

Nyheter från Europeiska nätverket för Huntingtons sjukdoms (EHDN) från mötet 2016

Experter inom Huntingtons sjukdom samlades från hela världen på kongresscentret World Forum i Haag, Nederländerna, mellan den 16:e och 18:e september för att delta i EHDN:s stora årliga konferens (EHDN Plenary Meeting 2016).

Framstående talare med vetenskaplig och forskningsbakgrund berättade om framstegen i forskningen, presenterade uppdateringar från pågående kliniska prövningar, och rapporterade resultaten från nyligen färdigställda kliniska prövningar.

För icke-forskare fanns det kortfattade presentationer och affischer (posters) i ett enklare och lättförståeligt format, vilket gjorde det lättare för kongressdeltagare utan vetenskaplig bakgrund att få en inblick i de senaste rönen kring HS-forskningen.

Bill Crowder arbetar som Head of Advisory Service vid den Engelska Huntingtonföreningen, HDA. Han uttryckte sin stora uppskattning av kongressen: "Det var mycket uppmuntrande att höra att det görs framsteg inom alla områden i HS-forskningen. Det fanns också nyttiga vetenskapliga sessioner som inkluderade klinisk praxis i [Enroll-HD](#), och psykiatrisk och psykologiskt stöd, vilka gav ytterligare insikt i den senaste utvecklingen."

Bill beskriver de viktigaste punkterna från presentationerna på konferensen:

Forskning

- Historiskt sett har genetiska forskare fokuserat på CAG-upprepningar men nyligen har RAN-gener hamnat i fokus – med målet att ta bort RNA och RAN-proteiner.
- En intressant del av forskningen refererades: Hur Parkin används i fruktflugor och resulterar i en betydande livsförlängning, vilket är ett resultat av forskning som bedrivs för behandling av Parkinsons sjukdom.
- En annan utveckling har varit med den zinkfinger-teknik som fungerar genom att sikta in sig mot DNA. Tekniken påverkar inte normala CAG-upprepningar, men har setts undertrycka upprepningar som är större än 39 till antalet – en betydande teknik för forskningen inom Huntingtons sjukdom.
- Ett antal läkemedelsföretag talade med optimism om möjligheterna att med molekyärgenetiska tekniker (gene silencing) sänka nivåerna av Huntingtin hos människor. Vi blev rekommenderade att hålla ett öga på bolagens webbplatser efter den senaste utvecklingen. Företagen arbetar hårt med att avgöra hur tidigt i sjukdomsförloppet en terapeutisk intervention skulle behöva påbörjas, vilket skulle kunna bli i ett tidigt sjukdomsstadium eller i det presymtomatiska stadiet. De berörda företagen är: IONIS, Biomaris, Spark, UniQure, Voyager och Meditronic.
- Forskningsstudien HD-Clarity undersöker biomarkörer och metabola banor i cerebrospinalvätska (provtagning av ryggvätska genom lumbalpunktion, Lp). Syftet är att utveckla nya behandlingar. De har meddelat att de behöver 600 personer att delta (både HS- och icke-HS-patienter). Kolla in [HDClarity.net](#) för att ta reda på mer.

- Forskare har åter bekräftat att motion förändrar sjukdomsförloppet, förbättrar rörlighet och balans, och har en dominoeffekt som ger förbättrad kognition och social rörlighet. Detta ökar patientens och vårdgivarens livskvalitet.

Höjdpunkter från genomförda kliniska prövningar

- First-HD studien. Läkemedlet tetrabenazine (Tetmodis^R) används för att minska de ofrivilliga rörelserna vid HS, men substansen elimineras snabbt i kroppen och måste därför doseras tre gånger om dagen. Tetrabenazine kan modifieras kemiskt till Deutetrabenazin (kodnamn SD 809) som omsätts långsammare i kroppen, får en längre effekt och kan doseras två gånger om dagen.
På kongressen rapporterades att Deutetrabenazine prövats på 45 HS-patienter och jämförts med 45 patienter som fick placebo ("sockerpiller"). Studien visade på en liten men signifikant viktökning, förbättrat välbefinnande och sväljförmåga hos dem som fick Deutetrabenazine.
ARC-HD-studien kan ses som en fortsättning på First-HD-studien. Man kommer att undersöka effekten hos patienter som först använt Tetrabenazine och senare byter till Deutetrabenazine.
- Action HD är en studie av icke-farmaceutisk behandling mot apati hos personer med HS. Man kunde framgångsrikt demonstrera en förbättring av apati hos 50 patienter som deltog i denna över tre år långa studie.

Nyheter om pågående prövningar

- Gene silencing. -- Företaget IONIS har tagit fram en ASO (anti-sense oligonucleotide) riktad mot Huntington-genens mRNA. Denna ASO åstadkommer en minskad produktion av Huntingtin i cellerna. (Huntington-genen kodar för proteinet Huntingtin.) I den så kallade IONIS-HTT-Rx studien injiceras ASO genom lumbalpunktion i cerebrospinalvätskan. Man har visat att prövningen är säker och tolerabel. Nu kan man fortsätta med att testa nästa doseringsstadium. Ta reda på mer på hdresearch.ucl.ac.uk
- Amaryllis. -- Denna studie sker i läkemedelföretaget Pfizers regi. Pfizer har utvecklat en substans med lovande egenskaper, som ännu bara har ett kodnamn, PF-02545920. I denna studie försöker man ändra motorfunktionen i HS. Man räknar med att slutföra studien i oktober 2016, och att därefter genomföra ytterligare en prövningsfas. Ta reda på mer på hdresearch.ucl.ac.uk
- Legato. -- Denna studie undersöker effekten av laquinimod vid HS. Detta läkemedel har utvecklats för användning i multipel skleros, då den riktar sig mot neuroinflammation. Det finns tecken på att läkemedlet skulle kunna ha effekt i Huntingtonpatienter. Ta reda på mer på hdresearch.ucl.ac.uk
- Stair – En ny substans, SRX246, har neuroendokrin funktion och testas nu vid HS. Undersökningen är i den andra fasen av en 12-veckors studie där man tittar på irritabilitet hos personer med HS. Ta reda på mer på clinicaltrials.gov
- Trihep 3 – I den här studien tittar man på fettsyra i levern och atrofi i caudatus att se om det finns ett samband. Ta reda på mer på inserm.fr