Wetenschappelijk nieuws over de Ziekte van Huntington. In eenvoudige taal. Geschreven door wetenschappers. Voor de hele ZvH gemeenschap.

EuroBuzz Nieuws: Dag 1

EuroBuzz nieuws: Dag1 Ed en Jeff doen verslag van de European Huntington's Disease Network bijeenkomst in Stockholm

Geschreven door Dr Jeff Carroll op 14 januari 2013
Bewerkt door Dr Ed Wild; Vertaald door Hans van der Leer
Origineel gepubliceerd op 14 september 2012

Ons eerste dagelijkse rapport van de European Huntington's Disease Network Meeting in Stockholm. Volg ons live voor de tweede dag op Twitter of Facebook via HDBuzzFeed. Video's met ondertiteling van de dagen van live EuroBuzz vergaderingen - met nieuws, interviews en rubrieken - zullen spoedig op nl.HDBuzz.net komen te staan.

Vrijdag, 14 September 2012

8:11 - **Welkom** bij EuroBuzz 2012, Ed Wild & Jeff Carroll doen live verslag van de European Huntington's Disease Network meeting in Stockholm.

8:43 - **Ed:** Paralympiër & Loco Burgemeester van Gotenburg: David Lega verwelkomt het Euro Huntington's Disease Network in Stockholm.

Er waren exact 694 deelnemers bij de EHDN bijeenkomst van 2012 in de Münchenbryggeriet , Stockholm, Zweden.

8:48 - **Jeff:** David Lega opent de bijeenkomst met mooie beschouwingen. Hij vertelt: "Ik zal altijd gehandicapt zijn, maar ik ben niet alleen gehandicapt."

9:12 - **Ed:** Michael Hayden (Univ. van

British Columbia): tot 1 op de 1000 mensen hebben mogelijk een 50% of 25% kans op de ZvH. Het risico om drager te zijn van een “tussenliggend” of “grijs gebied” bij de ZvH is mogelijk 5% binnen de gehele bevolking.

9:22 - **Jeff:** Michael Hayden (UBC) vertelt, dat de ZvH vaker voorkomt dan voorheen werd gedacht - zoveel als 15/100.000. Nog verrassender, dit houdt in dat 1/1.000 een ouder of grootouder moet hebben met de ZvH.

9:45 - **Jeff:** Cristina Sampaio, Chief Clinical Officer bij de CHDI Foundation Inc., stelt de vraag welke soort studies we zouden moeten doen? Zij opteert voor kleinere, meer flexibele studies in de hoop de effectiviteit van medicijnen sneller te kunnen testen. Haar organisatie doet veel voorbereidend werk om een basis te leggen voor deze nieuwe studies.

9:50 - **Ed:** Cristina Sampaio, voormalig Hoofd van het Europees Geneesmiddelenbureau (EMA), benadrukt een realistisch denken over de ontwikkeling van nieuwe behandelingen tegen de ZvH. Een groot aantal veelbelovende medicijnen veronderstelde mechanismen worden momenteel of op korte termijn in studieverband onderzocht. Toekomstige medicijnen tegen de ZvH zijn waarschijnlijk preventief, ziekteveranderend of symptoombestrijdend van aard, of een combinatie hiervan. Toekomstige klinische studies naar de ZvH zullen slimmer opgezet moeten worden met een kleinere en nog accuratere opzet.

10:25 - **Ed:** Alexandra Durr (Parijs) geeft aan: hoe vroeger we de ZvH kunnen behandelen, hoe beter. Dit betekent, dat we de eerste veranderingen van de ziekte sneller moeten kunnen detecteren. Nog voordat er symptomen zijn, kunnen er bij mensen, die drager van het Huntingtongen zijn, al behoorlijk veel hersencellen verdwenen zijn.

10:32 - **Jeff:** De groep van Alexandra Durr heeft ZvH gendragers bestudeerd en geconcludeerd dat zij op een andere manier leren - al voordat de ZvH is begonnen. In het lab reageerden zij slechter op “straffen” en beter op belonend leren. Reden te meer om aardig te zijn!

11:23 - **Ed:** Hugo Aguilaniu (Lyon, Frankrijk) vraagt wat we kunnen leren van de kennis, die er is over genen, die het verouderingsproces besturen. Wormen met bepaalde genetische veranderingen leven veel langer dan normaal. Zou dit ons kunnen helpen bij het verbeteren van de kwaliteit van cellen bij mensen met de ZvH?

11:55 - **Ed:** Włodz Krzyzosiak - Het RNA boodschappersmolecuul van sommige genetische ziektes is soms schadelijk, en dus niet alleen de eiwitten die uiteindelijk gevormd worden. Het bestuderen van RNA boodschapper moleculen, maar ook van DNA en eiwitten, zou kunnen helpen om de ZvH beter te kunnen begrijpen en behandelen.

12:19 - **Jeff:** Ray Truant van de McMaster University, wil graag begrijpen wat het gen van de ZvH normaal eigenlijk doet. Verrassend genoeg is dit nog steeds enigszins een mysterie.

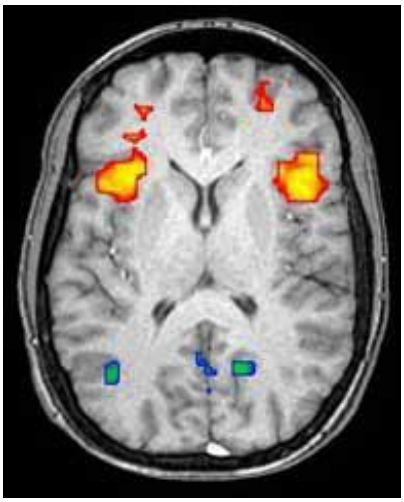
12:20 - **Ed:** Ray Truant (Canada) - Het huntingtine eiwit is de oorzaak van de ZvH, maar wat doet het eigenlijk? Het normale huntingtine eiwit doet van alles in onze cellen. Het is een van de grootste eiwitten die we hebben. Het huntingtine eiwit heeft veel onderdelen die zich als een soort veertje gedragen. Zou het samendrukken of uitrekken van het huntingtine belangrijk kunnen zijn? Chemische ‘labels’ controleren alle bewegingen van het eiwit binnen de cel. Het gemuteerde eiwit bouwt teveel aan “phospho” labels op. Dit zou kunnen leiden tot het vermeerderen van het eiwit in de kern van onze cellen. Een van de dingen waar het huntingtine eiwit bij betrokken is, is de reactie op lichamelijke en chemische stress in de cel. Fascinerende materie!

12:36 - **Ed:** Wij moeten echt meer weten over het normale en gemuteerde Huntington eiwit als we de ZvH willen verslaan, Truant’s werk is heel belangrijk.

12:38 - Jeff & Ed gaan Truant en andere top Huntington wetenschappers interviewen op het podium om 6 uur. De video komt later op HDBuzz.net te staan.

12:39 - **Ed:** Truant vertelt ons dat het normale huntingtine eiwit naar zichzelf toe buigt tot de vorm van een haarspeld. De verlengde CAG herhaling die de ZvH veroorzaakt verandert dit. Moleculen in medicijnvorm kunnen het aantal “phospho”-elementen wat aan het huntingtine eiwit wordt toegevoegd veranderen en hierdoor het samenvouwen en bewegen van het eiwit in de cel beïnvloeden. Truant noemt zijn idee de “roestig scharnier” hypothese. ZvH mutatie vermindert flexibiliteit en verhindert de beschermende functie van het (normale) huntingtine eiwit tegen “stress” stress in de cel. Truant stelt een interessante vraag: zou het huntingtine eiwit ook betrokken kunnen zijn bij andere neuro-degeneratieve ziekten zoals de Z.v.Alzheimer, Z.v.Parkinson en ALS,?

12:50 - **Ed:** Tijd voor de lunch hier in Stockholm. Meer updates later. Groot publiek van wetenschappers & onderzoekers.



Een voorbeeld van hoe een fMRI scan eruit ziet - hersengebieden die actief zijn op een gegeven moment (in rood) ten opzichte van de minder actieve (in blauw) Deze weergave helpt wetenschappers het actieve brein in kaart te brengen.

14:00 - **Ed:** We zijn er weer! Juliana Bronzova zal het gaan hebben over Euro-HD’s wetenschappelijke strategie om de ZvH te bevechten. EHDN coördineert en ondersteunt alle aspecten van onderzoek naar de ZvH inclusief klinische studies bij patiënten.

14:17 - **Ed:** Oliver Quarrell (Sheffield, GB) geeft een update van de Jongeren ZvH werkgroep - ongeveer 1 op de 20 patiënten krijgt symptomen voor de leeftijd van 20 jaar - dit is juveniele ZvH en is nog niet nader genoeg bestudeerd.

14:19 - **Ed:** Een nieuwe tak van de EHDN’s Registry studie registreert nu ook mensen met de juveniele vorm van de ZvH in Europa. 40 JHD mensen hebben zich tot nu toe aangemeld!

14:20 - **Ed:** Quarrell vertelt, dat de juveniele vorm eerder begint, maar vraagt zich af of de progressie bij deze vorm ook sneller verloopt? En zou dit gebruikt kunnen worden om sneller medicijnen te testen? Op dit moment weten we niet of de juveniele vorm van Huntington een sneller verloop kent maar dit wordt momenteel bestudeerd aan de hand van hersenscans. Bij de juveniele vorm van de ZvH wordt meestal een grotere verlenging van de CAG-herhaling gezien. Opeenvolgende MRI-scans tonen aan, dat hersenweefsel sneller slinkt naar mate de CAG-herhaling groter is. De gebruikelijk manier waarop mensen met de ZvH beoordeeld worden is niet erg geschikt voor jonge mensen met de ZvH.

14:27 - **Ed:** Katia Youssov geeft een update over de ‘advanced stage Huntington’s Disease werkgroep’ van de EHDN (patiënten met de ZvH in een vergevorderd stadium)

14:39 - **Ed:** Simon Brooks (Cardiff, GB) bestudeert de effecten van trainingsprogramma’s bij muizen, met als doel het nabootsen van fysiotherapie bij mensen. Een ZvH muis kan in 1 nacht 5 km rennen! Sommige soorten van oefeningen hebben een gunstiger effect dan anderen. Als muizen veel van de tredmolen (wiel) gebruik maken, worden zij sneller en actiever. Het meest opvallende effect van de oefeningen op ZvH muizen was de verbetering in hun denktempo. Bij muizen die trainen slinken de hersenen ook minder.

14:51 - **Ed:** Monica Busse (Cardiff, GB) leidt de EHDN fysiotherapie groep, die als doel heeft om effectieve fysiotherapie-programma’s samen te stellen voor mensen met de ZvH. De EHDN fysio groep ontwerpt een thuis-DVD, met de titel “Move to Exercise”, met daarop oefeningen, die bewezen effectief zijn gebleken bij mensen met de ZvH. De EHDN fysio groep houdt zich ook bezig met andere op gemeenschaps- en op gym-gebaseerde oefenstudies, om zo de beste manier te vinden voor mensen met de ZvH om actief te blijven.

15:14 - **Ed:** Mike Orth (Ulm, Duitsland) bestudeert hersenactiviteit in mensen met een mutatie in het Huntington-gen. Hersenen van deze gendragers laten minder activiteit zien in rust en het interessante is, meer verbindingen tussen verschillende gebieden in de hersenen. Mike Orth is één van de wetenschappers, die we op een later moment nog zullen interviewen - video's zullen spoedig daarna beschikbaar komen.

15:20 - **Jeff:** Michael Orth, neuroloog aan de universiteit van Ulm, bestudeert veranderingen in het "default mode network" van het brein. Dit zijn de delen van het brein, die actief zijn als we rusten of dagdromen en niet aan iets specifieks denken. Als we ons op iets specifieks focussen, worden deze gebieden vaak minder actief. In de hersenen van ZvH gendragers, komt dit "tot rust komen" onvolledig tot stand, om redenen die ons nu nog niet bekend zijn. Wetenschappers zoals Michael Orth gebruiken een techniek genaamd "functionele Magnetic Resonance Imaging" ofwel fMRI, om te onderzoeken welke delen van de hersenen actief zijn op een bepaald moment.

15:27 - **Ed:** Nellie Georgiou-Karistianis (Australië) praat ook over hersenactiviteit. Zij gebruikt denktesten bij mensen met de ZvH, terwijl zij in een functionele MRI scanner liggen om hersenfuncties bij mensen die mutatie hebben in het Huntingtongen te activeren en prikkelen. Zij gebruikt fMRI op meerdere momenten in de tijd; we kunnen zo zien wat er verandert in het brein van mensen met de ZvH en welke functies we kunnen meten en bewaken met specifieke behandelingen.

15:35 - **Ed:** Ellen 't Hart (Leiden, Nederland) heeft ZvH patiënten bestudeerd met verschillende patronen van motorische symptomen. Sommige ZvH mensen hebben veel chorea (overtollige bewegingen); anderen hebben meer last van stijfheid. Volgen veranderingen in denken ook de ontwikkeling in het beeld van de motorische verschijnselen? Zij gebruikte de EHDN registry studie-gegevens om patiënten te rangschikken naar "onrust" en "stijfheid" en keek naar de denkfuncties binnen deze twee

groepen. Onrustige patiënten lijken een kwalitatief betere denkfuncties en functionele vaardigheden te hebben dan patiënten waarbij stijfheid het hoofdprobleem is.

17:09 - **Jeff:** Patrick Brundin, van het Van Andel Instituut, geeft het publiek een overzicht van de inspanningen, die worden geleverd om met stamcellen schade te repareren in de hersenen van proefdieren en patiënten met de ZvH.

17:12 - **Ed:** Patrick Brundin (Van Andel Instituut): Er wordt nog steeds gewerkt aan onderzoek met foetale stamcellen en behandeling met stamceltransplantatie.

De auteurs hebben geen belangenconflicten te verklaren. Voor meer informatie over het beleid rondom mogelijke belangensconflicten, zie FAQ…

Verklarende woordenlijst

juveniele vorm van de ZvH de Ziekte van Huntington waarbij symptomen aanvangen voor het 20ste levensjaar
huntingtine eiwit Eiwit dat geproduceerd wordt door het huntington gen.
CAG herhaling DNA streng aan het begin van het Huntington-gen, waar de CAG sequentie vele malen wordt herhaald en de streng langer is dan normaal. Komt voor bij mensen die de ZvH zullen ontwikkelen.
effectiviteit Een maat voor de werkzaamheid van een behandeling.
stamcellen Cellen die kunnen delen in cellen van verschillende soorten, een cel die in staat is om in een ander celtype te veranderen (differentiëren)
chorea Onvrijwillige, niet regelmatige 'ongedurige' bewegingen die veel voorkomen zijn bij de ZvH.
RNA chemische stof die lijkt op DNA en waaruit ‘boodschapper’ moleculen worden gemaakt. RNA wordt gebruikt als actieve kopie van

genen bij de productie van eiwitten.

© HDBuzz 2011-2015. De inhoud van HDBuzz mag vrij gedeeld worden met anderen, onder de Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.
HDBuzz is geen bron van medisch advies. Voor meer informatie ga naar hdbuzz.net
Gegenereerd op 18 oktober 2015 — Gedownload van http://nl.hdbuzz.net/094