



Pressemeddelelse

Kortlægning af sjældne hjernesygdom hos babyer udløser The Brain Prize 2020

De har kortlagt det sjældne hjernesyndrom Rett, som især rammer piger indenfor de første leveår. Deres forskning har desuden givet et unikt indblik i epigenetikken og ny forståelse for, at neurologiske udviklingsforstyrrelser ikke nødvendigvis er irreversible. Derfor modtager to hjerneforskere nu verdens største hjerneforskningspris, Lundbeckfondens The Brain Prize.

Når en pige med Rett syndrom kommer til verden, ligner hun alle andre sunde og raske babyer. Det første leveår udvikler hun sig, som hun skal, tager på i vægt, og viser ingen tegn på, at hendes gener gemmer på en grim sygdom. Men omkring 1- til 2-årsalderen går udviklingen i stå. Langsomt mister hun sine færdigheder igen, får autistiske træk og begynder bl.a. at lave ufrivillige bevægelser med hænderne. Efterhånden stabiliseres tilstanden, og hun kan udvikle sig langsomt, men forbliver udviklingshæmmet resten af livet.

Takket være de to internationalt anerkendte hjerneforskere **Huda Zoghbi** og **Adrian Bird** kender og forstår vi i dag den usædvanlige neurologiske sygdom, Rett, ligesom deres banebrydende forskning har ledt os tættere på en behandling. Derfor modtager de to professorer nu verdens største hjerneforskningspris, Lundbeckfondens The Brain Prize på 10 mio. kr.

Formanden for prisens bedømmelseskomité, professor Richard Morris, begrundet tildelingen af årets pris på følgende måde:

”Adrian Bird og Huda Zoghbi modtager The Brain Prize 2020 for deres banebrydende arbejde med at kortlægge og forstå betydningen af epigenetisk regulering i hjernen og for at identificere det gen, der fører til Rett syndrom. Deres forskning har desuden betydet, at vi nærmer os et behandlingsmæssigt gennembrud, ligesom den har givet en helt ny forståelse for, at neurologiske udviklingsforstyrrelser ikke nødvendigvis er irreversible.”

I Lundbeckfonden, der i år fejrer 10-års jubilæum med The Brain Prize, understreger forskningsdirektør Jan Egebjerg vigtigheden af nye forskningsgennembrud på hjerneområdet:

”Hjernen er utrolig kompleks, og derfor er en stor del af dens grundlæggende mekanismer – bl.a. når det gælder sygdomme - stadig ukendt land for os. Hjernesygdomme er en kæmpe byrde, både for den enkelte og for samfundet, og derfor er det afgørende, at vi styrker hjerneforskningen. Det kræver for det første, at der gives flere penge til den, men også at vi hædrer de forskere, der ofte dedikerer hele deres karriere til at afdække nyt territorium og dermed levere de største landvindinger indenfor hjerneforskningen. Det er bl.a. det, vi gør med The Brain Prize,” siger han.

Årets prismodtagere

Professor Huda Zoghbi

Dr. Huda Zoghbi er libanesisk født amerikansk professor i genetik på Baylor College of Medicine og Texas Children's Hospital i Houston. Hun står bl.a. bag opdagelsen af det gen, der fører til Rett Syndrom.

Læs mere om Huda her: <https://www.lundbeckfonden.com/person/dr-huda-zoghbi/>

Sir Adrian Bird

Sir Adrian Bird er professor i genetik på Edinburgh Universitet, hvor han har tilbragt det meste af sin karriere. Han beskrives som en pioner inden for epigenetikken og udviklede bl.a. den første musemodel for Rett syndrom.

Læs mere om Adrian her: <https://www.lundbeckfonden.com/person/sir-adrian-bird/>

Om Rett syndrom

Rett syndrom er en sjælden, medfødt neurologisk udviklingsforstyrrelse, der især ses hos piger, da drengestrene typisk går til grunde under graviditeten. I de sjældne tilfælde, hvor drengene overlever, er de som oftest sværere ramt af sygdommen end pigerne.

Syndromet blev første gang beskrevet af den østrigske læge Andreas Rett i 1966, og næsten samtidig opdagede svenske Dr. Bengt Hagberg sygdommen hos sine patienter, og med sin videnskabelige udgivelse om opdagelsen navngav han syndromet efter Rett. Først i 1983 blev sygdommen mere alment kendt, da det videnskabelige tidsskrift Annals of Neurology bragte en artikel om den. Kort efter diagnosticerede Huda Zoghbi sin første Rett-patient, en femårig pige, på Texas Children's Hospital.

Rett syndrom skyldes en mutation i genet MECP2. Sygdommen gør i forskellig grad patienterne psykisk og fysisk udviklingshæmmede. I det første leveår ser børnene ud til at udvikle sig normalt, selvom de ofte bliver beskrevet som "nemme og stille" børn. Men ved et- til toårsalderen går deres udvikling dog i stå, og langsomt taber barnet sine færdigheder. Det begynder bl.a. at udvise tegn på autisme og lave ufrivillige bevægelser med hænderne. Efterhånden stabiliseres tilstanden, og barnet kan herefter udvikle sig langsomt, men forbliver udviklingshæmmet resten af livet.

Patienterne har også ofte problemer med vejrtrækning, søvn, epilepsi og skæv ryg. Cirka halvdelen af patienterne er ikke i stand til at gå.

Rett syndrom er en meget sjælden sygdom. Hvert år fødes der således to-tre piger med syndromet i Danmark, og de danske eksperter har kendskab til 118 nulevende piger/kvinder med syndromet og tre drenge/mænd.

I Danmark behandles alle med Rett syndrom på Center for Rett syndrom, der hører under BørneUngeKlinikken i Juliane Marie Centret på Rigshospitalet.

Om epigenetik

Da det menneskelige genom, det komplette dna, blev kortlagt i 2001, var forventningen, at en række frygtede sygdomme ville blive både lettere at diagnosticere og måske endda behandle. Når blot man kendte det 'korrekte' dna, så ville man let kunne finde sygdomsfremkaldende, genetiske mutationer. Desværre viste det sig ikke at være så enkelt.

Forskere har sidenhen opdaget, at dna's udtryk i den enkelte celle modificeres gennem mekanismer, fx såkaldt methylering, der ikke involverer ændringer i selve dna-koden, men snarere 'tænder' og 'slukker' for koder på den to meter lange dna-streng. Disse ændringer kaldes

epigenetiske – efter det græske ord for 'ved siden af'. De kan bl.a. hænge sammen med miljøpåvirkninger eller den enkelte celledes udviklingsstadiet. De former dna's udtryk ved at påvirke, hvilke dele af dna, der skal være aktive i en given celle på et givent tidspunkt. En funktion, der er afgørende for, at cellen kan bevare sin normale funktion – fra celledeneration til celledegeneration.

MECP2, som Sir Adrian Bird identificerede i 1992, virker netop ved at genkende modificerede områder og derved koble disse epigenetiske ændringer til de generelle mekanismer for genudtryk. Det giver en molekylær forklaring på, hvordan epigenetiske modifikationer kan ændre genudtrykket. Mutationer i MECP2-genet kan således føre til ændring i en lang række gener, som er reguleret af epigenetiske modifikationer.

Om The Brain Prize

Verdens største hjerneforskningspris er dansk. Den hedder The Brain Prize og uddeles hvert år til en eller flere forskere, der har ydet et enestående bidrag til international hjerneforskning. Det vil sige forskning i sundhed og sygdom inden for alle aspekter af hjernen og i alle discipliner – fra grundlæggende neurovidenskab til anvendt klinisk forskning.

Bag prisen står Lundbeckfonden, der er Danmarks største private bidragsyder til hjerneforskning. Det er fondens ambition at løfte Danmarks globale niveau inden for hjerneforskning, og derfor indstiftede fonden prisen i 2010. Med den følger en kontant anerkendelse på 10 millioner kroner.

The Brain Prize er en hyldest til de mennesker over hele verden, der har viet deres hjerne til andres. Men den skal også skabe opmærksomhed om et forskningsområde, der er lige så uendeligt som universet – og lige så fundamentalt at beskæftige sig med. For hjernens kompleksitet modsvares kun af dens potentiale.

For at komme i betragtning til prisen skal man indstilles af andre forskere. Derefter tager prisens bedømmelseskomité – et panel bestående af ni af verdens førende hjerneforskere – stilling til alle indstillingerne og vælger den eller de forskere, der skal modtage årets pris.

The Brain Prize har 10 års-jubilæum i 2020, og vinderne får prisen overrakt af H.K.H. Kronprins Frederik ved en stor fejring i Skuespilhuset. Vi tager løbende bestik af de Covid-19-relaterede restriktioner både i Danmark og internationalt og forventer at offentliggøre datoen for fejringen inden sommeren.

Et af formålene med prisen er at styrke det danske hjerneforskningsmiljø gennem samarbejde med prisvinderne, så Danmark på sigt kan blive blandt de dygtigste hjerneforskningsnationer i verden og være bedre til at diagnosticere og behandle det stigende antal hjernepatienter. Lundbeckfonden opfordrer derfor prismodtagerne til, at de medvirker til at inspirere danske hjerneforskere efter prisoverrækkelsen – f.eks. gennem foredrag, deltagelse i konferencer og andre outreach-aktiviteter i Danmark.

For yderligere oplysninger kontakt:

Jan Egebjerg, forskningsdirektør i Lundbeckfonden, tlf. 2119 3713

Pernille Thorborg Jasper, pressechef i Lundbeckfonden, tlf. 2118 9132