

## Überarbeitete Leitlinie: Hoffnung bei Morbus Huntington

**In einer Genom-weiten Assoziationsstudie wurden mindestens drei Loci als potenzielle genetische Modifikatoren des Krankheitsbeginns identifiziert, die mit DNA-Reparaturmechanismen assoziiert sind. Diese Mechanismen stellen einen neuen potenziellen Behandlungsansatz dar, so Prof. Dr. Carsten Saft, Bochum, der die bis zum 23. November 2027 gültige S2k-Leitlinie „Chorea/Morbus Huntington“ (AWMF-Registernummer 030/028) federführend überarbeitet hat.**

[Zur Leitlinie Chorea/Morbus Huntington](#)

Erste Veränderungen bei Mutationsträgern konnten in großen multizentrischen Beobachtungsstudien mindestens zehn Jahre vor dem berechneten Erkrankungsbeginn nachgewiesen werden. Bereits 24 Jahre vor dem motorischem Erkrankungsbeginn scheinen eine Neurofilament-Erhöhung und eine Erhöhung des Inflammationsmarkers YKL-40 nachweisbar zu sein.

### **Vom Labor zum Patienten**

Eine kausale Therapie für die Huntington-Erkrankung ist bislang nicht verfügbar. Empfehlungen zur symptomatischen Therapie beruhen überwiegend auf Kasuistiken, Expertenwissen und offenen Studien.

Aber es gibt Hoffnung: Verschiedene „Huntingtin lowering“-Ansätze („Gene silencing“) haben den Schritt vom Labor zum Patienten genommen und werden in ersten Studien zur Verträglichkeit und Wirksamkeit untersucht. Unter <http://hdbuzz.net> erhalten Interessierte aktuelle Updates. Die Ergebnisse einer von der DFG und der CHDI-Stiftung geförderten Studie zur tiefen Hirnstimulation befinden sich aktuell in der Auswertung. Pridopidin wird derzeit in einer Phase-III-Studie hinsichtlich seiner Wirksamkeit zur Stabilisierung des Verlaufs der HK untersucht.

Gestoppt werden musste dagegen die intrathekale Gabe eines nicht Allel-selektiven Antisense-Oligonukleotids im Rahmen einer Phase-III-Studie. Eine weitere Studie zu dem Präparat in niedrigerer Dosierung mit angepassten Einschlusskriterien ist angekündigt.