Wetenschappelijk nieuws over de Ziekte van Huntington. In eenvoudige taal. Geschreven door wetenschappers. Voor de hele ZvH gemeenschap.

OZ Buzz Video: dag 1

Dag 1 van Oz Buzz: het nieuws, interviews en informatie van het ZvH Wereldcongres 2011

Geschreven door Dr Ed Wild op 14 januari 2012
Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Jaco Wessels
Origineel gepubliceerd op 15 september 2011

Charles Sabine, Jeff Carroll en Ed Wild presenteren Oz Buzz 1: een samenvatting van de nieuwshoofdlijnen, interviews met top ZvH onderzoekers en informatie van het Ziekte van Huntington Wereldcongres 2011 in Melbourne. Dit is een eerste kopie video die spoedig vervangen wordt door één met een betere kwaliteit.

CHARLES: Goedendag! Voor diegenen die net als ik dit eiland voor het eerst bezoeken, Welkom in dit mooie land. En een hartelijk welkom bij deze inleiding, het debuut van Oz Buzz. Vergis je niet, vanavond wordt geschiedenis geschreven. De geboorte van Oz Buzz. Er zijn twee algemene waarheden die wij Engelsen van Australië weten. Het eerste is dat wij sporten introduceren en dat we vervolgens van hen verliezen. Het tweede is dat ondanks de pijn daarvan, dit het meest gastvrije land is in de wereld. Bedankt voor jullie ontvangst. Zij die twee jaar geleden in Vancouver waren, herkennen vast de mensen hier vanavond die verantwoordelijk zijn voor het nieuws en presentaties. Maar nu wordt het heel anders. We zitten niet stil. We willen altijd verbeteren. Vanavond zullen we het laatste hoofdstuk behandelen dat we bereikt hebben in de in de ZvH gemeenschap. Nu, zonder twijfel, een globale gemeenschap. De meesten van jullie zijn bekend met het verschijnsel HDBuzz Zo niet, dan moet u dat zeker worden. Het is een revolutie op het gebied van toegang tot wetenschappelijk nieuws en ongekend op enig ander medicinaal gebied. Ik ben er trots op om de titel te hebben van PR consultant bij HDBuzz Weet u hoeveel werk ik stop in die publicatie? Nul, helemaal niets. Als je al de uren zou opschrijven die ik stop in mijn rol als consultant van HDBuzz, dan zou het minder zijn dan Gaddafi’s sociale agenda voor

de komende maand. Maar wees gerust, wanneer HDBuzz ooit een prijs wint voor grensverleggend werk voor publieke toegang tot wetenschap, dan zal ik opspringen, de anderen opzij duwen en de prijs in ontvangst nemen. Geen gekheid Het geweldige werk van HDBuzz komt neer op mijn twee copresentatoren, die ik nu ga introduceren. De beste gastheren, de toppers van de wetenschappers, die beweren dat zij de beste uitleggers zijn Uit Boston USA, maar hij verhuist regelmatig; Ze noemen hem ‘de buzz’ omdat hij steekt als een bij: Dr Jeff Carroll Ten tweede, uit London, Engeland een intellectueel beest, niet bang om ten strijde te trekken: Dr Ed Wild. Nou heren, Ik zit op hete kolen, opgewonden als een kangoeroe of als een verhitte dingo Vertel, vertel, vertel.. Hoe gaat Oz Buzz precies werken?

ED: Nou Charles net als Batman gecombineerd met Transformers We hebben onze opzet iets aangepast We blijven de spannendste wetenschap onder de aandacht te brengen in een taal die voor iedereen te begrijpen is. Maar nu, in plaats van alles woord voor woord te begrijpen starten we met de hoofdlijnen van het nieuws. We behandelen de meest interessante verhalen voor de niet-wetenschappers in het publiek.

CHARLES: We gaan enkele wetenschappers in een ander licht zien?

JEFF: Nou, misschien zie je aan het meubilair hier dat we een comfortabele plek gecreëerd hebben voor de wetenschappers om relaxed wetenschappelijk te praten. We noemen het “Chat-landia” en niet “Chat-ghanistan” of “Chat-mandu” Elke avond zullen Ed en ik drie wetenschappers interviewen en bespreken hun werk om daarvan iets meer te leren. Dit is voor het publiek in de zaal, maar we nemen het ook op, zodat de hele wereld het kan zien. De ZvH gemeenschap is ervan op de hoogte gebracht en kan meemaken wat hier gaande is. We bereiken de hele gemeenschap met een live-verbinding. We verzochten vragen te stellen, en hebben die al gekregen, voor de wetenschappers.

CHARLES: Laten we direct beginnen met de hoofdlijnen van het nieuws Te beginnen met jou, Jeff, waar was jij vandaag?

JEFF: We begonnen met een plenaire sessie en hoorden van Peter Harper Ik ga deze aanwijzer gebruiken - er kan niets mis gaan [gelach]

ED: Je moet Peter Harper erbij denken totdat we de presentatie aan de praat hebben.

JEFF: Peter heeft goed werk geleverd En legde wat uit over deze gemeenschap. Hij vertelde dat er baanbrekend werk naar de ZvH gedaan werd en nog steeds gedaan wordt dat ook kan helpen voor iedereen die lijdt aan een andere ziekte. De dingen die we doen en leren helpen andere mensen en ik denk dat we pioniers zijn en behandelingen kunnen ontwikkelen en samenkomen als gemeenschap. Dus Peters overzicht leidde het verhaal in van… Professor Sarah Tabrizi. Zij sprak over het grote aantal potentiële therapieën. en benadrukte dat we echt hopen binnen de komende twee jaar nieuwe behandelingen te zien met echt interessante medicijnen. Dit zijn spannende tijden - of zoals Sarah zegt - ZvH - Yes we can! Elizabeth Aylward, van de Universiteit van Washington, beschreef mooi de resultaten van de hersenstudie in PREDICT. Ik denk dat ze goed werk geleverd heeft om aan ZvH patiënten uit te leggen hoe hun deelname de studie helpt. Ze kon laten zien dat de conclusies die voortkwamen uit de resultaten, kijkend naar ZvH patiënten, informatie leveren die we kunnen gebruiken om succesvol medicijnen te testen. De middagsessie ging over dier modellen. We zijn gewend aan de term muismodellen, maar wat betekent het echt? Het houdt in dat wetenschappers het DNA van muizen hebben aangepast met het gemuteerde huntingtine gen, net zoals bij als een ZvH patiënt. Xiao-Jiang Li van de Emory Universiteit vertelde dat er een aantal interessante problemen waren met het ZvH muismodel. Er zijn dingen waar sommige wetenschappers, die we niet bij naam noemen, liever niet over praten. Zoals het feit dat de muizen nauwelijks neuronen verliezen, de kritische hersencellen, wat bij de ZvH de symptomen veroorzaakt. Bij een ZvH

patiënt in een laat stadium, zijn miljoenen neuronen afgestorven, verdwenen. Dat gebeurt niet bij muizen. We weten niet waarom. De muizen worden ziek en hebben de symptomen maar ze verliezen geen neuronen en dat is vreemd. Menselijke patiënten hebben ook hyperkinetische bewegingsstoornissen. Chorea noemen we dat. Die muizen hebben dat niet en we weten niet waarom. Deze jongens van de Emory Universiteit ontwikkelen andere modellen met andere dieren zoals varkens en apen. Dit is een kunstmatige weergave, niet het echte dier Deze modellen, de apen en de varkens, verliezen neuronen net als menselijke ZvH patiënten. maar hebben weer andere dingen die niet op ZvH patiënten lijken De conclusie is dus dat we alle modellen moeten gebruiken om er gegevens uit te halen.

CHARLES: Dank je. En Ed. Waar was jij vandaag?

ED: Nou ik hing rond bij de sessies vanmorgen en vanmiddag was ik bij de jongeren. Wat me vanmorgen echt raakte was Jim Gusello van Harvard Medische school die vertelde over zijn werk over genetische variabelen in de ziekte van Huntington. We weten dat de ZvH wordt veroorzaakt door een enkele mutatie in één gen. En dat weten we sinds 1993. Maar we weten ook dat er grote verschillen zijn tussen individuele patiënten, die niet verklaard kan worden met de bekende mutatie. Dingen zoals wat de leeftijd is van iemand als de symptomen beginnen. Sommige daarvan komen zeker van genetische verschillen die we nog niet gevonden hebben. Dat noemen we een genetische variabele. Dat is belangrijk want elke variabele kan goed doelwit worden van medicatie. Er zijn verschillende genetische variabelen benoemd in de literatuur. Maar wat Jim gedaan heeft is opmerkelijk. Hij keek opnieuw naar oude data, voegde zijn eigen data toe en keek nauwkeurig naar de statistieken. Hij vond dat verschillende genen waarvan we dachten dat ze bijdragen aan Huntington en het gedrag van de ziekte veranderde, niet de verwachte veranderingen bleken te veroorzaken. Bijvoorbeeld; vroeger dachten we dat het gen met de minste CAG herhalingen, het verloop van de ziekte een beetje

beïnvloede. Maar na de systematische her-analyse, werd geen bewijs daarvan gevonden. Dat lijkt misschien een teleurstelling, want Het lijkt alsof we een variabele verliezen, maar wereldwijd wordt er veel gedaan om op een systematische manier naar het geheel van de genetische variabelen te kijken. Jims robuuste analyse techniek geeft de juiste basis om te verzekeren dat we uit de studies belangrijke en juiste genetische variabelen krijgen. Vlak voor de lunch hoorden we van Colin Masters, een jongen uit de buurt en een ‘ziekte van Alzheimer’ jongen. Hij zoekt uit welke lessen die geleerd zijn in het enorme veld van Alzheimer onderzoek gebruikt kunnen worden in het ZvH veld. En Prana Biotech, een plaatselijk bedrijf, heeft een medicijn ontwikkelt die een eiwit in de hersenen anders laat reageren op metalen in het brein. Zoals koper, zodat het kan plakken op eiwitten, wat weer een effect heeft op hoe eiwitten zich gedragen. Prana Biotech noemt het medicijn PBT2 Het beïnvloedt de wisselwerking tussen koper en het eiwit en is getest bij Alzheimer En nu wordt een nieuw onderzoek voorbereid bij de ZvH. Het begint al het eind van dit jaar, in Australië en de USA Toen, na lunch, in de jeugd en jongeren sessie waar ik me prima thuis voelde, presenteerde Mike Orth uit Ulm fascinerende resultaten van een Euro-HD netwerk studie over de ervaringen van jongeren die in aanraking komen met ZvH. De belangrijkste les daaruit is dat jongeren wanhopig op zoek zijn naar informatie, naar hulp van professionals en ook van elkaar. Met name online En niet naar ziekenhuizen rennen, naar ZvH klinieken, terwijl ze zich nog prima voelen. Als bij toverslag verscheen Matt Ellison om de aanstaande lancering aan te kondigen van de ZvH jeugd organisatie, HDYO. Dit is een site waar kinderen, tieners, jong volwassenen, ouders en voogden allemaal gebruik van kunnen maken om echt betrouwbare informatie te krijgen. Voor jongeren, door jongeren. Ondersteund door een internationaal groep deskundigen. Het wordt gelanceerd in januari 2012 en wordt vertaald in verschillende talen. Je kan naar ‘HDYO.org’ gaan en je aanmelden voor

een email alert voor als het van start gaat. Als een jong iemand, wat je kan zien aan mijn manier van kleden en praten en mijn haarlijn, wil ik graag HDYO veel succes wensen.

CHARLES: Terwijl de doktoren naar de erg sexy chat-landia gaan, zal ik mijn gasten uitleggen hoe ze prijzen kunnen winnen. Ed en Jeff zijn met hen naar chat-landia. De bel, die de wereld heeft rond gereisd om hier te zijn. Veteranen van vroegere presentaties weten dat als er iets gezegd wordt wat te technisch is voor niet wetenschappers, dan horen ze dit. Als ze door hun interview komen zonder de bel, dan worden ze beloond met de 'no-bell' prijs en met een zeldzame, bijna onbetaalbare HDBuzz post-it briefje. Zo, nu onze eerste gast. Frank Bennett is senior Vice President van Research van Isis Pharmaceuticals, California Hij werkt met verschillende academici aan iets wat 'gene-silencing' heet. Dat zijn behandelingen die veel mensen als erg hoopvol zien voor ZvH families. Frank is familie van twee US presidenten aan zijn moeders kant. Maar veel interessanter; aan zijn vaders kant is hij verwant aan een beroemde criminele bende, de Dalton broers, gespecialiseerd in bank- en treinovervallen. Volgens hem kan je je eigen conclusies trekken wat er gebeurde toen deze genen bij elkaar kwamen. Dames en heren: Frank Bennett

JEFF: Hallo Frank, je ziet er goed uit op de bank. Vandaag spraken jij en Don Cleveland over gene-silencing. Niemand hoeft meer overtuigd te worden dat het uitbannen van het eiwit dat de ZvH veroorzaakt een goede behandeling zou zijn. Er is verwarring, zelfs onder de wetenschappers, en onder ZvH families die hebben gehoord van de verschillende benaderingen voor deze behandeling. RNA inmenging, of RNAi, is iets waar mensen van horen, en ook van anti-sense of anti-sense oligonucleotiden. Kan je kort uitleggen wat het verschil is tussen beide benaderingen?

FRANK: Allereerst. Het zijn variaties op hetzelfde thema. Ik zie ze graag als geslachten of soorten, als je denkt aan de indeling van dieren. Anti-sense technology is als je medicijnen ontwikkelt die binden aan RNA en als

ze binden aan RNA, veranderen ze de functie en wat de verschillen veroorzaakt tussen de verschillende anti-sense mechanismen die je noemde is dat nadat het medicijn aan het RNA gebonden is, er verschillende enzymen gerekruteerd worden die betrokken zijn bij de afbraak van het RNA

JEFF: Dus het zijn verschillende manieren om hetzelfde te bereiken?

FRANK: Dat klopt

JEFF: En jouw bedrijf, Isis Pharmaceuticals, met welke werken jullie?

FRANK: Feitelijk werken we met beide, maar datgene die het meest ontwikkeld is, is de anti-sense benadering Waar we ons richten op degeneratie door een enzym dat in de cel aanwezig is, dat RNase H heet.

JEFF: Naast de verschillende chemische methoden, zijn er ook verschillende mikpunten. We hebben gehoord van zogenaamde specifieke en niet-specifieke benaderingen Sommige mensen noemen het allel specifiek en allel niet-specifiek. Kan je kort aangeven wat het verschil is tussen die twee strategieën?

FRANK: Natuurlijk. Het publiek weet dat alle mensen, of alle soorten, twee kopieën van hun genen hebben. Bij de ziekte van Huntington heeft een van die kopieën van het Huntington gen een verandering in de base compositie, een verlenging van de CAG herhaling. Terwijl de andere kopie, de normale allel, aanwezig in de meeste…

JEFF: Een ‘allel’ betekent een kopie van een gen.

FRANK: Een gen, dat klopt.

JEFF: dat is goed, we laten hem gaan.

FRANK: Dus er zijn twee benaderingen die we kunnen nemen. Eén is om beide kopieën te onderdrukken. Daarmee richten we ons dus op het niet-allel-specifiek huntingtine. Dat betekent dat zowel het normale gen als

het CAG verlengde gen beïnvloed worden. Of er is een andere benadering, die wat gecompliceerder is, waarmee we alleen de kopie van het CAG verlengde gen kunnen onderdrukken.

JEFF: En bij Isis werken jullie tegelijkertijd aan beide benaderingen?

FRANK: Dat klopt, en de laatste loopt een beetje voor op de niet- allel-specifieke benadering. Met betrekking tot de ontwikkeling van die benadering, is het iets verder gevorderd.

JEFF: Ik weet dat niemand graag vooruit wil lopen op tijdschema's, en ook dat het een complex gebeuren is. Het is moeilijk om getallen te noemen voor iets dat niet ontwikkeld is, het is wetenschap, maar heb je enig idee, voor de familieleden; is het twintig jaar verwijderd of gebeurt het volgende week?

FRANK: Het is jaren, maar een paar jaar. Ik denk dat we dicht benaderd zijn bij een verbinding waar we binnen een paar jaar klinische onderzoeken mee kunnen beginnen. Om daar te komen moeten we een aantal dierstudies doen om de veiligheid van het medicijn te meten en dat duurt zo'n negen maanden. We hopen deze dierstudies volgend jaar te starten en dan binnen een paar jaar met menselijke studies.

JEFF: Hoe zit het daarmee? Eenmaal in dat stadium, heeft Isis ervaring met het uitdelen van dit soort medicijnen aan mensen? Weten jullie hoe dat bij de mensen te krijgen? En hoe de mensen reageren als ze daaraan worden blootgesteld?

FRANK: Ja, de focus van ons bedrijf ligt op de anti-sense technologie, RNA gerichte behandelingen, maar we richten ons op verscheidende ziektes. We hebben twee programma's in neuro-wetenschap die een vergelijkbaar leveringsmethode hebben als voor het Huntington medicijn. We leren van die programma's wat we ook weer kunnen gebruiken in het Huntington programma. Het doel is dat het de onderzoeken op mensen versneld, omdat we leren van onze fouten in de andere programma's.

Momenteel is er één onderzoek gaande; ALS, een andere neurologische ziekte. Een andere start later dit jaar; een neuro-motorische ziekte bij jongeren; Spinale musculaire atrofie.

CHARLES: Hartelijk dank. Laten we doorgaan met onze tweede gast, terwijl Frank opschuift naar de andere kant van de sofa. Tony Hannan is de Compagnon Professor van het Florey Neurowetenschappelijk Instituut, het Melbourne hersencentrum, wat betekent dat we weer een jongen uit Melbourne hebben die het goed gedaan heeft. Hij strijdt tegen de gedachte dat gen-positieve mensen niets zouden kunnen doen aan hun lot: hoe omgeving en levensstijl de ziekte van Huntington kunnen beïnvloeden. Toen hij op college rugby speelde, kreeg hij de bijnamen ‘kamikaze’ en de ‘lachende moordenaar’ vanwege de aard van zijn tackle Overigens, voor de congresgangers die niet op de hoogte zijn van rugby, elke dag kan je het wereldkampioenschap in Nieuw Zeeland volgen. Tony is natuurlijk supporter van het één na beste team, Australië. Tony Hannan

ED: Dank je wel dat je zo sportief bent en op de gouden sofa springt. Jouw presentatie was over omgevingsvariabelen. Als ik het goed heb, dan is een omgevingsvariabele wanneer een Australische koe een scheet laat en het methaan gas in de atmosfeer komt waardoor de ijsbeer smelt, klopt dat?

TONY: Dat is een soort globale versie van een omgeving variabele.

ED: Hoe moet je een omgeving variabele definiëren?

TONY: Iedereen, inclusief diegene van ons uit Huntington families, zijn een product van natuur en voeding. Een complexe onderlinge relatie: genen en omstandigheden. Vanaf de bevruchting worden we al beïnvloed in de baarmoeder en na de geboorte door omgevingsfactoren. Een omgeving variabele voor een ziekte is alles wat de ziekte verandert met betrekking tot het genetisch effect. Dus je hebt genen en omgeving en elke variabele is een factor dat het begin van de ziekte doet vertragen of versnellen.

ED: Veel van je werk op dit gebied komt uit studies met muizen met iets wat bekend staat als Omgeving stimulatie. Wat wordt daarmee bedoeld?

TONY: Het concept van omgeving stimulatie is relatief tot standaard condities. De standaard conditie is dat de muizen onbeperkt eten en water hebben, een zachte ondergrond, maar eigenlijk is dat een beetje saai. Omgevingsstimulatie, in vergelijking daarmee -het varieert tussen de laboratoria- betekent veel meer nieuwigheid, complexiteit, speelgoed Het zijn andere dingen, zoals tredmolens die zintuig stimulatie bevorderen. Cognitieve stimulatie. Beweging, en het daarmee bevorderen van complexe mentale en fysieke activiteit.

ED: Dus het zijn muizen die in een veel interessantere omgeving zijn?

TONY: Ja

ED: En wat gebeurd er met ZvH muizen als ze in een dergelijke omgeving geplaatst worden?

TONY: Wat we twaalf jaar geleden ontdekten was dat degenen die omgeving stimulatie hebben gehad, deze Huntington muizen, met een fragment van het menselijk Huntington gen met de CAG herhalingen, omgevingsstimulatie een vertraging geeft voor het begin van de ziekte, vergeleken met de muizen in de standaard, saaie omgeving.

ED: Een duidelijke vertraging?

TONY: JA

ED: En vanaf toen hebben jullie geprobeerd uit te zoeken wat het is dat de muizen er beter uit doet zien en minder laat lijden.

TONY: Ja

ED: Er is hier een vraag van Victor Orozco uit Colombia die het artikel heeft gelezen en wil weten hoe dat komt - gegeven alle feiten die we weten van omgevingsstimulatie. Wat is het mechanisme van die veranderingen in

het verloop van de ziekte?

TONY: Dat is een grote vraag en een goede vraag. Er zijn twee kanten aan dit, en het is een gebied wat niet alleen Huntington families betreft, maar ons allemaal. Iedereen van ons zal, als we tenminste hartziekten overleven, diabetes en andere ziektes, als we lang genoeg leven, vrijwel iedereen in de zaal, zal een ouderdomhersens ziekte krijgen. Alzheimer of dementie, een soort ouderdomsdementie. Dus er is een element waarbij de omgevingsstimulatie een gezonde muis verandert die niet de Huntington mutatie heeft. Dat is een deel van wat wij onderzoeken en ook andere groepen over de wereld. Als je een gezonde muis neemt en je zet hem in een complexe omgeving Dan zie je meer neuronen ontstaan in het volwassen brein, uit de stamcellen in het brein. Je ziet een toename in verbindingen tussen de verschillende groepen hersencellen. Dat is een deel van het effect, je ziet dit bij alle gezonde muizen. Er zijn andere groepen van veranderingen veroorzaakt door de ZvH mutatie waardoor het mis gaat bij Huntington. Een deel daarvan lijkt teruggedraaid te worden door deze stimulatie. We weten niet precies hoe dit in het DNA komt en hoe het dit deel van genen verandert dat eiwitten produceert. maar het kan sommige processen veranderen die mis gaan in de cellen in de hersenen van Huntington muizen en patiënten

ED: Dus er is iets met een gestimuleerde omgeving dat algemeen goed is voor hersenen. En sommige effecten lijken specifiek goed voor het terugdraaien van veranderingen door de Huntington mutatie?

TONY: Absoluut, en dit concept van het bewaren van hersenen geldt voor Huntington, maar het geldt ook in het algemeen. En voor andere ziektes zoals Alzheimer en Parkinson.

JEFF: Dus ik moet een tredmolen hebben?

ED: Terug naar de gymzaal.

ED: Om je een beetje onder druk te zetten. Veel mensen stellen vragen online. Is er iets wat je kan adviseren aan ZvH families, degenen die kans hebben om ziek te worden, of de mutatie hebben dat komt uit jouw wetenschappelijk werk? Iets wat ze kunnen doen in hun dagelijks leven om het begin van de ziekte uit te stellen?

TONY: Een studie dat volgde op de muisstudie, geleid door Nancy Wexler heeft aangetoond dat in een groep uit Venezuela er omgeving factoren zijn, we weten dat ze er zijn. En een groep onder leiding van Delatycki in Melbourne heeft ook een studie gedaan dat aantoonde dat actief zijn van patiënten het begin lijkt uit te stellen. Maar ik kan niet precies aangeven welke soort van activiteiten. Dus net als bij andere ziektes, zoals Alzheimer en er is wat epidemiologie, wat klinische studies, het komt neer op die studies die zeggen te maken te hebben met mentale activiteit dat stimulerend is, dat boeiend is, en dit omvat ook sociale interactie. Dus dat is de complexe mentale activiteit kant. De andere kant, de fysieke activiteit, dat kan van alles zijn. Klinische studie ’s moeten nog gedaan worden, niemand weet het magische concept, maar feit is dat meer mentale en fysieke activiteit goed is, er zit geen nadeel aan. Als je fysiek actief bent verlaag je de kans op hartziektes, kanker, diabetes. Het is goed voor het lichaam. Het is goed voor de hersens. Wat nodig is zijn mensen met mentale activiteit die dat jaren volhouden. Dit is een chronische ziekte, het moet iets zijn wat de mensen leuk vinden. Iets wat ze jaren zouden willen doen. Het is heel persoonlijk en totdat de studies zijn gedaan weten we niet of de ene activiteit beter is dan de andere. Bovenal moeten mensen het leuk vinden, anders houden ze het niet vol.

ED: Om de vraag van Michaela uit Stuttgart te beantwoorden; die studies die je noemde, zijn langdurig en vergelijken verschillende typen mensen en hoeveel oefeningen ze doen, worden deze al gestart?

TONY: Ja

ED: We moeten het hierbij laten. Tony, heel erg bedankt.

CHARLES: Dank je wel Tony. Ik zie dat je al aardig thuis voelt op de sofa. Professor Leslie Thompson van de Universiteit van Californië, Irvine leidt een team wetenschappers die kijken hoe cellen hun DNA en het gemuteerde huntingtine eiwit veranderen. Maar er zijn minder bekendere dingen over de professor. Ze zou hier vanavond niet zijn als ze niet in Mexico had gewoond als kind. Daar leerde ze Spaans waardoor ze Nancy Wexler kon helpen in Venuzuela. Ze is ook een fluitiste en doet mee aan triatlons Ik moest aan haar vragen hoe ze aan sperma monsters kwam in Venezuela En of ze nog steeds een abonnement heeft op de playboy. Professor Leslie Thompson

JEFF: Ik ben blij dat we het professioneel houden. Jullie zitten er gezellig bij. De bank was kleiner dan dat we wilden. Leslie, jij bent geïnteresseerd in de chemische verandering van het Huntingtine eiwit en hopelijk ook het publiek na de presentatie van vandaag. Het Huntington gen maakt het huntingtine eiwit en dat is het eiwit wat het probleem veroorzaakt. Jij bent een stap verder gegaan en bestudeert de chemische labels die aan het eiwit toegevoegd worden. Waarom doen cellen dat? Waarom hangen ze labels aan eiwitten die al gemaakt zijn?

LESLIE: De eiwitten die gelabeld zijn hebben allerlei verschillende functies in de cel. Maar ze zijn allemaal op dezelfde manier gemaakt, ze zijn gecodeerd in het DNA, overgenomen in het RNA en daar worden eiwitten van gemaakt. Daarna moeten ze nog wat doen, ze moeten in de mitochondrion gaan. [bell] Oh!

ED: Je kan het ongedaan maken als je uitlegt wat een mitochondrion is

LESLIE: De energie voorziening…. Het hart van de cel.

JEFF: De cel heeft een eiwit gemaakt dat in het ‘energie-huis’ moet?

LESLIE: Klopt, en daarom krijgt het een label, een extra klein stukje eiwit eraan. En dat vertelt het eiwit dat het in dat deel van de cel moet gaan Of het zorgt ervoor dat het eiwit inwerkt op, of zich verbindt met een ander

eiwit in de cel.

ED: Om vrienden te worden met?

LESLIE: Het wordt vriend met een ander eiwit in de cel! Dus deze labels vertellen het eiwit wat het moet doen, waar het moet gaan, waar het op moet inwerken, enz.

JEFF: Jullie hebben bewijs dat dit proces, niet alleen het maken van het eiwit, maar ook het labelen voor verschillende functies heeft, dat het in de war is bij de ZvH?

LESLIE: Ja, soms worden de gewone labels veranderd en soms komen er nieuwe labels die activiteiten veroorzaken die er anders niet zijn.

JEFF: We kwamen daar doorheen, met slechts één bel. Indrukwekkend. Deze labels zijn niet alleen op het eiwit, maar ze zitten ook op het DNA, de genetische informatie waarmee het eiwit gemaakt wordt is ook gelabeld. Is dit hetzelfde soort label? Of zijn het verschillende?

LESLIE: Dit zijn dezelfde soort labels: Een label vertelt het huntingtine eiwit dat het weg moet wezen, in de afvalbak moet gaan, vertelt het DNA dat het een bepaald eiwit moet maken. Alle cellen hebben hetzelfde DNA, maar door een specifiek label maakt een huidcel bepaalde eiwitten die huidcellen maken, en een hartcel maakt hartcellen dankzij de verschillende labels die zeggen welke genen aan of uitgezet moeten worden en welke specifieke eiwitten te maken.

JEFF: Dit is allemaal erg interessant maar is het van belang voor een behandeling? Ik bedoel niet dat het geen waarde heeft! Maar helpt het ZvH patiënten?

LESLIE: Jazeker. Omdat de enzymen, de eiwitten in de cel die labels aan of uitzetten doelen worden waar de behandeling op gericht is. Je kan die functies afremmen of stimuleren met medicijnen. We zouden, in sommige gevallen, die functies willen versterken of afremmen.

JEFF: Dus als je de labels eraan kunt zetten of eraf haalt….

LESLIE: of de juiste balans kunt herstellen, het is niet alles of niets. Je wilt de balans herstellen.

JEFF: Is er een medicijn die deze dingen kan doen?

LESLIE: Er bestaan er al enkele van, in het bijzonder voor kanker En andere die nog ontwikkeld moeten worden.

JEFF: We gaan naar een videovraag van Ken Serbin Die het wil hebben over een ander aspect van je werk, dat we nog niet besproken hebben.

KEN: De groeten uit San Diego aan alle deelnemers aan het Huntington Wereld Congres in Melbourne. Dit is Gene Veritas, De gen positieve die blogt over de ziekte van Huntington. Ook bekend als Ken Serbin. Ik zou graag willen weten hoeveel sneller het werk op dit gebied gaat, dankzij het stamcel onderzoek en wat de belangrijkste ontdekkingen zijn die u tegen kwam in het stamcel onderzoek. Dankuwel Dr Thompson. Iedereen bedankt voor hun inspanningen, en een succesvol en goed congres toegewenst.

ED: Je hebt tien seconden.

LESLIE: Ok… We gebruiken stamcellen als een grote groep, een gezamenlijke inspanning om de ziekte te modeleren. We nemen huidmonsters van ZvH patiënten En gebruiken die in een schaal, een menselijke cel om de ziekte te modeleren Je herprogrammeert ze naar een vroeg stadium waardoor ze een hartcel, een hersencel kan worden, wat dan ook. En wat ik zo spannend vind, we kunnen ze veranderen in de neuronen die afsterven bij de ZvH en op die manier bestuderen we alle veranderingen waar we het over hebben. Het afsterven van genen en dat soort dingen staat nu in een andere context.

JEFF: Heeft dit te maken met wat Xiao-Jiang Li zei, dat muis cellen anders zijn dan menselijke cellen? Dat je menselijke neuronen kan kweken? Ja, je kan menselijke neuronen in een schaaltje kweken. Virginia Mattis heft hier een poster die dat werk beschrijft.

JEFF: Fantastisch, ik denk dat het 12 seconden was, dus we gaan terug naar Charles, bedankt!

CHARLES: Iedereen bedankt in Chat-landia en ook dank aan onze speciale gasten. Ed en Jeff we zien elkaar morgenavond weer.

CHARLES: En nu naar onze lokale reporter. En of ze lokaal is! Ze is nog meer Melbourne dan een glas Fosters. Ze is zelfs genoemd naar de stad. Dames en heren: Mel Brinsmead [applause and wobble board] Wat moeten we weten over Melbourne?

MEL: Het belangrijkste, wat iedereen moet weten, economen hebben recentelijk Melbourne uitgeroepen als de meest leefbare stad. Trouwens, Charles, Het is ‘Mel-ben’ Ik heb ook technische problemen

CHARLES: Melbern

MEL: Probeer het nog eens, Charles

CHARLES: Melben

MEL: Bijna goed

CHARLES: Wat heeft Melbourne de wereld geschonken? MEL:We ontdekte.., hem niet, hij is van Melbourne, maar we hebben hem niet uitgevonden. de zwarte doos, het bionische oor, beiden uit Melbourne. Geoffrey Rush, hij is hier niet geboren, maar hij woonde hier en won een Oscar, dus we claimen hem. We hebben al gehoord van deze dame vanavond, Ed’s favoriet, Kylie Een andere jongen uit Melbourne, erg geliefd over de hele wereld, onze vriend Rupert

CHARLES: Wat moeten we weten van de Australische cultuur?

MEL: Ondanks de indruk die je krijgt op televisie, we lijken niet op Mick Dundee os Steve Irwin We zijn lekker informeel in Australië, niets van dat “prettig kennismaken” gedoe. Het is van “Goedendag, hoe is het?” Dat kan altijd gebruikt worden. Als je iemand voor het eerst ontmoet of in het voorbij gaan. Heel belangrijk om te weten is dat we “pots” drinken, niet “pints” of “schooners”. Dus als je vanavond de pub ingaat, dan bestel je een “pot” Fosters, zo doen Aussies dat.

CHARLES: Kan je voor ons publiek die misschien niet vloeiend Australisch spreken een paar nuttige zinnen geven?

MEL: Dat kan: “Kunnen alle bloed noten die gebouwd zijn als stenen schijthuizen, en slipjes dragen, alsjeblieft opstaan?” Niemand staat op. Dat vraagt wat uitleg. Onze minister president. Wellicht de bekendste bloednoot. Zij is een gember, een ranga. Een roodharige, snap je? Dit is een stenen schijthuis, een echte man, afgetraind, iemand die je liever niet in een donker steegje tegenkomt

CHARLES: Of juist wel, je weet maar nooit [laughter]

MEL: En in Australië dragen we slipjes aan onze voeten.

CHARLES: Als iemand uit z'n slippers wil, wat kunnen ze dan doen?

MEL: Neem een gefrituurde dimmy met sojasaus, vraag niet wat erin zit. Vergeet niet om Vegemite te proberen. Smeer het op je toast of op je broodje met kaas, het smaakt goed. ‘Footy fever’s’ is populair in Melbourne, maar genoeg gezegd daarover… mijn team heeft het niet gered. Voor diegene die naar het strand wil, we hebben Sint Kilda. We hebben heerlijke koffie en als je iets Egyptisch wil, ga dan naar het museum: Toetanchamon. Als kunst meer je ding is ga dan naar de nationale galerie of het Ian Potter centrum. Of, als je daar uit het raam kijkt, neem een wandeling naar Yarra, daar is elk uur vuurwerk.

CHARLES: Ik heb op TV gezien dat het altijd zonnig is, klopt het?

MEL: Het is Melbourne, houdt rekening met elk weertype. 17 vandaag, 7 vannacht, je hebt een kleedje nodig Charles, zeker als je naar de bioscoop op het dak gaat vanavond. Doe warme kleren aan, want het wordt koud.

CHARLES: Ik heb al een warm kleedje uitgezocht voor vanavond. Ik weet dat economen Melbourne hebben uitgeroepen als beste woonplaats op de wereld Maar Melbournianen..

MEL: Melbonians

CHARLES: Mensen uit Melbourne zijn zelf niet geheel gelukkig?

MEL: Dat klopt Charles, deze week stelde een lokale krant aan kinderen De vraag: 'Hoe zou jij Melbourne een betere plaats maken?' Ene Lilly dacht dat te doen door als Barbie of een prinses te zijn en spelen met kunst en speelgoed Abdujabar vond dat er meer dierentuinen moesten zijn met leeuwen, en zwemmen met haaien en dolfijnen zou Melbourne nog mooier maken. En Magnus wilde magneten [gelach]

CHARLES: Dank je wel Mel, beloof dat je morgenavond weer terug bent.

MEL: Dat doe ik. [applaus]

CHARLES: Nu iets om je te herinneren waarom we hier zijn. De mensen die nu kijken op internet overal ter wereld: sommige hebben Huntington nu, andere krijgen het in de toekomst, en velen zijn de onvolprezen helden die voor die mensen zorgen. Zij zijn een apart slag, echt speciale mensen. Een groep tieners uit Adelaide in Zuid Australië die voor hun familieleden zorgen met de ZvH, hebben samen in een workshop een lied geschreven over hun leven. Hier te midden van foto's van mantelzorgers die bidden dat jullie wetenschappers hen Kunnen helpen, en de mensen waar ze van houden, is hun buitengewoon lied: Tell someone we care. Dit is gemaakt door deze kinderen, ik zeg kinderen - tieners, die hun Koppen bij elkaar staken, erover gepraat hebben en het lied geschreven hebben. De tekst van het lied gaat over hun ervaringen met het zorgen voor hun geliefden. Tell someone we care. [song] [applaus] Is dat niet bijzonder? Dank jullie

allemaal, speciaal hier in Australië voor het leveren van de foto's. Nu nog een klein huishoudelijk puntje aan het eind van de presentatie. Alice Wexler vraagt of de vertegenwoordigers van de Huntington verenigingen willen komen Naar een korte informele vergadering na Oz Buzz. Het doel is om een update te geven van hun activiteiten, problemen en benodigdheden. Ik wil nog even een bijzondere anekdote vertellen over wat hier zo'n twee uur geleden gebeurde in dit gebouw dat voldoende zegt. De realiteit van het voorkomen van de ziekte is veel groter dan de statistieken die in het verleden gegeven zijn. En ook hoeveel we moeten doen om mensen te betrekken in onze organisaties. Nog maar twee uur geleden was professor Alan Tobin in de lift van het Hilton hotel en hij zag een paar mensen waarvan hij aannam dat ze van de conferentie waren. Hij zij: "Hallo, hoe gaat het? Ik ben professor Tobin" en zij begrepen dat ze hier waren voor een hele andere conferentie, totaal niet gerelateerd. Zij vroegen waarom hij hier was en hij antwoordde "een Huntington conferentie." Ze zeiden dat hun familie verscheurd was door de ziekte van Huntington Maar ze hadden geen idee dat er hulp was. "Kunnen we dan adviezen krijgen?" Dat gebeurde twee uur geleden in dit gebouw, ongelooflijk. Dit was onze eerste Oz Buzz. Ik hoop dat jullie er morgenavond weer bij kunnen zijn.. Dank u, het publiek hier en thuis. Dankzij jullie allemaal hebben we een kans Op hoop, kunnen we dromen dat op een dag de ziekte ons geen angst inboezemt. Ik zeg gedag met de woorden van een Aboriginal spreekwoord "Zij die niet meer dromen, zijn verloren", goedenavond.

De auteurs hebben geen belangenconflicten te verklaren. Voor meer informatie over het beleid rondom mogelijke belangensconflicten, zie FAQ…

Verklarende woordenlijst

huntingtine eiwit Eiwit dat geproduceerd wordt door het huntington gen.

stamcellen Cellen die kunnen delen in cellen van verschillende soorten, een cel die in staat is om in een ander celtype te veranderen (differentiëren)
anti-sense De helft van de DNA dubbele helix die meestal wordt gebruikt als een back-up, maar soms boodschappermoleculen produceert
chorea Onvrijwillige, niet regelmatige 'ongedurige' bewegingen die veel voorkomen zijn bij de ZvH.
allel Een van de twee copies van een gen
RNA chemische stof die lijkt op DNA en waaruit ‘boodschapper’ moleculen worden gemaakt. RNA wordt gebruikt als actieve kopie van genen bij de productie van eiwitten.

© HDBuzz 2011-2015. De inhoud van HDBuzz mag vrij gedeeld worden met anderen, onder de Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.
HDBuzz is geen bron van medisch advies. Voor meer informatie ga naar hdbuzz.net
Gegenereerd op 7 oktober 2015 — Gedownload van http://nl.hdbuzz.net/049