HDBuzz

Novinky ve výzkumu Huntingtonovy nemoci. Ve srozumitelném jazyce. Napsáno vědci. Určeno široké huntingtonské veřejnosti.

Často kladené otázky, Leden 2011

Odpovědi na často kladené otázky o Huntingtonově chorobě
Autor Dr Ed Wild 31. Leden 2013
Editor Dr Jeff Carroll; Přeložil Monika Baxa
Poprvé publikováno 07. Leden 2011

První z měsíčních sérií článků Často kladených otázek, které pojednávají o aktuálních tématech a palčivých otázkách ve výzkumu HCH.

Co způsobuje Huntingtonovu chorobu?

Huntingtonova choroba (HCH) je způsobena mutací v DNA jednotlivce. Vaše DNA je ve své podstatě množstvím instrukcí pro to, jak zkonstruovat Vaše tělo a udržet ho v chodu. DNA je uspořádaná do samostatných “receptů” nazývaných geny. Každý gen je receptem pro jeden protein (molekulární přístroj). Mutace v genu je obdobou chyby v hláskování. Některé překlepy jsou neškodné, ale některé vedou k tomu, že proteiny nepracují správně, nebo dokonce škodí.

V roce 1993 bylo objeveno, že mutace, která způsobuje HCH je umístněna na specifickém genu - tento gen byl pojmenován huntingtin a používají se pro něj zkratky “HTT”, “HD” nebo “IT15”. Poznání polohy a povahy HTT mutace poskytlo od roku 1993 lidem možnost testování pro tuto mutaci.

Takže, co vlastně znamená “CAG”?

Každý s HCH má stejný typ mutace. Je to prodloužení (expanze) normálního repetitivního (opakujícího se) kousku DNA na chromozomu 4. Chromozomy jsou dlouhé úseky DNA, představující řetězy milionů “bází”. Každá báze je jako písmeno v abecedě, které tvoří slovo. Báze je jednou ze 4 chemikálií (adenin, cytosin, guanin, tymin). Zkratky používány pro tyto báze jsou A, C, G nebo T.

Blízko začátku HTT genu je repetitivní oblast třech písmen - CAG. U lidí, kteří nejsou nemocní HCH se tato tři písmena opakují méně než 35-krát, obyčejně 17-krát. U lidí, kteří mají 36 a více CAG repeticí se dřív nebo později objeví příznaky HCH. Je zvyklostí, že místo jednoho slova CAG se vyslovují slova tři (“cé-a-gé”).

Jak prodloužená CAG sekvence způsobuje HCH?

Proteiny jsou sestaveny ze stavebních bloků (cihel), kterým se říká aminokyseliny. Sekvence tří bází CAG v genu je instrukcí k tomu, aby se do tvořícího se proteinu zabudovala aminokyselina zvaná glutamin. Počet CAG repetic v huntingtin genu určuje, kolik glutaminů bude v proteinu. Takže například u lidí, kteří mají 42 CAG repetic se vytvoří protein se 42 glutaminy.

Vědci mají zkratky pro různé aminokyseliny. Zkratkou pro glutamin je “Q”, takže Huntingtonova choroba se někdy nazývá i “polyglutaminové” nebo “polyQ” onemocnění.

Když huntingtin protein obsahuje příliš mnoho glutaminových bloků, má v porovnání s normálním proteinem jiný tvar a taky se jinak chová. Tyto rozdílnosti způsobují, že mutovaný protein buňkám škodí. Tohle škodlivé chování má za následek selhávání buněčných funkcí, i to, že buňky odumírají. A právě nesprávné fungování neuronů (mozkové buňky) i jiných typů buněk a jejich odumírání jsou příčinou symptomů HCH.

Umíme předpovědět, kdy se u někoho začnou projevovat příznaky HCH?

Když se podíváme na tisíce pacientů, pozorujeme tendenci dřívějšího nástupu HCH příznaků u lidí s delší CAG repeticí. V krajních případech, lidi s dlouhými repeticemi mají závažnou formu HCH, projevující se již v dětství. Tento typ onemocnění se jmenuje juvenilní HCH. Pacienti, u kterých se příznaky objeví v pozdějším věku, mají délku CAG repetice v porovnání s pacienty s juvenilní formou HCH kratší. Průměrná délka repetice u HCH pacientů je kolem 44.

Je důležité upozornit, že možnost předpovědět v jakém věku se HCH projeví, vycházejíc z počtu CAG, není zrovna nejpřesnější metoda. U dvou lidí se stejnou délkou CAG repetice se může nástup onemocnění lišit o roky i desítky let. Berouc do úvahy tenhle fakt, délka CAG repetice je nápomocná při výzkumu, ale není moc informativní pro lidi, kteří se snaží odhadnout, kdy se u nich projeví symptomy onemocnění.

Můj přítel/bratr/matka užívají léky na HCH - myslíte, že bych měl taky?

HDBuzz nesmí poskytovat osobní lékařské rady. Jakékoliv rozhodnutí o léčení symptomů HCH by mělo být konzultováno s Vaším lékařem.

Bohužel, neexistuje terapie nebo lék, u kterých by bylo dokázáno, že mají schopnost zpomalit nebo předcházet příznakům HCH.

Avšak, je **množství** léčiv, které mohou pomoci při potlačováni symptomů HCH, a různým lidem mohou prospívat různá léčiva. Zeptejte se Vašeho lékaře, která léčiva, pokud nějaká, by mohla pomoci Vám.

A co doplňky stravy? Můžete mi povědět, které doplňky stravy používat a kolik jich mám užívat?

Ne. Mnoho lidí s HCH užívá doplňky stravy jako je kreatin, koenzym Q a jiné, ale u žádných doplňků nebylo potvrzeno, že by zpomalovaly onemocnění. Tyto testy probíhaly tak, že doplňky stravy byly podávány náhodně a některým byla podávána placeba (nejlepší způsob jak zodpovědět na tyto otázky).

Tímto nechceme povědět, že doplňky stravy absolutně nefungují, jen konstatujeme, že jejich účinek nebyl prokázán. Pokud nebude potvrzen pozitivní účinek doplňků stravy na průběh HCH, HDBuzz nemůže doporučit jakýkoliv doplněk stravy nebo léčivo.

Je množství internetových stránek, které poskytují rady o používání doplňků stravy pro ty, kteří uvažují nad jejich užíváním - např. HDAC.org a HDlighthouse.org.

A co alternativní způsoby léčení HCH?

Nemálo jedinců a organizací nabízí “alternativní” způsoby léčení HCH. Více z nich, jako například cvičení, masáž a podobně, můžou být velice nápomocné.

Jiné alternativní terapie často označovány jako “léčby” zahrnují transpalntace kmenových buněk a doplňky stravy. Není znám žádný důkaz toho, že by takovéto “terapie” byly efektivní a zpomalily progresi HCH. Navíc leckteré z nich mohou být dokonce škodlivé. V případě, že uvažujete o některém z alternativních léčebných přístupů, doporučujeme se poradit s Vašim lékařem - odborníkem na HCH.

Samozřejmě, pokud bude vědecky dokázáno, že některá z alternativních metod funguje a je efektivní, budeme Vás informovat na HDBuzz.

Je pravdou, že společnosti na výrobu léčiv se nezajímají o HCH?

Věříme, ze společnosti zaměřené na výrobu léčiv mají zásadní úlohu při výrobě efektivní terapie pro pacienty s HCH. Mají zkušenosti a možnosti provádět klinické testy, které prokážou, zdali jsou léčiva účinná.

V minulosti mohlo být pravdou, že společnosti na výrobu léčiv nevěnovali HCH dostatek pozornosti. Toto se změnilo a mnohé společnosti mají výzkumné programy pro HCH. HDBuzz nepodporuje žádnou individuální společnost nebo program ani není finančně podporováno ze zdrojů farmaceutických společností. Ale těší nás, že ať už jsou to malé biotechnologické nebo velké farmaceutické společnosti, mají dnes velmi hodnotné programy věnované výzkumu HCH.

U autorů nedochází k žádnému střetu zájmů. Pro více informací o našich zásadách pro zpřístupnění informací nahlédněte na FAQ...

Slovník

huntingtin protein protein tvořený z genu zvaného huntingtin
aminokyselina stavební blok (cihla), z kterého jsou tvořeny proteiny
CAG repetice úsek DNA na začátku HTT genu, který obsahuje sekvenci CAG opakovanou mnoho krát; u lidí s HCH je velice dlouhá
glutamin aminokyselinový stavebný blok, který se na začátku mutovaného huntingtinu mnohokrát opakuje
terapie ošetřování
HDAC histon de-acetylázy (HDAC) jsou "přístroje", které odstraňují acetylovou skupinu z DNA, která je nabalena na histony, čím ji uvolňují
HTT jedna ze zkratek pro gen, který způsobuje Huntingtonovu chorobu. Stejný gen je také nazýván HD a IT-15

© HDBuzz 2011-2017. Obsah HDBuzz je sdílen zdarma, v rámci Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.
HDBuzz má informační charakter, nenahrazuje odbornou péči. Pro více informací navštivte hdbuzz.net
Vytvořeno dne 28. Duben 2017 — Staženo z: https://cs.hdbuzz.net/012