

Rok 2011 ve výzkumu Huntingtonovy nemoci

Ohlédnutí se za výzkumem HCH v roce 2011 a první rok fungování systému HDBuzz



Autor Dr Ed Wild

02. Říjen 2013

Editor Dr Jeff Carroll

Přeložil Monika Baxa

Poprvé publikováno 31. Prosinec 2011

Článek přeložil Roman Adamczyk

V roce 2011 jsme byli svědky řady významných událostí a oblast Huntingtonovy choroby nebyla v tomto směru výjimkou – počínaje založením sítě HDBuzz a růstem celosvětového huntingtonského hnutí, přes pozoruhodné pokroky v základním výzkumu až po naději, že nalezení účinné léčby je blíže než kdykoli předtím. Náš přehled je ohlédnutím za rokem 2011 i úvahou o budoucím vývoji.

První rok sítě HDBuzz



Při troše štěstí by se klinické testování léčiv využívajících “umlčení genů” mohlo rozběhnout ještě před rokem 2013

Na začátku projektu HDBuzz, 17. ledna 2011, jsme měli jisté pochyby, zda o něj bude zájem. Ale téměř okamžitá odezva od čtenářů nás přesvědčila o tom, že jsme přinejmenším podcenili hlad po spolehlivých a srozumitelných nových informacích o výzkumu HCH. Korespondence i osobní setkání se zájemci se staly zdrojem inspirace, který nás přiměl pokračovat dál.

Síť HDBuzz se dále rozrůstá a konsorcium podporovatelů projektu se rozšířilo ze tří na dvanáct účastníků (asociací spojených s HCH). HDBuzz se stalo předním poskytovatelem nových informací z výzkumu a poskytuje koordinované zprávy devatenácti hlavním internetovým stránkám

věnovaným HCH. V září 2011 se inovativní přístup sítě HDBuzz k šíření vědeckých informací stal námětem úvodního článku ve významném odborném časopise Trends in Molecular Medicine (Novinky v molekulární medicíně).

Díky celosvětovému týmu 55 překladatelů – dobrovolníků byly naše články zpřístupněny v deseti jazycích a další budou přibývat (ke změně jazyka stačí na stránkách HDBuzz.net kliknout na symbol zeměkoule v pravém horním rohu).

Stránky HDBuzz nyní navštíví okolo 60-70 000 zájemců měsíčně. Okolo 2 200 osob odebírá novinky e-mailem, případně přes Twitter nebo Facebook.

Jaké jsou plány do budoucna? S potěšením můžeme oznámit, že úspěch projektu v roce 2011 nás přiměl k tomu, abychom v projektu pokračovali i nadále. Naši hlavní podporovatelé – HD Society of America (Americká společnost pro HCH), Huntington Society of Canada (Kanadská společnost pro HCH) a HD Association England & Wales (Anglická a waleská společnost pro HCH) – se zavázali ke sponzorování této činnosti v roce 2012 a dalších letech. Můžeme se těšit na rozšíření stávající podpory počátkem roku 2012.

Informační fórum k výzkumu

Jedním z hlavních cílů projektu HDBuzz je šířit informace o tom, jak probíhá vývoj a schvalování nových léčiv. Ve fázi testování a přípravy je řada potenciálních léčiv – od velmi raných fází testování až po klinické studie na lidech. Domníváme se, že informovanost o široké škále experimentálních terapií může pomoci vypořádat se s frustrací, kterou někteří lidé postižení HCH mohou zažívat, když vědí, že účinné léky chybí.

V únoru 2011 proběhla každoroční konference CHDI věnovaná terapii, která uvedený záměr také zdůraznila. CHDI (= Cure Huntington's Disease Initiative) Foundation, Inc. je soukromá, nezisková výzkumná organizace, která spolupracuje s mezinárodní sítí vědců, kteří se snaží objevit léky, které by zpomalily progresi HCH. CHDI umožňuje a podporuje spolupráci vědců, rozvoj jejich nápadů a myšlenek často tím, že jim poskytuje finanční podporu. Její aktivity zahrnují celou šíři výzkumu od prvotních biologických výzkumů až po vývoj léků a klinické lékové studie.

Nadchl nás počet rozmanitých terapií v různých fázích vývoje, zejména úspěchy na poli farmaceutické chemie – ta navrhuje léčiva tak, aby bezpečně v organismu dosáhla vybraného cíle. Na konferenci CHDI bylo také připomenuto, že přední světoví vědci neúnavně spolupracují při boji s HCH.

Rok 2011 v oblasti klinických studií

Zprávy o klinických studiích v roce 2011 mohly vyvolat smíšené dojmy. Velké studie dvou potenciálních léčiv – **minocyclinu** a **dimebonu**, u kterých se očekávalo, že budou schopné zpomalovat průběh nemoci, nepřinesly pozitivní výsledek. Další testování obou látek bylo pozastaveno.

Samozřejmě bychom rádi slyšeli pozitivnější zprávu z těchto studií, ale alespoň nám připomněly naši tezi, že věda shromažďuje poznatky postupně, a že stále dělá pokroky. Zmíněné negativní výsledky nám pomohou zacílit naše snahy na vývoj lepších léčiv. Přispěly také k vybudování infrastruktury pro efektivní organizaci dalších klinických zkoušek.

Rok 2011 byl rušným obdobím pro společnost NeuroSearch, která pracuje na léku určeném pro zmírnění motorických projevů HCH. Jedná se o lék **Huntexil**, známý též jako ACR16 či pridopidin. Výsledky dvou studií (MermaiHD v Evropě a HART v USA) prokázaly pouze okrajový efekt na zlepšení volní kontroly svalů. Evropské a americké agentury v létě společnosti NeuroSearch sdělily, že pro případné schválení Huntexilu je potřebné realizovat další velkou klinickou studii ve III. fázi. Na podzim došlo v NeuroSearch k organizačním změnám, které pomohou zaměřit pozornost na další plánovanou studii Huntexilu.

Únorové rozhovory s představiteli firmy Novartis nás ujistily, že tato společnost věnuje velké úsilí výzkumu v oblasti HCH. Ačkoliv švýcarská pobočka pro neurologický výzkum byla uzavřena, výzkumný tým v Massachusetts nadále funguje a samotné zapojení firmy Novartis nepochybně znamená cenný pokrok při hledání nových terapií.

Léčiva na obzoru



Výzkum HCH obsahuje mnohé potenciální léčby ve všech stádiích vývoje

Rodinní příslušníci pacientů s HCH často říkají, že se doslechli, že léčba bude dostupná za pár let – to však už slychají po dvě desetiletí. Tempo vědeckého pokroku je někdy pomalé a frustrující, ale Celosvětový kongres o HCH v Melbourne, který proběhl v září loňského roku, nám připomněl, že je v současné době testována řada léčebných postupů a některé nové vstoupí do fáze klinických zkoušek v příštím roce.

Pokud se zeptáte stovky vědců v oboru HCH, jaký přístup k léčbě je podle nich nejslibnější, většina vám patrně řekne, že tzv. **gene silencing (cílené umlčování exprese studovaných genů)**. Umlčování genů je pro HCH tím, co zavření kohoutku pro přetékaající vanu. Terapeutika potlačující genovou expresi ovlivňují molekulární posly, kteří buňky nutí produkovat patologicky změněnou bílkovinu huntingtin. Naděje skrytá v tomto postupu spočívá v “umlčení” či vyřazení škodlivého genu a umožnění regenerace buněk.

Rok 2011 byl pro oblast genového umlčení významný. Několika výzkumným týmům se podařilo dosáhnout úspěchu na myších modelech HCH. Došlo nejen ke zpomalení postupu nemoci, ale dokonce ke zlepšení stavu studovaných hlodavců. V říjnu jsme informovali o úspěšném vyřazení mutovaného genu u myši, při kterém zdravá kopie genu zůstala neporušena. Tři týmy informovaly o úspěšných zkouškách bezpečnosti této metody u primátů, což je zásadní krok před tím, než mohou začít studie na lidech. Nyní je cílem co nejdříve zahájit takové testy – při troše štěstí by se jeden z nich mohl rozběhnout ještě před rokem 2013.

Kromě genového útlumu jsou ve fázi klinických zkoušek (nebo na jejich počátku) různé potenciální léky. Evropský projekt Paddington například zkoumá **inhibitor sirtuinu- 1** v několika výzkumných centrech. Firma Pfizer a některé další vyvíjejí inhibitory enzymu **fosfodiesterázy**, což by mohlo přispět ke zlepšení funkce nervových spoje (synapsí). Společnost Prana Biotech nedávno oznámila zahájení II. fáze zkoušek látky označované jako **PBT2** (ionoforu na bázi mědi) na území Austrálie a USA. Plánují se i další studie.

Zmíněný vývoj se odehrává na pozadí globálního společenství spojeného s HCH, které je nyní rozsáhlejší a lépe organizované než kdykoli předtím. Díky významným projektům, jako jsou PREDICT-HD a TRACK-HD nyní máme poměrně jasnou představu o tom, jak nejlépe testovat nová potenciální léčiva.

Zárodky nových nadějí

Co když testované léky nebudou dostatečně účinné? Pak se nabízejí desítky jiných ožných terapií, které jsou v počátečních fázích výzkumu a věnují se jim týmy po celém světě. V roce 2011 jsme informovali o úspěšných pokusech na myších – testovalo se několik nových přístupů, například inhibice KMO (kynurenin mono-oxygenázy), skládání proteinů nebo inhibice HDAC (histon deacetylázy).

V základním výzkumu se rovněž objevují nové nadějně výsledky. Došlo například k lepšímu pochopení tvaru a funkce mutovaného i zdravého huntingtinu, objevily se důkazy o tom, že mutovaný huntingtin ovlivňuje funkce mikroskopických řasinek (cilií), hromadí se také důkazy o tom, že HCH je onemocněním celého organismu a vedle mozku ovlivňuje i hormonální funkce a trávení.

V zimních měsících si představujeme tyto nové dílčí úspěchy jako jednotlivé vločky, které dopadají na povrch sněhové vrstvy. Jedna vločka sama mnoho neznamena, ale všechny společně mohou v průběhu let pohnout horami.

Budoucnost

Nevíme, co rok 2012 přinese, a máme na paměti, že pro každého jednotlivého člověka s HCH nebo v riziku čas neustále plyne. Naštěstí ani věda nezůstává stát na místě. I když nemůžeme potvrdit, kdy přesně bude účinná léčba HCH k dispozici, jsme přesvědčeni, že HCH **bude léčitelná** a že je tento okamžik stále více na dosah.

Lidé si počátkem roku obvykle dávají předsevzetí – to naše zní: slibujeme, že budeme dále usilovně pracovat na tom, abyste dostávali nejaktuálnější informace o výzkumu v roce 2012.

Chceme poděkovat čtenářům HDBuzz, že pomohli k jeho úspěchu. Vaše odhodlání a nadšení nás motivuje a těšíme se na to, že vám budeme moci nabídnout další opodstatněné naděje a vědecké objevy do roku 2012.

U autorů nedochází k žádnému střetu zájmů. [Pro více informací o našich zásadách pro zpřístupnění informací nahlédněte na FAQ...](#)

SLOVNÍK

umličování genů způsob jak léčit HCH využitím vybraných molekul, které buňkám "řeknou", že nemají produkovat škodlivý huntingtin protein

kynurenin chemikálie podobná kyselině kynurenové (Kyna)

HDAC histon de-acetylázy (HDAC) jsou "přístroje", které odstraňují acetylovou skupinu z DNA, která je nabalena na histony, čím ji uvolňují

KMO kynurenin mono-oxygenasa, enzym, který kontroluje rovnováhu mezi škodlivými a ochrannými sloučeninami, které vznikají po odbourání proteinů

© HDBuzz 2011-2018. 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 27. Červen 2018 — Staženo z: <https://cs.hdbuzz.net/066>

Některý text na této straně ještě nebyl přeložen. Níže je zobrazen v původním jazyce. Pracujeme na tom, abychom jej přeložili co nejdříve.