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

EuroBuzz 2014: dag drie

Ons derde en laatste verslag van de Europese ZvH Netwerk bijeenkomst (2014) in Barcelona

Geschreven door Dr Ed Wild op 30 augustus 2015
Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Lieke Klein Haar
Origineel gepubliceerd op 21 september 2014

Ons laatste verslag van de Europese ZvH Netwerk bijeenkomst. Voor de eerste keer zullen videofragmenten van vele presentaties, inclusief onze 'Eurobuzz' sessies, binnenkort online beschikbaar zijn.

08:09 – De EHDN sessie van vanochtend spitst zich toe op één van de meest opwindende therapeutische opties – het verlagen van huntingtine.

08:10 - **Leslie Thompson** is geïnteresseerd in hoe kleine veranderingen aan het huntingtine eiwit zijn eigen afbraak beïnvloeden. Als we begrijpen hoe normale cellen huntingtine afbreken kunnen we het proces misschien versnellen met behulp van medicatie. Thompsons team onderzoekt een belangrijke signaleringsroute die cellen gebruiken om huntingtine genaamd ''sumo-latie'' (echt waar!) af te breken. Een andere manier om cellen met de ZvH mutatie te verbeteren is door ze te helpen om eiwitten nauwkeuriger aan te maken. Cellen maken namelijk eiwitten aan om het meeste werk te doen, waarbij ze in complexe vormen gevouwen moeten worden. Dit proces kan soms mis gaan. Een normaal onderdeel van dit eiwit vouwingsproces in de cel heet TRIC. Door meer TRIC aan cellen te geven, worden ze beschermd voor de ZvH mutatie. Thompson onderzoekt nu verschillende manieren om TRIC in de hersenen te krijgen om te kunnen zien of dit een therapeutische optie is voor de ZvH.

08:27 - **Doug Macdonald** van de CHDI foundation werkt al lange tijd aan huntingtine verlagende therapieën. Het verlagen van huntingtine is één van de meest spannende potentiële therapieën voor de ZvH. Van het gemuteerde ZvH gen wordt door de cel een kopie gemaakt, genaamd ''boodschapper RNA'', wat weer omgezet wordt in een eiwit. Ben je verward? Verrassend genoeg zijn er nu therapieën die zowel het gen, de boodschapper, en het eiwit kunnen aanvallen, om te proberen er van af te komen. Dus welke aanpak werkt nu het beste om de symptomen van de ZvH te verminderen? Het CHDI

Leslie Thompson van het UC Irvine was één van de sprekers vandaag. Haar team onderzoekt het mutante huntingtine eiwit en manieren om de schade die het veroorzaakt te verminderen

08:51 - **Jang-Ho Cha** van Merck en HDSA richt de aandacht tijdens het congres op de uitdaging van klinische proeven in de ZvH. ''Ons doel: Behandelingen voor de ZvH. Wat hebben we nodig om dit te bereiken?'' Zonder een weg via klinische proeven zullen we geen effectieve behandelingen krijgen. Er zijn twee soorten onderzoek nodig om klinische proeven te doen – ''klinisch'' werk in mensen, en ''pre-klinisch'' werk in het laboratorium. Onderweg zullen er zich schijnbare onmogelijkheden voordoen, maar als we slim zijn zullen we die overkomen. Wanneer we ogenschijnlijk onmogelijke problemen op kunnen lossen voor een bepaalde proef, dan zullen die oplossingen bijdragen aan een snellere oplossingen in volgende proeven. De eerste fase van het testen van een medicijn is een 'fase 1' proef. Deze proeven zijn slechts om vast te stellen dat een medicijn veilig is en men het goed kan verdragen. Biomarkers, meetbare eigenschappen die te meten zijn in mensen, helpen ZvH medicijnontwikkelaars om op het juiste pad te blijven. De medicijnontwikkeling van multiple sclerose werd versneld door de

ontwikkeling van MRI-gebaseerde biomarkers. Deze snelle ontwikkeling van klinische proeven in MS heeft geleid tot veertien behandelingen voor deze eerder onbehandelbare ziekte. Wat is ‘fase 2’ onderzoek? Een studie die is ontworpen om aan te tonen dat een medicijn werkt. We moeten onderscheid maken tussen medicijnen die ontworpen zijn om ZvH symptomen te verbeteren, en medicijnen waarvan we denken dat ze de ziekte wellicht kunnen voorkomen. Het beter meten van ZvH symptomen kan leiden tot kleinere, snellere en goedkopere proeven. Een ‘fase 3’ proef is ontworpen om het ‘cruciale’ bewijs te leveren dat een medicijn werkt, en dat kan leiden tot goedkeuring. ‘’Geen patiënten, geen proeven’’. Een betrokken en goed geïnformeerde ZvH gemeenschap is nodig om de klinische proeven die we nodig hebben te voltooien.

10:10 - **Prof Landwehrmeyer**’s gedachten over omgaan met teleurstelling en frustratie, onder vermelding van Churchill – ‘’De weg naar succes is om van mislukking naar mislukking te gaan met onverminderde enthousiasme’’.

10:22 – Landwehrmeyer vertelt ons: Al jaren zeggen we ‘’de medicijnen komen eraan’’ – het gebeurt nu eindelijk.

> “We staan op het punt om behandelingen te ontwikkelen die echt zouden kunnen werken - Jang-Ho Cha”

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

Verklarende woordenlijst

multiple sclerose Een aandoening van de hersenen en het ruggenmerg, waarbij tijdens de ontstekingsfase schade wordt veroorzaakt. In tegenstelling tot de ZvH is MS niet genetisch overerfbaar.

huntingtine eiwit Eiwit dat geproduceerd wordt door het huntington gen.

boodschapper RNA Een boodschapper molecuul, gebaseerd op DNA. Wordt gebruikt door cellen als uiteindelijke instructie om eiwitten te maken

---

© 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 16 oktober 2015 — Gedownload van http://nl.hdbuzz.net/176