

Auch 2020 möchten wir daher weiterhin den regelmäßigen Austausch mit Betroffenen und Angehörigen suchen, um das Konzept an die Bedürfnisse der Betroffenen und Angehörigen anzupassen. Zudem werden wir in einem regelmäßigen Expertenaustausch die Intervention überarbeiten und weiterentwickeln.

Durch psychosoziale und psychotherapeutische Interventionen wie die, welche wir hier gemeinsam mit der DHH planen, kann eine hohe Lebensqualität für Betroffene und Angehörige besser erhalten werden. Bei erfolgreicher Entwicklung des Therapiekonzepts für Morbus Huntington erhoffen wir uns, dass dieses deutschlandweit in die Regelversorgung integriert und

(nach entsprechender Anpassung) auch für andere seltene Erkrankungen eingesetzt werden kann.



Tanja Darwiesh, M. Sc. Psych.

Psychologische Psychotherapeutin (VT)
Klinische Neuropsychologin i.A.
Wissenschaftliche Mitarbeiterin CIC
**Deutsches Resilienz Zentrum (DRZ)
gGmbH**



Univ.-Prof. Dr. Oliver Tüscher

Facharzt für Neurologie, Psychiatrie
und Psychotherapie
Leiter Functional Neuroimaging and
Emotion Regulation and Impulse Control
(ERIC) Group
Leiter Clinical Investigation Center (CIC)
des Fokusprogramms Translationale
Neurowissenschaften (FTN) der JGU
Mainz
Leitender Oberarzt und stellv. Direktor
der Klinik für Psychiatrie und Psycho-
therapie der Universitätsmedizin Mainz



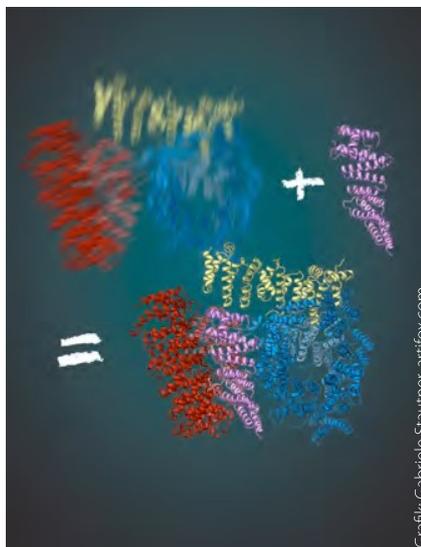
Huntingtin-assoziiertes Protein 40 (HAP40) in menschlichen Zellen

Die Huntington-Forschung der DHH unterstützt die Untersuchungen zur zellulären Lokalisation von normalem und mutiertem Huntingtin (HTT) und dem Huntingtin-assoziierten Protein 40 (HAP40) in menschlichen Zellen

Anfang des Jahres 2018 konnten wir nach vielen Jahren Forschung die Struktur des Huntingtin (HTT) genannten Proteins, welches bei der Huntington Erkrankung verändert ist, aufschlüsseln. Hierzu wurde die Methode der Kryoelektronenmikroskopie angewendet, die es ermöglicht, die Form von Proteinen nach sehr starker Vergrößerung mittels eines Elektronenmikroskops zu bestimmen.

Dieser sehr wichtige Schritt wurde erst dadurch möglich, als wir herausgefunden haben, dass ein zweites Protein, das sogenannte Huntingtin-assoziierte Protein 40 (HAP40), in menschlichen Zellen direkt an HTT bindet, dessen Struktur

stabilisiert und so erst die Erkennung von vielen Einzelheiten ermöglicht. Man kann sich das so vorstellen, wie in der Abbildung gezeigt, dass HTT (blau, gelb, rot in der Abbildung) sehr beweglich ist und erst dann im Detail erkennbar wird, wenn HAP40 (violett in der Abbildung) an HTT bindet.



Nun ist über die Funktionen von HAP40 so gut wie nichts bekannt. Wir glauben aber, dass HAP40 ein Protein ist, das nicht nur für die normale Funktion von HTT wesentlich ist, sondern auch bei der Huntington-Erkrankung eine wichtige Rolle spielen könnte. Deshalb möchten wir in diesem Projekt verschiedene Experimente durchführen mit dem Ziel, die Funktionen von HAP40 in Gesundheit und Erkrankung zu verstehen. Als ersten Schritt wollen wir nun in menschlichen Zellen testen, ob Huntingtin und HAP40 immer als "Tandem" auftreten oder ob es Bereiche in Zellen gibt, und wenn ja welche genau, in denen HTT und HAP40 "solo" auftreten. Die Bestimmung der Lokalisation von Proteinen in den Zellen kann erste Hinweise auf mögliche Funktionen von Proteinen liefern. In der Folge wollen wir dann die Bindung von HTT und HAP40 und mögliche Auswirkungen auf die Lokalisation und Funktion beider Proteine in menschlichen Zellen untersuchen.

Autor:

Prof. Dr. Stefan Kochanek – Uni Ulm