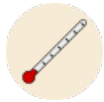


EuroBuzz 2014: Dag 2



HDBuzz rapporterer fra dag 2 om vitenskap på EHDN møtet i Barcelona

Av Dr Jeff Carroll den 12. oktober 2014

Redigert av Dr Ed Wild; Oversatt av Dr Jan Frich

Opprinnelig publisert 20. september 2014

Her er Ed og Jeffs live Twitter rapport fra den andre dagen av EHDN 2014 konferansen. Vår siste rapporten vil komme i morgen, og vi skal laste opp video av våre oppsummeringer på scenen snart.

07:59 - HD forskere, som mange mennesker som jobber innen høyteknologiske felt, drukner i data fra sine eksperimenter

08:00 - Dagen starter med et foredrag om systembiologi, databaserte teknikker for å forstå data, av Christian Neri

08:02 - **Christian Neri** åpner dag 2 av EHDN14. Neri sier systembiologi kan koble sammen HS forsøk gjort i ulike arter. Han kaller koblingene mellom artenes 'glidelås gener'. Med datamaskiner som gir opphav til gigabyte eller terabyte med data fra HS-eksperimenter, hvordan kan vi forstå det alt sammen? Neris team jobber ikke bare med sine egne "big data", men bruker sine teknikker på data generert av forskere fra hele verden.



Ralf Reilmann og andre forskere annonserte hele fem nye kliniske studier om HS

08:58 - Neste på EHDN14, en sesjon om kliniske studier. Spennende nyheter kommer.

09:02 - Nå begynner en spennende sesjon om fremtiden for kliniske studier for HS, og det er derfor vi alle er her! EHDN har etablert en arbeidsgruppe for kliniske studier, en gruppe eksperter som kan hjelpe med design og gjennomføring av kliniske studier på HS. Arbeidsgruppen er utviklet for å hjelpe grupper til å designe og drive gode HS-forsøk.

09:23 - **Bernhard Landwehrmeyer** forteller konferansen om status for "Pride-HD" studien av pridopidine. Pridopidine, tidligere kjent som "Huntexil" viste forbedring av motoriske symptomer i to tidligere studier (HART og MermaiHD). Pride-HD studien drives av Teva Pharmaceuticals og er godkjent av EHDN.

09:34 - **Jan Vesper** gjennomfører en studie av "dyp hjernestimulering" for HS – hvor man stimulerer bestemte områder av hjernen med elektroder. Man implantere elektroder i 6 pasienter som ble fulgt i 12 måneder, og noen av dem viste forbedringer i

bevegelsessymptomer. Basert på disse resultatene, skal Vesper starte en større studie av 40 pasienter i fire europeiske land kalles HD-DBS.

09:42 - **Ralf Reilmann** forteller EHDN om 'Legato-HD ', en studie av legemiddelet Laquinimod i HS-pasienter. Laquinimod er et stoff som blokkerer en prosess som kalles "betennelse", som skjer i hjernen til HS-pasienter. Laquinimod har blitt testet hos pasienter med multippel sklerose, en annen sykdom som gir betennelse og død av nevroner. Legato-HD vil bli designet for å studere sikkerheten ved bruk av Laquinimod for HS-pasienter, og hvordan stoffet kan forbedre motoriske symptomer. Studien vil omfatte personer med svært tidlige symptomer på HS. TRACK-HD studien har vært til nytte for utformingen av LEGATO-HD og andre kliniske studier. Selv om studien er fokusert på å endre bevegelsessymptomer, vil en rekke bilder av hjernen også tas. Ralf Reilmann sier "I EHDN, er vi alle involvert i alle studier".

09:53 - **Christina Sampaio** fra CHDI foundation forteller deltakerne om en gruppe legemidler som kalles "PDE10 hemmere". Foreløpig er det to farmasøytiske selskaper (Omeros og Pfizer) jobber med PDE10 hemmere. Omeros-studien innvolverer 120 HD pasienter i USA, med et hovedmål om å avklare sikkerheten, men skal også å se på HS-symptomer. Pfizer studie ("APACHE") innvolverer 56 pasienter i Frankrike, og inkluderer avbildning av hjernefunksjon. En annen Pfizer studie startet for to dager siden, kalt "Amarylis", og vil rekruttere pasienter i USA, Canada, Tyskland og Polen. En tidlig fase av Amarylis studien bruker avbildning av hjernen, slik at forskere for å se effekten av medikamentet i pasientens hjerne.



Wow, hvilken økt! Så mange nye spennende studier blir diskutert. Dette er en flott tid for HS forskning!



10:05 - **Sarah Tabrizi** diskuterer den første studien med forsøk på å deaktivere HS-genet ('gene silencing') hos mennesker, virkelig spennende nyheter! Isis Pharmaceuticals har utviklet legemidler som kalles "Antisens oligonukleotider" som skrur ned nivåene av HS protein. Disse "ASOs" gjør fører til bedring i en HS musemodell når stoffet leveres til hjernen. Isis har utviklet et bestemt legemiddel, "HttRx", som de planlegger å gi til HS-pasienter via infusjon i spinalvæsken. Foreløpig fullfører Isis viktige studier på dyr for sørge for at stoffet er trygt før det prøves ut hos mennesker.

10:11 - **Sarah Tabrizi**: Den første studien "handler fullt og helt om sikkerhet", og er designet for å sikre at det å administrere ASOs til hjernen ikke er skadelig hos pasienter. Injeksjon av medikamenter inn i spinalvæsken brukes alt i kreftstudier. ASOs leveres inn i spinalvæske rundt hjernen. Planen er å levere dem i pulser, i stedet for hele tiden. Isis arbeider med en annen sykdom, spinal muskelatrofi, og leverer gir medikamenter til barn via lignende teknikker. Barn med SMA har fått et medikament svært lik den HttRx stoffet, og det var trygt. Mer enn 70 pasienter med SMA har fått ASOs i spinalvæsken uten at bivirkninger rapportert. Undersøkelse av hjernevev fra en SMA pasient behandlet med ASOs viste at disse stoffene spres vidt i hjernen. Studien av 'gene silencing ' er planlagt å starte i første halvdel av 2015 og vil først og fremst fokusere på sikkerhet. ASOs trenger ikke så godt inn i striatum, en hjerneregion av

spesiell interesse ved HS, men spredt i cortex. Målet med den første studien av ASOs ved HS, er å sørge for at de er trygge.

10:17 - Wow, hvilken økt! Så mange nye spennende studier blir diskutert. Dette er en flott tid for HS forskning!

12:06 - I ettermiddag snakker vi om symptomer på HS utenfor hjernen, noe som er studert i liten grad, men som likevel er en viktig del av HS

12:07 - **Gill Bates** ved Kings College London presenterer sine funn om unormale forhold i hjertemuskelen hos HS-mus. Hun har lenge vært interessert i symptomer i hele kroppen ved HS, og bruker musemodeller av sykdommen for å studere disse. Hennes lab har ved nøye undersøkelser funnet endringer ved HS hos mus i en rekke vev - fett, hud, lever og andre organer. HS-mus har endringer i hjertefunksjon over tid, sammenlignet med ikke-HS-mus. Men hva betyr dette? Har HS-pasienter hjerteproblemer? Det finnes belegg for at HS-pasienter ofte dør av hjertesykdom, og har litt unormal hjertefunksjon

12:18 - **Gill Bates** er også interessert i endringer i skjelettmuskulatur hos HS-mus, som får redusert muskelmasse når de eldes. Vi vet ganske mye om hvordan musklene vokser og krymper, kan denne kunnskapen hjelpe oss å forstå hva som skjer ved HS? Hun bruker eksperimentelle stoffer i musene for å prøve og se om hun kan hindre muskelsvinnet hun observerer. Behandlede mus mistet ikke noe vekt, mens ubehandlede HS-mus miste en betydelig mengde. Musklene i behandlede mus krympet ikke, slik musklene hos HS-mus vanligvis gjør. Et overraskende funn var at HS mus behandlet med medikamenter som bedrer muskelfunksjon ikke presterte bedre på bevegelsestester.

12:40 - **Maria Björkqvist** fra Lunds Universitet er en annen HS forsker som er opptatt av 'hele kroppen'. Björkqvist har studert prøver av fettvev tatt fra pasienter med HS, for å se om mutasjonen endrer noe der. Det er forskjeller i hvilke gener som er slått av og på i fettvev fra HS-pasienter. HS-assosierte endringer i fettvevet kan være viktig fordi mange HS-pasienter går ned i vekt

13:01 - **Michael Orth** fra Ulm presenterer de første resultatene fra den første 'multi-vev molekylær' eller MTM studie av HS. MTM undersøkelsen tok prøver av hud, blod, fett og muskelvev fra de samme pasienter, for å studere effekten av mutasjonen. Orth forteller oss at så langt finner man helt normalt muskelvev fra HD-pasienter! Men det kan være små forandringer som man enda ikke har funnet. Kunnskap om hva som er normalt ved HS er like viktig som å finne hva som er unormalt.

16:29 - Vi forbereder noe spesielt for vår økt på scenen økt om en halv time

17:09 - Vi traff akkurat Prof Bernhard Landwehrmeyer (president i Euro Huntingtons sykdom Network) med en kake i ansiktet for HS <http://youtu.be/CjvcnnUoJ9E>



Barcelona er vert for 2014 European Huntington's Disease Networks plenumsmøte

17:18 - Dr Jeff Carroll (co-grunnlegger av HDBuzz) får en kake i ansiktet for Huntingtons sykdom <http://youtu.be/LD9SpD1Plyg>

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

Ordliste

Dyp hjernestimulering direkte stimulering av hjernen gjennom elektriske impulser ved bruk av tynne ledninger

multippel sklerose en sykdom i hjernen og ryggmargen hvor episoder med betennelse forårsaker skade. Til forskjell fra Huntingtons sykdom er ikke MS arvelig.

© 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

Oppdatert 23. januar 2018 — Lastet ned fra <https://no.hdbuzz.net/175>