestabilność somatyczną za cel terapii HD.

### **Blokowanie ekspansji somatycznej na modelach HD**

W przedostatnim wystąpieniu w tej sesji Daniel O'Reilly opowiedział o innym modyfikatorze genetycznym - jest to gen o nazwie MSH3. MSH3 ma istotne znaczenie w procesie niestabilności somatycznej. O'Reilly wykorzystuje technologię o nazwie "interferencja RNA" - inaczej RNAi, do obniżania poziomów ekspresji konkretnych genów w mózgu. Jego zespół przeprowadził już przełomowe prace z wykorzystaniem RNAi do obniżenia poziomu

ekspresji genu HD w różnych częściach mózgu, co dało silne i długoterminowe efekty. Leki oparte na RNAi zadziałały w mózgu myszy, ale także u małp, co wskazuje na to, że podobnie mogłyby zadziałać na mózg człowieka.

O'Reilly opisał swoje osobiste motywacje, stojące za tym, że poszukuje efektywnego leczenia choroby Huntingtona - dotyka ona również jego rodzinę. Celem jego prac jest znalezienie leku opartego na RNAi, który obniża poziom ekspresji genu MSH3. Istnieje nadzieja, że obniżenie poziomu ekspresji tego genu mogłoby spowolnić postęp niestabilności somatycznej. Najpierw zespół stworzył lek oparty na RNAi, który skutecznie obniża poziom MSH3 po wstrzyknięciu do mózgu myszy. Zaobserwowano, że obniżenie poziomu ekspresji MSH3 doprowadziło do znaczącej redukcji niestabilności somatycznych w genie HD, co sugeruje, że proces ten faktycznie może być potencjalnie kontrolowany poprzez leki.

Zespół O'Reilly'ego otrzymał także serię cząsteczek RNAi, które efektywnie obniżały poziom wszystkich znanych genów wpływających na niestabilność somatyczną, co będzie bardzo przydatnym narzędziem dla przyszłych badań.

### **Wstrzymywanie ekspansji somatycznej w HD i innych chorobach zwiokrotnionych powtórzeń - leczenie i zapobieganie**

W ostatnim wystąpieniu tego dnia Irina Antonijevic opowiedziała o nowej potencjalnej terapii HD o nazwie TTX-3360, która mogłaby mieć zastosowanie także w innych chorobach spowodowanych nadmierną ekspansją powtórzeń. Terapię stworzyła firma Triplet Therapeutics. Antonijevic rozpoczęła od przypomnienia istotnego faktu, że istnieje wiele chorób neurologicznych spowodowanych przez ekspansję powtórzeń - w przypadku HD są to powtórzenia CAG.

Triplet Therapeutics celuje w ekspansję CAG poprzez lek hamujący gen modyfikatorowy wspomniany wcześniej - MSH3. Mimo że odkryto, że różne geny modyfikują ekspansję powtórzeń CAG, firma Triplet zdecydowała się skupić akurat na MSH3 u ludzi, gdyż usunięcie tego białka u zwierząt nie wpływa na ich czas życia oraz daje najniższe ryzyko nowotworu. Obniżanie poziomu MSH3 o 50% u modeli mysich z HD obniżało poziom ekspansji somatycznej. Wiedząc przy tym, że udowodniono wpływ wyższego poziomu ekspansji somatycznej na wcześniejszy początek choroby, można stwierdzić, że MSH3 jest dobrym punktem uchwytu dla leku.

Lek Triplet Therapeutics będący kandydatem do badania klinicznego nazywa się TTX-3360; jest to terapia oparta na ASO, która była już testowana pod kątem bezpieczeństwa po zadziałaniu na różne obszary mózgu małp, jak i dużych zwierząt. Firma sprawdziła też, jaki sposób podania leku będzie najlepszy i umożliwi przedostanie się leku do kluczowych części mózgu dotkniętego HD. Mają nadzieję, że bezpośrednio wkłucie do komór mózgu pozwoli na dobrą dystrybucję leku.

Firma Triplet planuje rozpoczęcie Fazy I/IIa badania klinicznego pod koniec 2021 roku. Będą w niej uczestniczyły osoby z HD, które jeszcze nie rozwinęły objawów albo są we wczesnej



fazie objawów choroby. W ramach kontroli efektu leczenia podczas wykonywane będą badania poziomu MSH3, badania obrazowe oraz badania biomarkerów we krwi. Antonijevic opisała trwające obserwacyjne badanie kliniczne SHIELD-HD prowadzone przez Triplet Therapeutics w celu lepszego zrozumienia, jak postępuje ekspansja powtórzeń CAG wraz z progresją objawów choroby Huntingtona. Pomimo wyzwań jakie stawia pandemia COVID, udało się dobrać uczestników do badania SHIELD-HD z wyprzedzeniem. Osoby zakwalifikowane zostaną zaproszone do uczestnictwa w nadchodzącej Fazie I/IIa badania nad TTX-3360.

Antonijevic serdecznie podziękowała uczestnikom oraz organizacjom związanym z HD, dzięki którym przeprowadzenie SHIELD-HD staje się możliwe.

## Do jutra...

To już wszystkie wystąpienia z pierwszego dnia tegorocznej konferencji! W kolejnym wpisie powrócimy z relacją z dnia 2.

---

*Rachel Harding nie zgłosiła konfliktu interesów. Leora Fox pracuje dla Huntington's Disease Society of America, które to towarzystwo ma powiązania oraz umowy o poufności z wieloma firmami wspomnianymi w artykule. Jeff Carroll jest częścią doradczej rady naukowej oraz czerpie zyski z działalności Triplet Therapeutics. Nie jest autorem żadnego z materiałów prezentowanych w ramach wystąpień Triplet Therapeutics. [Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...](#)*

---

## SŁOWNIK

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

**interferencja RNA** Sposób leczenia, w którym specjalnie zaprojektowane cząsteczki RNA wykorzystywane są do wyciszenia genu

**powtórzenia CAG** Odcinek DNA na początku genu HD, zawiera powtarzaną wiele razy sekwencję CAG; jest wydłużony u osób, które zachorują na HD

**placebo** Placebo to substancja nie zawierająca aktywnych składników. Efekt placebo to efekt psychologiczny, powoduje, że ludzie czują się lepiej, nawet jeśli biorą pigułkę, która nie działa.

**CRISPR** System precyzyjnej modyfikacji DNA

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

**HTT** skrócona nazwa genu, który powoduje chorobę Huntingtona, ten gen nazywany jest również HD i IT-15

---

© HDBuzz 2011-2025. 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 maj 17, 2025 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/304>