



Erste Huntington Gentherapie-Studie in Deutschland – Rekrutierung läuft wieder

Die bereits mehrfach vorgestellte erste Gentherapiestudie für die Huntington-Krankheit von uniQure hat das Ziel, die Produktion von Huntingtin (Htt) durch den Einsatz eines Virusvektors zu hemmen. Die Therapie wird gezielt in den besonders von der Huntington-Krankheit betroffenen Hirnarealen der Basalganglien (Nukleus Caudatus und Putamen beiderseits) eingesetzt und erfordert nur eine einmalige neurochirurgische Operation in Vollnarkose. Ziel wäre dann eine lebenslange Reduktion der Produktion von Huntingtin (nicht allel-spezifisch, d. h. es werden auch bei diesem Ansatz das kranke und gesunde Huntingtin teilweise reduziert).

Die Studie wird in Deutschland am George-Huntington-Institut (GHI) in Münster angeboten und durchgeführt werden. Patienten, die für die Studie geeignet sind, werden dann in der Abteilung für stereotaktische Neurochirurgie des Universitätsklinikums Düsseldorf von Herrn Prof. Dr. Jan Vesper und seinem Team operiert. Die Nachbetreuung erfolgt dann wieder am GHI.

Es ist geplant, dass insgesamt 15 Patient*innen an drei Zentren (GHI, Cardiff, Warschau) an der europäischen Studie teilnehmen können, von denen bereits mehrere in Cardiff und Warschau rekrutiert wurden. Wie im letzten Huntington-Kurier berichtet, wurde die Studie kurz vor dem erwarteten Studienstart in Deutschland wegen Nebenwirkungen in einigen der mit der höheren Dosis behandelten Patienten pausiert. Da im Verlauf ersichtlich wurde, dass die beobachteten Nebenwirkungen sich größtenteils wieder zurückbildeten (reversibel waren) und daher wahrscheinlich nur zu vorübergehenden Beeinträchtigungen führten, werden die amerikanische und europäische Studie jetzt fortgesetzt. Dies wurde

auch von dem Sicherheitskomitee der Studie so empfohlen. Die Studie, die vom Europäischen Huntington-Netzwerk unterstützt wird, wird also nun voraussichtlich in Kürze auch in Deutschland beginnen.

Eine vor kurzem durchgeführte Zwischenanalyse der amerikanischen Studie zeigte bereits Trends einer Reduktion des mutierten Huntingtins im Liquor. Um die Aussagekraft der Analysen zu verbessern, soll voraussichtlich die Zahl der Studienteilnehmer*innen in den USA und in Europa nochmal erhöht werden. Darüber werden wir Sie an dieser Stelle in zukünftigen Ausgaben auf dem Laufenden halten.

– Bühler

Offenlegung von möglichen Interessenkonflikten: Dr. Reilmann ist "Global Principal Investigator" (Studienleiter) sowohl der amerikanischen als auch der europäischen uniQure Studien, Leiter der Klinischen Prüfung für die HD*GeneTRX2 Studie in Deutschland, Berater im Experten Advisory Board von uniQure und bietet die Studie als Principle Investigator am GHI in Münster an. Die amerikanische und europäische Studie nutzen Q-Motor als Endpunkt.



innovative medicines initiative



Schlafstörungen und Müdigkeit von Huntington Genträgern und Patienten – das IDEA-FAST Projekt der Europäischen Union startet die zweite große Multizentrische Studie in Europa

Das auch von der CHDI-Stiftung geförderte IDEA-FAST Projekt (www.idea-fast.eu) hat zum Ziel, die alltäglichen Beeinträchtigungen von Huntington-Patienten und Anlageträgern durch Müdigkeit und Schlafstörungen mit digitalen Geräten zu Hause zu untersuchen. Schlafstörungen verbunden mit Tagesmüdigkeit sind häufig bei Huntington-Patienten zu beobachten und führen zu Leistungseinbußen. Durch eine großzügige Förderung der Europäischen Union (> 40 Mio. EURO)

können nun 200 Teilnehmer*innen in der Huntington-Kohorte des IDEA-FAST Projektes untersucht werden. Jedem Teilnehmenden werden wenige kleine Geräte zur Verfügung gestellt und er wird gebeten Tests über ein Mobiltelefon durchzuführen. Die Teilnahme an der Studie dauert ca. vier Wochen. Die Geräte können anschließend zurückgeschickt werden. Die Probanden werden dabei vom Studienzentrum regelmäßig unterstützt.

Die Teilnahme an dieser Studie ist in Deutschland am George-Huntington-Institut in Münster möglich. Weitere Europäische Zentren sind die EHDN Ambulanzen in Brescia (Italien), Innsbruck (Österreich), Leiden (Niederlande), Lissabon (Portugal) und Warschau (Polen). Für Fragen steht Frau Aufenberg am GHI unter 0251 788-788-0 zur Verfügung. Bitte unterstützen Sie dieses Projekt durch Ihre Teilnahme!

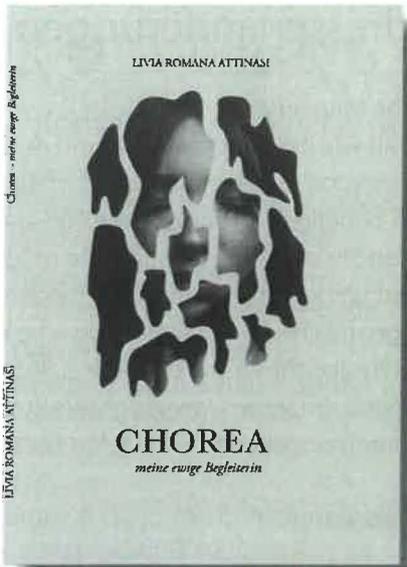
Offenlegung von möglichen Interessenkonflikten: Dr. Reilmann ist Leiter der Huntington Kohorte und Mitglied des Steering Komitees des IDEA-FAST Konsortiums sowie Principle Investigator am GHI in Münster, IDEA-FAST nutzt Q-Motor Techniken.



HD-Clarity sucht neue Teilnehmende und ermöglicht jetzt jährliche Untersuchungen!

Die HD-Clarity Studie der CHDI Stiftung (www.chdifoundation.org) sammelt Liquorproben von insgesamt 600 prämanifesten und manifesten Huntington-Mutationsträger*innen (<http://hdclarity.net>). Studienteilnehmende müssen 21 - 75 Jahre alt sein und an der ENROLL-HD Studie teilnehmen. Ab jetzt sind auch jährliche Follow-up Untersuchungen möglich, die für die Entwicklung von Biomarkern für die Huntington-Krankheit sehr wichtig sind. Weitere Informationen zu dieser weltweit durchgeführten Studie erhalten Sie in den Studienzentren.

Quelle: Livia-Romana Attinasi
LIVIA ROMANA ATTINASI



Cover-Bild, gestaltet von Zulmaury Soavedra

Buchvorstellung

Chorea – meine ewige Begleiterin.

Die am häufigsten auftretende Reaktion, die ich bekomme, wenn ich die Krankheit Chorea Huntington erwähne, ist die Folgende: "Was ist denn das?". Vor ungefähr 40 Jahren hat meine Mutter als junges Mädchen ein negatives Gentestresultat erhalten, und somit war klar, sie hat die Krankheit meines



Die Buchautorin
Livia-Romana
Attinasi

Großvaters nicht geerbt. Sie war eines der glücklichen Kinder der Familie, da sich leider nicht alle an diesem Tag über ihr Testresultat freuen konnten. Wenn ich heute zurückblicke, ist mir bewusst, dass in der Familie das Thema einer Krankheit nie wirklich angesprochen wurde. Es war schon immer so, dass die Krankheit nicht wirklich erwähnt wurde; bzw. erst dann erwähnt wurde, als man sie nicht mehr ignorieren konnte. An dieser Tatsache, dass man dies so lange verschwiegen hat, hat mich etwas sehr gestört. Wieso spricht man nicht darüber? Wieso verschweigt man das, und wieso ignoriert man dies? Und wie oben bereits gesagt: Was ist denn das eigentlich? Mein Name ist Livia Attinasi und ich befinde mich in meinem letzten Jahr am Gymnasium in Zürich. Als wir die Aufgabe erhielten, ein Thema für unsere Maturitätsarbeit zu suchen, war mir eines klar: Ich will meine Mitmenschen zum Nachdenken anregen.

Somit habe ich mich entschieden, einen Roman über diese, leider noch für viele unbekannte Krankheit zu schreiben. In meinem Roman wird folgende Situation geschildert: Eine Familie, die von der Krankheit betroffen ist und wie die beiden Kinder dieser Krankheit auf die Schliche kommen.

Eine Krankheit ist ein schweres Schicksal. Mir war jedoch wichtig, mit Hilfe dieses Romans zu zeigen, dass es auch mit einer positiven Diagnose Hoffnung auf ein schönes und erfülltes Leben gibt. Mit der Geschichte von Ivana Russo und ihrer Familie will ich den ersten Schritt wagen, ein Tabu zu brechen, welches leider auch noch heute ein Tabuthema ist.

Mein E-Book – Chorea – meine ewige Begleiterin. – ist auf der Seite der Deutschen Huntington Hilfe als Download (Link: <https://www.dhh-ev.de/verein/chorea-meine-ewige-begleiterin>) erhältlich, und ich hoffe, ich kann meinen Mitmenschen etwas mitgeben.

Livia-Romana Attinasi
(livia_a@gmx.ch)



Foto: M. Winkelmann

Huntington Krankheit Informationsschrift

Huntington Krankheit Informationsschrift (2015) jetzt online verfügbar

Prof. Dr. Matthias Dose, Dr. Friedmar Kreuz und Christiane Lohkamp stellten die "Informationsschrift zur Selbsthilfe für Betroffene – Menschen mit Huntington-Risiko, Angehörige, ehrenamtliche Mitarbeiter der Selbsthilfe und Interessierte" zusammen.

Sie beinhaltet diese Themen:

- Die Huntington-Krankheit
- Denkanstöße
- Kinderwunsch und genetische Diagnostik vor und während einer Schwangerschaft

• Richtlinien für die Anwendung der präsymptomatischen genetischen Diagnostik bei der Huntington-Krankheit
Der Druck dieser 54seitigen Broschüre wurde bisher von der AOK finanziell unterstützt. Seit Ende 2022 sind alle Exemplare vergriffen. Prof. Dr. Matthias Dose und Dr. Friedmar Kreuz gaben ihre Zustimmung, die Infoschrift als kostenlosen Download auf der DHH-Webseite zur Verfügung stellen zu dürfen. Seit Ende 2022 steht die Unterlage nun allen uneingeschränkt zur Verfügung, siehe https://www.dhh-ev.de/fileadmin/user_upload/DHH_Service/Downloads/Sonstiges/DHH_Infoschrift_Huntington-Krankheit.pdf.

Michaela Winkelmann