

Rola witamin w leczeniu HD znów wzięta pod lupę

Hiszpańscy naukowcy planują małe badanie kliniczne z zastosowaniem wysokiej dawki biotyny i tiaminy w leczeniu HD. Badanie opiera się na związku HD z inną chorobą neurodegeneracyjną – chorobą zwojów podstawnych wrażliwą na biotynę i tiaminę (BTBGD).



Napisany przez [Makenna May](#) i [Dr Leora Fox](#) | sierpień 12, 2022

Zredagowany przez [Dr Rachel Harding](#) | Przetłumaczony przez [Zuzanna Ostrowska](#)

Po raz pierwszy opublikowany maj 19, 2022

Grupa badawcza z Hiszpanii planuje przeprowadzić badanie kliniczne w celu sprawdzenia, czy suplementacja biotyną i tiaminą może pomóc w leczeniu objawów ruchowych w chorobie Huntingtona. Badacze obrali tę strategię po zaobserwowaniu, że niektóre zmiany w białkach zarówno u myszy, jak i u ludzi z mutacją genu HD, przypominały te zaobserwowane w innym rzadkim zaburzeniu mózgu – chorobie zwojów podstawnych wrażliwej na biotynę i tiaminę (BTBGD). Podobnie jak w przypadku HD BTBGD wpływa na część mózgu zwaną prążkowiem i powoduje problemy ruchowe. Codzienna suplementacja biotyną i tiaminą jest zatwierdzonym sposobem leczenia BTBGD i z powodzeniem stosuje się ją u osób z tym schorzeniem. Najnowsza publikacja dostarcza pewnych dowodów na to, że być może warto przetestować terapię witaminową w leczeniu HD, jednak najpierw potrzebne będzie rygorystyczne badanie kliniczne z udziałem osób z HD.

Leczenie choroby Huntingtona z innego punktu widzenia

Osoby z chorobą Huntingtona mają mutację w genie zwanym huntingtyną, w konsekwencji której białko huntingtyny jest rozszerzone i dłuższe niż u zdrowego człowieka. Białko to gromadzi się w mózgu i ma toksyczny wpływ na komórki mózgowe, co powoduje objawy HD. Badania nad leczeniem HD w dużej mierze opierają się na celowaniu w gen huntingtyny oraz samo białko. Wiele z tych zabiegów i terapii ma na celu obniżenie poziomu białka huntingtyny za pomocą różnych metod, a kilka bieżących badań klinicznych, zarówno tych zakończonych, jak i tych w toku, zostało opracowanych z myślą o tym celu.



Zwierzęta stanowią cenny wgląd w HD, niemniej jedynym sposobem na przetestowanie bezpieczeństwa i skuteczności nowych metod leczenia są badania kliniczne.

Foto: [Lightfield Studios](#)

Jednak pole do badań nad HD jest zróżnicowane, a naukowcy nie przestają badać nowych kierunków leczenia z różnych perspektyw. Ostatnio grupa badaczy HD w Hiszpanii zbadała rolę rodziny białek zwanych CPEBs w chorobach neurodegeneracyjnych. Praca grupy badawczej została opublikowana w czasopiśmie *Science Translational Medicine* we wrześniu 2021 roku. Zaprezentował ją dr Jose Lucas podczas Dnia 1 Konferencji Terapeutycznej HD fundacji CHDI w marcu 2022 roku.

Podstawowym zadaniem białek CPEB w komórkach jest modyfikowanie genetycznej informacyjnej cząsteczki RNA w taki sposób, by zmodyfikować rozmiar i ilość białek produkowanych przez informacyjny RNA. CPEB mają wpływ na tworzenie białek poprzez wydłużanie lub skracanie części informacyjnego RNA, zwanej ogonem poli-A. Położenie tego ogona może się nieco różnić, co sprawia, że jeden gen może sporządzić różne „przepisy” na produkcję białek o wielu długościach. Bardzo krótka długość ogona poli-A sygnalizuje, że przepis na RNA powinien zostać zniszczony. Dlatego działania i ilość białek CPEB mogą znacząco wpływać na długości i poziomy istotnych cząsteczek białka w komórkach.

Od białek CPEB do niedoboru witamin

Jak wiadomo, białka CPEB odgrywają ważną rolę w rozwoju mózgu oraz są istotne dla dorosłych komórek nerwowych. Zmiany w działaniach i poziomach białek CPEB zaobserwowano podczas badań nad autyzmem i padaczką, jednak nie zbadano ich jeszcze dokładnie w kontekście chorób neurodegeneracyjnych, takich jak HD. W ostatnim badaniu zespół Lucasa zaobserwował zmiany w poziomach CPEB w mózgach ludzi i myszy z genem HD. Obserwacje te skłoniły grupę badaczy do bliższego zgłębienia wpływu zmiennych wartości CPEB na poziomy innych informacyjnych RNA oraz białek związanych z HD i innymi chorobami mózgu.

Jednym z genów, na które wpływ miały zmiany w poziomie CPEB, był gen zidentyfikowany w chorobie zwojów podstawnych wrażliwej na biotynę i tiaminę (BTBGD). Jest to bardzo rzadka choroba genetyczna (zdarza się raz na milion), która zwykle dotyka ludzi we wczesnym dzieciństwie i utrudnia zdolność mózgu do wykorzystywania występującej w pożywieniu tiaminy (znanej również jako witamina B1). Podobnie jak w przypadku HD BTBGD powoduje uszkodzenie części mózgu zwanej prążkowiem, co prowadzi do problemów z poruszaniem się, nastrojem i myśleniem. Jednak w przeciwieństwie do HD istnieje leczenie, które może zrobić więcej niż tylko złagodzić objawy – codzienna doustna suplementacja biotyną i tiaminą pozwala całkowicie wyleczyć się z BTBGD, o ile leczenie rozpoczęto krótko po zaobserwowaniu objawów i jest ono stosowane przez całe życie. Podobieństwa kliniczne pomiędzy BTBGD i HD oraz wyniki badań genetycznych skłoniły grupę Lucasa do zbadania, czy niedobór tiaminy może występować również w HD i czy suplementacja witamin może pomóc w leczeniu choroby Huntingtona.

„Podobnie jak w przypadku HD BTBGD powoduje uszkodzenie części mózgu zwanej prążkowiem, co prowadzi do problemów z poruszaniem się, nastrojem i myśleniem. Jednak w przeciwieństwie do HD istnieje leczenie, które może zrobić więcej niż tylko złagodzić objawy. ”

Rzeczywiście badacze dowiedli, że myszy z HD miały podobne do BTBGD wyniki badań krwi, m. in. niedobór tiaminy, a ludzka tkanka mózgowa HD również wykazała oznaki niedoboru tej witaminy. Rezultaty te skłoniły grupę badaczy do podjęcia dalszych badań z zastosowaniem kombinacji wysokiej dawki biotyny i tiaminy u dwóch typów myszy z HD. W porównaniu z grupą kontrolną leczenie zapobiegło powstaniu niedoboru tiaminy w mózgu, poprawiło jego zdrowie i zmniejszyło tempo utraty komórek nerwowych. Na podstawie powyższych obserwacji naukowcy doszli do wniosku, iż możliwe, że osoby z HD mogą również odnieść korzyści z suplementacji tiaminą i biotyną.

Czy czas zastosować terapię witaminową u ludzi?

Obiecujące wyniki badań na myszach nie oznaczają jednak, że osoby z HD powinny dopisać do swojej listy zakupów duże ilości biotyny i tiaminy. Badania wykonane na mysich modelach ograniczały się do obserwacji objawów ruchowych HD – nie uwzględniały zatem kognitywnych i psychiatrycznych objawów HD. Jak już wielokrotnie mieliśmy okazję się przekonać, zwierzęta i komórki w naczyniach laboratoryjnych stanowią cenny wgląd w HD i punkt wyjścia do testowania nowych terapii. Niemniej jedynym sposobem na przetestowanie bezpieczeństwa i skuteczności nowych metod leczenia są badania kliniczne. Obiecujące terapie witaminowe na ten moment (na przykład CoQ10) nie sprawdzily się w badaniach na ludziach.

Pomimo ograniczeń hiszpańscy naukowcy pracują nad opracowaniem randomizowanego badania klinicznego, mającego na celu zbadanie zastosowania suplementacji biotyną i

tiaminą w leczeniu osób z HD, w nadziei, że skojarzona terapia doustna będzie miała pozytywny wpływ na postęp choroby u osób we wczesnym i średnio zaawansowanym stadium HD. Następnym krokiem to najpewniej badania kliniczne, choć niektórzy badacze i klinicyści zakwestionowali brak zawarcia porównawczej grupy placebo w projekcie badania. Niemniej suplementację witamin łatwo wdrożyć, a bezpieczeństwo skojarzonego leczenia wysokimi dawkami biotyny i tiaminy zostało już udowodnione. Ponadto obie witaminy zostały zatwierdzone przez różne agencje regulacyjne i są dostępne w niskiej cenie. Zachęcający jest również fakt, iż tego rodzaju terapia jest skuteczna, bezpieczna i dobrze się przyjmuje u pacjentów z BTBGD. Nie możemy się zatem doczekać nowych wieści o nadchodzącym badaniu klinicznym na osobach z HD.

Autorzy nie zgłosili konfliktu interesów. [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

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.

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

© 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

Wygenerowano maj 17, 2025 — Pobrano z <https://pl.hdbuzz.net/324>