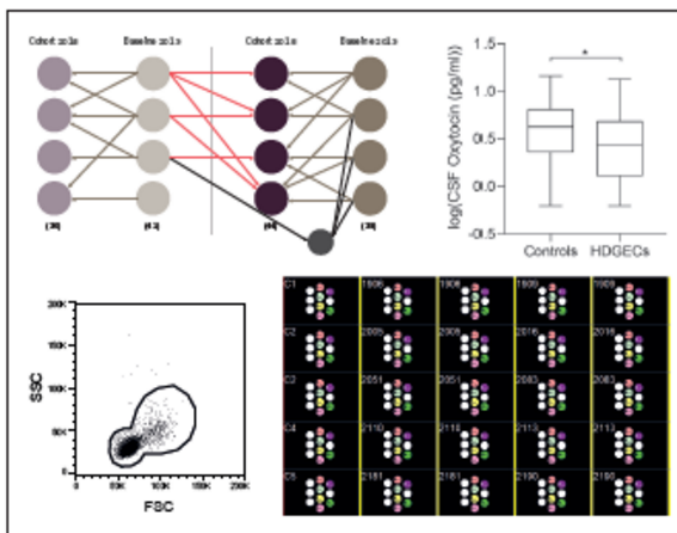


# Ph.d.-forsvar: Endofænotyper og biomarkører ved Huntingtons sygdom

Rebekka Falsing

Læge Marie Nathalie Nickelsen Hellem forsvarer sin PhD-afhandling: "Huntington's Disease; Endophenotypes and biomarkers" d. 17. juni på Rigshospitalet.



## PhD thesis Marie Nathalie Nickelsen Hellem

Med i alt tre studier har Marie N. N. Hellem, MD, undersøgt og beskrevet de individuelt uforudsigelige bevægelser af endofænotyperne ved Huntingtons sygdom, og vist at der kan ligge forskellige modificerende årsager til grund for udviklingen af symptomerne samt understreget vigtigheden af at overveje individuelle behandlingstiltag ved Huntington.

Huntingtons sygdom er en autosomal dominant arvelig sygdom. Den skyldes en forlængelse af et CAG repeat i genet, som koder for proteinet huntingtin.

Sygdommen er karakteriseret ved progredierende motoriske, psykiatriske og kognitive symptomer. Denne triade af symptomer repræsenterer fænotypen for , men symptomerne hos den enkelte Huntingtons sygdom-anlægsbærer kan dog variere og medføre forskellige endofænotyper.

På trods af intensiv forskning er den eksakte patogenese og en helbredende behandling stadig ikke fundet.

[Forsvaret finder sted fredag den 17. juni 2022, kl. 14:00 i Auditorium 93 på Rigshospitalet.](#) Aller er velkomne.

**Bedømmelseskommité:**



- Anne Nørremølle, Associate professor, PhD, Department of Cellular and Molecular Medicine, University of Copenhagen (chairperson).
- Carsten Saft, Professor, dr.med., Huntington Zentrum NRW, Neurologische Klinik der Ruhr-Universität, Bochum, ST. Josef Hospital, Bochum, Germany
- Kristian Winge, Associate professor, PhD, Department of Neurology, Odense University Hospital, Clinical Institute, University of Southern Denmark.

**Vejledere:**

- Jørgen Erik Nielsen, Professor, MD, PhD, The Neurogenetics Clinic & Research Lab, Danish Dementia Research Centre, Rigshospitalet, University of Copenhagen, Denmark (Principal Supervisor).
- Esben Budtz-Jørgensen, Professor, PhD, Department of Public Health, Section of Biostatistics, University of Copenhagen. (Primary co-supervisor)
- Adele Marthaler, Post.doc, PhD, The Neurogenetics Clinic & Research Lab, Danish Dementia Research Centre, Department of Neurology, Rigshospitalet, Copenhagen University Hospital. (Co-supervisor)
- Troels T. Nielsen, Center manager, PhD, The Neurogenetics Clinic & Research Lab, Danish Dementia Research Centre, Department of Neurology, Rigshospitalet, Copenhagen University Hospital. (Co-supervisor).
- Niels Skotte, Assistant Professor, PhD, Novo Nordisk Foundation Center for Protein Research, University of Copenhagen. (Co-supervisor).



Oprettet: 01. juni 2022