

Forskningsnyheter om Huntingtons sykdom. I et lettfattelig språk. Skrevet av forskere. Til det globale HS-fellesskapet.

## EuroBuzz nyhetene: Dag 1



EuroBuzz nyhetene: Dag 1. Ed og Jeff rapporterer fra European Huntington's Disease Network sitt møte i Stockholm

Av Dr Jeff Carroll den 15. september 2012

Redigert av Dr Ed Wild; Oversatt av Dr Jan Frich

Opprinnelig publisert 14. september 2012

---

*Vår første daglige rapport fra European Huntington's Disease Network sitt møte i Stockholm. Følg oss live den andre dagen på Twitter eller Facebook på HDBuzzFeed. Video av dagens EuroBuzz sesjon - med nyheter, intervjuer og annet - vil være mulig å se på HDBuzz.net snart.*

## Fredag, 14. september 2012

8:11 - Velkommen til EuroBuzz 2012, Ed Wild & Jeff Carroll rapporterer live fra European Huntington's Disease Network sitt møte i Stockholm.

8:43 - **Ed:** Paralympier og viseborgermester i Gøteborg, David Lega, ønsker velkommen til Stockholm.

8:48 - **Jeff:** Fine tanker som en start på møtet fra David Lega - atlet, foretningsmann og aktivist for funksjonshemmede. Han sier "Jeg vil alltid være funksjonshemmet, men ikke bare funksjonshemmet."

9:12 - **Ed:** Michael Hayden (University of British Columbia): Så mange som 1 av 1000 mennesker kan ha 50% eller 25% risiko for Huntingtons sykdom. Risikoen for å være bærer av en genforandring på grensen til det unormale - "i gråsonen" for Huntingtons sykdom - kan være 5% i den generelle befolkning.

9:22 - **Jeff:** Michael Hayden (UBC) sier at HS er mer vanlig enn hva man tidligere har antatt - så vanlig som 15/100.000. Dette betyr, kanskje enda mer overraskende, at 1/1.000 har en forelder eller besteforelder med HS.

9:45 - **Jeff:** Cristina Sampaio, leder for kliniske utprøvinger ved CHDI, stiller spørsmålet - hva slags studier bør vi gjennomføre? Hun tar til orde for mindre og mer fleksible legemiddelutprøvinger i håp om å teste legemidler fortere. Organisasjonen hennes gjør mye arbeid for å berede grunnen for slike nye studier.



Det var over 600 deltakere på EHDN 2012 i Münchenbryggeriet i Stockholm, Sverige.

9:50 - **Ed:** Cristina Samapaio, tidligere leder for Det europeiske legemiddelbyrået, maner til realisme når det gjelder hvordan behandlinger for HS kan frembringes. Mange eksisterende legemidler og tilnærminger er under utprøving eller i ferd med å utprøves nå. Fremtidige legemidler for HS kan være forebyggende, sykdomsmodifiserende eller symptomlindrende - eller en kombinasjon av dette. Fremtidige kliniske utprøvinger for HS må være bedre planlagt, mindre og mer målrettede.

10:25 - **Ed:** Alexandra Durr (Paris) sier at jo tidligere vi kan behandle HS, jo bedre. Det betyr at vi må ha evne til å påvise de tidligste forandringer. De som har genet for HS lever bra med betydelig reduksjon i hjernens volum uten å få symptomer.

10:32 - **Jeff:** Gruppen til Alexandra Durr har studert mennesker som bærer HS-genet og har funnet at læringsevne er forskjellig - selv før de får HS. I laboratoriet har de lært dårligere hvis de får straff enn hvis de utsettes for læringsmetoder med belønning. Enda en grunn til å være hyggelig!

11:23 - **Ed:** Hugo Aguilaniu (Lyon, Frankrike) spør hva genene som kontrollerer aldring kan lære oss om HS. Mark med bestemte genetiske forandringer lever mye lengre enn hva de vanligvis ville ha gjort. Kan dette kaste lys over hvordan man kan bedre helsen til cellene ved HS?

11:55 - **Ed:** Włodz Krzyzosiak - RNA "beskjed"-molekylet ved noen genetiske sykdommer er noen ganger skadelig - ikke bare proteinene. Det å studere RNA "beskjed"-molekyler, i likhet med DNA og proteiner, kan hjelpe oss til å forstå og behandle sykdommer som HS.

12:19 - **Jeff:** Ray Truant, ved McMaster University, ønsker å forstå hva genet som forårsaker HS vanligvis gjør. Overraskende nok er dette fortsatt et mysterium.

12:20 - **Ed:** Ray Truant (Canada) - Huntingtin-proteinet forårsaker HS, men hva gjør det? Det normale huntingtin-proteinet gjør mange forskjellige ting i cellene våre. Det er ett av de største proteinene vi har. Huntingtin-proteinet har mange deler som er som et "trappetroll" eller en fjær. Kan sammenklemming og strekking av huntingtin være av betydning? Huntingtin beveger seg også rundt fra den ene delen av cellen til den andre. Kjemiske "merkelapper" kontrollerer dets bevegelser. Det muterte proteinet ender opp med for mange "fosfo"-merkelapper. Det kan være årsaken til at det avleires i kjernen av cellene. En av de tingene huntingtin-proteinet gjør er å reagere ved fysisk eller kjemisk stress. Fascinerende saker.

12:36 - **Ed:** Vi trenger virkelig å forstå det normale og det muterte huntingtin hvis vi skal klare å bekjempe HS. Truants arbeid er virkelig viktig.

12:38 - Jeff & Ed intervjuer Truant & andre ledende Huntington-forskere på scenen kl. 18. Video kommer online siden på HDBuzz.net.

12:39 - **ED:** Truant forteller oss at huntingtin-proteinet bøyer seg over seg selv som en hårspenne. CAG-ekspansjonen som forårsaker Huntingtons sykdom endrer dette. Legemidler kan endre hvor mange "fosfo"-merkelapper som heftes på huntingtin-proteinet, noe som endrer dets sammenfolding og bevegelser inne i cellene. Truant kaller ideen sin hypotesten om "den

rustne dørhengselen” - HS mutasjonen reduserer fleksibiliteten, noe som hindrer huntingtinet fra å hjelpe cellene til håndtere stress. Truant stiller et interessant spørsmål: Er huntingtin-proteinet involvert i andre nevrodegenerative sykdommer som Alzheimers, Parkinson og ALS?

12:50 - **Ed:** Tid for lunsj i Stockholm. Mer oppdatering følger. Det er et stort publikum av forskere og klinikere.

14:00 - **Ed:** Vi er tilbake! Juliana Bronzova diskuterer Euro-HD nettverket sin vitenskapelige strategi for å bekjempe HS. EHDN koordinerer og støtter alle former for forskning om HS, inkludert søtte til kliniske studier.

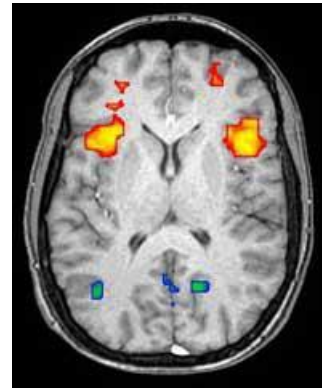
14:17 - **Ed:** Oliver Quarrell (Sheffield, Storbritannia) gir en oppdatering om arbeidsgruppen for juvenil Huntingtons sykdom - om lag 1 av 20 HS-pasienter får symptomer før de er 20 - dette kalles juvenil HS og har ikke blitt studert grundig nok.

14:19 - **Ed:** En ny gren av EHDNs Registry-studie vil rekruttere pasienter med juvenil HS i Europa. 40 personer med juvenil HS er rekruttert så langt!

14:20 - **Ed:** Quarrell sier at juvenile HS-tilfeller starter tidligere, men spørsmålet er om de utvikler seg raskere? Og kan dette brukes til å teste legemidler raskere? For øyeblikket vet vi ikke om juvenil HS skrider frem raskere, men dette studeres med hjelp av bilder av hjernen. Juvenil HS har vanligvis flere “CAG-repetisjoner”. Forløpige MR-bilder tyder på at flere repetisjoner fører til en raskere skade av hjernen. Den vanlige måten å vurdere HS er ikke tilpasset yngre pasienter med juvenil HS. #EHDNs gruppe for juvenil HS tester ut nye skåringsverktøy og spørreskjemaer.

14:27 - **Ed:** Katia Youssov gir en oppdatering om EHDN sin arbeidsgruppe for HS i avansert stadium. Hovedfokuset i gruppen er å fremme bedre omsorg og behandling. Man jobber med en informasjonsbrosjyre. I likhet med juvenil HS, er ikke de eksisterende måtene å vurdere og måle symptomene gode, noe som gjør det vanskelig å gjennomføre studier. EHDN sin arbeidsgruppe for HS i avansert stadium har utviklet et nytt skåringsverktøy kalt UHDRS-FAP, for å fremme kliniske studier i sene stadier.

14:39 - **Ed:** Simon Brooks (Cardiff, Storbritannia) studerer effekten av treningsprogram for HS-mus, som likner på fysioterapi hos mennesker. En HS-mus kan løpe 5 kilometer på en natt! Noen typer trening hos mus er mer nyttig enn andre. Når mus løper mye på et hjul, blir de raskere og mer aktive. De mest slående effektene av trening hos HS-mus er tankehastigheten. Mus som trener har også mindre tap av hjernevev.



Et eksempel på hvordan et fMRI bilde ser ut - hjerneområder som aktiveres på et gitt tidspunkt (i rødt) kan skiller fra de som er mindre aktive (i blått). Slike bilder hjelper forskere å kartlegge hvilke deler av hjernen som brukes når en person løser en oppgave.

14:51 - **Ed:** Monica Busse (Cardiff, Storbritannia) leder EHDN sin fysioterapigruppe som studerer de beste måtene for fysioterapi ved HS. Gruppen utvikler en kunnskapsbasert hjemmetrenings-DVD kalt "Move to Exercise" for mennesker med HS. EHDN sin gruppe for fysioterapi driver flere andre treningsstudier utenfor institusjon, for å finne den beste måten man kan være aktiv på når man har HS.

15:14 - **ED:** Mike Orthe (Ulm, Tyskland) studerer hjerneaktivitet hos personer med HS-mutasjon. Hjernen til bærere av HS-mutasjonen viser ulik aktivitet i hvile og økte forbindelser mellom hjerneområder. Mike Orth er en av de forskere vi vil intervju senere - videoer vil være tilgjengelige kort tid etter.

15:20 - **Jeff:** Michael Orth, en nevrolog ved Univeristetet i Ulm, studerer endringer i "default mode network" (hjernens "tomgang"-nettverk). Dette er de delene av hjernen som er aktive når vi "går på tomgang" eller "dagdrømmer" og ikke tenker på noe spesielt. Når vi fokuserer på noe spesifikt, så roer disse hjerneområdene seg vanligvis ned. I hjernen til de med HS-mutasjonen er denne avskruingen mangelfull, for grunner som ikke er klarlagt. Forskere som Michael Orth bruker en teknikk kalt "funksjonell MR" for å studere hvilke deler av hjernen som er aktive på et gitt tidspunkt.

15:27 - **ED:** Nellie Georgiou-Karistianis (Australia) snakker også om hjerneaktivitet. Dr G-K bruker tanketester i en funksjonell MR-maskin for å utfordre og utforske hjernefunksjon hos bærere av HS-mutasjonen. Hun bruker fMR gjentatte ganger over tid, og kan på den måten se hva som endrer seg ved HS og hva vi kan måle og ta sikte på å redde gjennom behandling.

15:35 - **ED:** Ellen Hart (Leiden, Nederland) har studert HS-pasienter med ulike typer motoriske symptom. Noen mennesker med HS har mye chorea (ufrivillige bevegelser); andre har mer stivhet. Er det noen sammenheng mellom endringer i tenkning og bevegelsesforstyrrelsene? Hun brukte data fra EHDN sin Registry-studie for å identifisere "urolige" og "stive" pasienter og så på tenkningen i disse to gruppene. De "urolige" pasientene hadde en tendens til å tenke og fungere bedre enn pasientene hvor stivheten var hovedproblemet.

17:09 - **Jeff:** Patrik Brundin, fra Van Andel instituttet, ga forsamlingen en oversikt over forsøk på å bruke stamceller for å reparere skade i hjernen hos HS-dyremodeller og hos pasienter.

17:12 - **ED:** Patric Brundin (Van Andel instituttet): Man jobber fortsatt med forsøk på transplantasjon av celler fra fostre, ved siden av stamcellebehandling

---

*Forfatterne har ingen interessekonflikter. For mer informasjon om våre publiseringsregler, se FAQ...*

---

## Ordliste

**stamceller** Celler som kan dele seg til celler av forskjellige typer

**chorea** Ufrivillige, uregelmessige "urolige" bevegelser som er vanlig ved HS

**RNA** den kjemiske forbindelsen som likner på DNA, og som utgjør 'budskaps' molekylene

som cellene bruker som en slags arbeidskopi av genene når de produserer proteiner.

---

© HDBuzz 2011-2018. Innhold fra HDBuzz kan deles fritt under Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz er ikke en kilde for medisinsk rådgivning. Ytterligere informasjon er tilgjengelig på [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Oppdatert 23. januar 2018 — Lastet ned fra <https://no.hdbuzz.net/094>