

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

## ZvH Therapieën Conferentie 2013 Updates: Dag1



Dag 1 van ons verslag over de ZvH Therapieën Conferentie

Geschreven door Dr Jeff Carroll op 15 april 2013

Bewerkt door Dr Ed Wild; Vertaald door Vik Hendrickx

Origineel gepubliceerd op 9 april 2013

---

*Ons eerste dagelijks verslag van de jaarlijkse Ziekte van Huntington Therapieën Conferentie gehouden in Venetië, Italië. We brengen u via Twitter live updates van de volgende twee dagen. Maak gebruik van HDBuzz.net, geef commentaar op Facebook of twitter uw vragen, commentaren en verzoeken via @HDBuzzFeed*

9:00 - Goedenavond vanuit Venetië, waar HDBuzz heet van de naald ZvH onderzoeksnieuws zal twitteren van de jaarlijkse therapieën conferentie

9:08 - De ZvH therapieën conferentie start met een sessie over systeembio

9:09 - Systeembio tracht netwerken van onderling verbonden chemicaliën en processen te begrijpen, eerder dan zich strikt op één aspect te concentreren

9:10 - We hopen dat dat deze systemische aanpak ons begrip over de ZvH zal vergroten en ons zal helpen bij het ontwikkelen en testen van nieuwe behandelingen

9:12 - **Robert Pacifici** van CHDI: één kleine wijziging, de ZvH mutatie, veroorzaakt veel veranderingen in de biologie van de dragers van deze mutatie

10:35 - **Jim Rosinski** van CHDI: Nieuwe technologieën worden gebruikt om de ZvH beter te begrijpen t, zoals RNA sequensing - welke genen staan aan- en uitgeschakeld

10:38 - **Rosinski**: "Verbazingwekkende dingen zijn nu mogelijk" en het ZvH gen geeft ons een voorsprong bij het begrijpen van de ziekte

10:38 - CHDI - een ontwikkelaar van ZvH medicijnen - integreert technieken vanuit de engineering- en computerwetenschappen om de ZvH beter te begrijpen

12:10 - **Lesley Jones** bestudeert ZvH muizen om te begrijpen op in hoeverre zij op ZvH patiënten lijken. In vele belangrijke opzichten zijn ze vergelijkbaar.



De therapieën conferentie wordt dit jaar gehouden in het Italiaanse Venetië

12:16 - **William Yang** gebruikt hersenen van muizen om in kaart te brengen met welke eiwitten de ZvH-eiwitten interageren. Meer doelen voor medicijnontwikkelaars

12:29 - Het verzamelen van al deze gegevens van ZvH patiënten en dieren veroorzaakt computertechnische verwerkingsproblemen. **Steve Horvath** werkt hard om deze problemen op te lossen

12:43 - Met bijna 300 deelnemende onderzoekers is dit de grootste ZvH therapieën conferentie ooit

14:33 - Waarom hebben wij überhaupt een ZvH gen? **Elena Cattaneo** bestudeert verschillende dieren, onder andere zee-egels, in een poging dit te begrijpen

14:53 - Volgens **Dr. Cattaneo** lijkt het normale huntingtine-gen een belangrijke rol te spelen bij de ontwikkeling van de hersenen

15:10 - Als het ZvH gen belangrijk is voor de ontwikkeling van de hersenen, wat gebeurt er dan in de hersenen van mensen geboren met de ZvH mutatie? **Peg Nopoulos** bestudeert dit

15:11 - De HD-KIDS studie van **Nopoulos'** volgt schoolgaande jongeren met een risico voor de ZvH. Gentesten worden uitgevoerd zonder dat de betrokkenen de eigen status kennen.

15:14 - **Nopoulos:** Belangrijke wijzigingen treden op in de hersenen gedurende de kindertijd

15:19 - **Nopoulos:** HD-KIDS stelt ons in staat niet alleen de ZvH te bestuderen maar ook de rol van huntingtine tijdens de normale ontwikkeling van de hersenen

15:20 - Ook bij ZvH-negatieve personen is er een variatie in het aantal CAG herhalingen in het huntingtine gen.

15:25 - Bij kinderen zonder de ZvH mutatie worden sommige aspecten van denken en gedrag subtiel beïnvloed door het aantal CAG herhalingen

15:28 - Sommige hersengebieden worden ook beïnvloed door het aantal CAG herhalingen in het Huntington-gen als kinderen **NEGATIEF** zijn voor de ZvH-mutatie

15:29 - Fascinerende inzichten in het kernmysterie van de ZvH door \* Nopoulos \*: wat doet het normale huntingtine eiwit?

15:33 - Bij kinderen die drager zijn van de ZvH mutatie vindt **Nopoulos** subtiele veranderingen die worden gecompenseerd, maar zijn hun hersenen meer kwetsbaar?



Er zijn bijna 300 wetenschappers aanwezig op de conferentie dit jaar - waarmee dit de grootste conferentie ooit is over de Ziekte van Huntington.

15:50 - Vraag uit het publiek van een statisticus veroorzaakt twijfel of de statistische methodes die gebruikt werden om **Nopoulos** gegevens te toetsen wel t streng genoeg waren voor zo'n kleine steekproef

16:25 - **Jeff Macklis** van Harvard bestudeert de hersencellen die de cortex van de hersenen (het gerimpelde oppervlak) verbindt met de basale ganglia (bewegingscontrole gedeelte)

16:44 - **Macklis**: begrip over hoe de verschillende celtypes hersencellen worden en hoe zij functioneren is drastisch verbeterd de afgelopen 5 jaar

17:16 - **Ali Brivanlou** van de Rockefeller-universiteit is een expert in menselijke ontwikkeling. Huntingtine eiwit is gevonden in de vroegste embryonale cellen

17:17 - Met behulp van RNA sequencing heeft **Brivanlou** 4 nieuwe RNA boodschappermoleculen voor huntingtine gevonden in embryo cellen. Deze zouden nieuwe eiwitten kunnen produceren

17:18 - **Brivanlou's** 'nieuwe' huntingtine moleculen worden gemaakt door het huntingtine-gen op verschillende manieren te lezen om 'gesplitste en terug samengevoegde' RNA berichten te maken

17:20 - De functie van deze nieuwe huntingtinevormen in embryonale cellen is niet bekend. Bedenk dat we hier praten over het normale huntingtine, niet het gemuteerde.

17:31 - **Brivanlou**: embryo's zonder huntingtine sterven na een week ontwikkeling, maar waarom? Het verandert de reactie op groeimoleculen

17:34 - **Brivanlou**: huntingtine heeft een invloed op de stofwisseling van embryo's - hoe ze energie  
17:38 - \* Brivanlou \*: in embryo's met de ZvH mutatie, wordt onverwacht het suikermetabolisme gewijzigd. Het is onduidelijk of dit de ontwikkeling beïnvloedt.

17:43 - Nieuws van de dag; Roche & Isis ondertekenen een overeenkomst van \$30 miljoen om ZvH gen-uitschakel medicijnen te testen

## Slotconclusie

Op de openingsdag van de grootste ziekte van Huntington therapieën conferentie ooit hebben we veel gehoord over de complexiteit van de hersenen, en de rol van het huntingtine eiwit dat, twintig jaar na zijn ontdekking nog steeds mysterieus is, maar niet veel over medicijnen. Maar begrijpen hoe de hersenen zich ontwikkelen en werken, en 'de vijand kennen' - het gemuteerde huntingtine en de schadelijke effecten ervan - zijn beiden essentieel als we veilig en snel de behandelingen willen ontwikkelen waar we allen aan werken. Je weet nooit waar het volgende grote idee vandaan zal komen. Het is uit fundamenteel, oorspronkelijk onderzoek waar wij hier over hoorden dat slimme nieuwe ideeën voor mogelijke behandelingen zich kunnen ontwikkelen.

## **Verklarende woordenlijst**

**huntingtine eiwit** eiwit dat geproduceerd wordt door het huntington-gen

**embryo** vroegste fase in de ontwikkeling van een baby, wanneer het slechts uit een paar cellen bestaat.

---

© HDBuzz 2011-2018. 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](http://hdbuzz.net)

Gegenereerd op 20 januari 2018 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/123>