Buzzilia Video: Dag 2

Video van dag 2 van Buzzilia: nachtnieuws, interviews en aandachtspunten vanuit het ZvH wereldconres 2013 in Brazilië

Geschreven door Dr Ed Wild op 3 februari 2014
Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Vik Hendrickx
Origineel gepubliceerd op 19 oktober 2013

Hier is Buzzilia, video 2: Hoogtepunten en interviews vanuit het Wereldcongres over de ziekte van Huntington 2013 in Rio de Janeiro. Jeff en Ed bespreken biomarkers en praten met Dr Ralf Reilmann over kwantitatieve motorische evaluatie, en met Dr Julie Stout over cognitieve problemen.

Je kan ook Video's bekijken van 33 wereldcongressen, thanks to Gene Veritas.

[Samba music]

ED: Terug welkom op dag 2 van Buzzilia. Wij beginnen er onverwacht vroeg aan. Dus iedereen welkom, die op tijd is. Dus nogmaals komen wij tot jullie vanuit Rio voor het Wereldcongres over de ziekte van Huntington, ik ben Ed Wild.

JEFF: Iedereen die gebleven is; bedankt! Ik ben Jeff Carroll. Bedenk dat wij hier terug zijn op het einde van de dag om te trachten één en ander samen te vatten van wat gezegd werd. Echt belangrijk, hoopvol, neem het op, en zet het online en deel het met families die niet naar Rio kunnen komen, zodat zij toch kunnen proeven van het sentiment in deze meeting. Eerst willen we kort terug komen op sommige hoogtepunten van vandaag. Jij eerst, Ed. Wat trekt uw wetenschappelijke aandacht, vandaag.

ED: Voor mezelf gaat mijn belangstelling naar biomarkers, en er was een sessie deze morgen over biomarkers die echt mijn aandacht trok. Het was bemoedigend eigenlijk.

JEFF: Dus, de voor de hand liggende vraag, wat is een biomarker?

ED: Daar wordt flink over gedebatteerd, maar wat ik er van denk is dat een biomarker iets is dat we kunnen meten, en dat ons helpt de ziekte te begrijpen, of een geneesmiddel voor de ziekte te ontwikkelen. Denk bijvoorbeeld aan bloeddruk, we kunnen dat beschouwen als een biomarker voor de gezondheid van uw hart en bloedsomloop. Als je bloeddruk te hoog is kan dit een hartaanval en beroerte voorspellen, en als je een behandeling volgt om de bloeddruk te verlagen, kan dit ook het risico op beroerte of hartaanval verlagen. Het is dus een echt nuttige biomarkeren gemakkelijk te meten. Wij zoeken naar biomarkers voor de ZvH. Wij zijn daar al enige tijd mee bezig, en we hebben er al enige gevonden. Vandaag hoorden we dat deze biomarkers waarschijnlijk kunnen helpen om bij te dragen aan de volgende generatie klinische studies. Wij gaan geen klinische eindpunten vinden, en de cruciale vraag met elk geneesmiddel is, worden mensen beter? Vertraagt het de voortgang? Voelen mensen zich

beter? Verbetert hun leven door dit geneesmiddel? Deze biomarkers zullen ons hopelijk helpen het programma te versnellen, en te begrijpen hoe geneesmiddel en ziekte op elkaar inwerken. Wat we hoorden is dat we het voorbije decennium grote stappen hebben gezet, door dingen zoals Track HD en Predict HD, en een aantal andere pogingen om echt goede biomarkers te vinden die daarbij echt zullen helpen. Dus dat was leuk. Wat heeft vooral uw aandacht getrokken?

JEFF: Mijn woord van de dag is compensatie.

ED: Dus wat je moet weten Jeff, is dat je het hotel niet aan kan klagen omdat je in slaap viel bij het zwembad, en je huid verbrand is.

JEFF: Hou mijn huid hier buiten. Nee, dit is het inzicht dat als de hersenen beschadigd worden tijdens de ziekte, zij toch in staat blijven vrij normaal te functioneren. We hoorden vandaag van Alexandra Durr, dat bij gezonde mensen de hersenen ook krimpen met het ouder worden.

ED: Dat klinkt vrij angstaanjagend.

JEFF: Juist, maar Julie Stout van de Monash Universiteit vertelde ons dat, zelfs bij voortschrijdend krimpen, de hersenen van een ZvH patiënt in staat zijn de taken die zij moeten uitvoeren, wonderlijk goed uit te voeren, op een wijze die wij nog niet echt goed begrijpen. Het lijkt er op dat hersenen in staat zijn te compenseren op een manier die ons echt verbaast.

ED: OK, dus dat soort compensatie.Dat klinkt bemoedigend omdat het dat soort ding is waar wij, hopelijk, aan kunnen werken om de hersenen te helpen beter te functioneren, en dat zou het verschil kunnen maken. JEFF Dat is juist. Stop de belediging en misschien kunnen we dan ruimte maken voor meer compensatie.

ED: Ik zal nooit stoppen je te beledigen. Laat ons Herr Dr Ralf Reilmann van de Universiteit van Munster hier bij ons uitnodigen. Ik zou moeten zeggen “niet meer” van de Universiteit van Munster. Welkom Ralf. Gaat u

zitten. In feite heeft Ralf recent gebroken met de Universiteit van Munster en vormde hij het George Huntington Institute. Proficiat.

RALF: Ja, dank U zeer. Het is een opwindende stap voor ons om, zo hoop ik, betere zorg te kunnen verlenen aan onze patiënten, in een nieuwe omgeving. Wij blijven samenwerken met de Universiteit van Munster. We blijven verbonden, maar door omstandigheden hadden we de kans een nieuwe inrichting uit te bouwen. Dit geeft meer ruimte aan mensen, aan artsen en aan mijn team om in te werken. Het verheugt ons dit te kunnen doen. Wij zijn ook zeer dankbaar voor de steun die we krijgen van verschillende personen zodat we deze stap konden zetten.

ED: Proficiat. Ik heb het gevoel dat we de koe bij de horens moeten vatten. Wij moeten praten over erfelijke kenmerken, vb. over doorlopende wenkbrauwen .

RALF: Dat is echte genetica, want ik woon in Munster in Duitsland, een stad die beroemd is omwille van de regen. Over de generaties heen hadden we enige bescherming te ontwikkelen.

ED: Een beetje zoals Elena gisteren zei, dat mogelijk de expansie van het Huntington gen bescherming biedt aan onze mensensoort zoals doorlopende wenkbrauwen een genetisch voordeel bieden als je in Munster woont?

RALF: Juist. Ik denk dat het daar om gaat. Ik heb echt goed bedoelende vrienden bij de Huntington gemeenschap. Ik denk dat ze zich hier ergens verbergt, een van mijn goede collega’s van Track, die, denk ik, ook thuis is in de modewereld, omdat ze uit zo’n stad komt. Zij sprak me daar deze morgen over. Ze zei dat ik daar meer aandacht zou moeten aan geven. En dat is wel frustrerend, want dat deed ik. Eigenlijk zijn ze nu kort geknipt.

ED: Is dit wat er op één dag bijgroeit?

RALF: Ja.

ED: Ik kan alleen maar zeggen dat ze terug aan elkaar gegroeid zijn, zoals Duitsland na de tweede Wereldoorlog . Ik kan dat tussenstukje hier laten verdwijnen. Bedank Dr Reilman als hij op staat… Nee, nee, hij gaat niet terug naar zijn plaats na een gesprekje van twee minuten over zijn wenkbrauwen. Kom op mensen!RALF: Ralf: Ik wil je nog altijd danken want ik denk dat, terwijl we onze kleine yoga oefening oefening hadden,ik dankzij jou een nieuw idee over een nieuwe motorische test kreeg. Werkelijk heel erg bedankt.

ED: OK, yogamotorie. Dus, jij bent een gadgetman? Juist?

RALF: Wat is dat?

ED: Hou je van elektronische gadgets?

RALF: Gadgets, ja.

ED: In feite, een van onze belangrijke aandachtspunten – en je hebt daar vandaag over gesproken - is wat wij kwantitatieve motorische evaluatie noemen. Volgens mij, en ik ben neuroloog, en zo zijn er nog in de zaal, zijn de bewegingsproblemen bij de ZvH nogal duidelijk. We zien ongewenste bewegingen, en we zien mensen met evenwichtsproblemen of die struikelen. Wat jij doet is elektronische gadgets gebruiken om deze problemen te meten. Waarom is dat nodig als de bewegingen voor de hand lijken te liggen?

RALF: Zoals we deze morgen besproken hebben, is eigenlijk één van de grote kansen die we vandaag in de ZvH krijgen dat we zeer vroeg potentiële behandelingen kunnen starten die het ziektebegin kunnen vertragen. Als we werken met wat we vandaag de premanifeste cohorte gendragers noemen, en dat is toch wat we allemaal willen, denk ik. Daarom moeten we beschikken over zeer gevoelige metingen om te beoordelen of geneesmiddelen werken in dit vroege stadium van Huntington, wanneer het eigenlijk nog geen ziekte is.Het is als gendrager zeer belangrijk te weten dat de metingen die wij uitvoeren, lees vb. de

verslagen van Track, geen aanleiding moeten zijn om zich ongerust te maken. Omdat, wat we meten – en dit wilde ik deze morgen benadrukken en dat is uitzonderlijk belangrijk – geen symptomen zijn. Het is geen terugval, geen ziekte, zoals door Karl deze morgen benadrukt werd.Het is zeer belangrijk dit te weten. Wat wij meten is echt een zeer gevoelige vingerafdruk van iets zeer subtiels, dat voor jou van geen enkel belang is, maar dat ons potentieel in staat stelt te zien of product X of Y, of een vector die we in de hersenen injecteren, de ziekte potentieel vertraagt. Het is ook geen biomarker, het is echt het klinische waar we naar kijken, en dat is goed. Zoals wij allemaal weten zijn de motorische symptomen niet altijd het meest belastend voor onze patiënten, maar zij kunnen ons wel een goede indicatie geven bij ons inzicht of een medicijn al dan niet werkt. Daar gaat het over.

ED: Kan je ons enige voorbeelden geven van de soorten gadgets die je gebruikt om om deze subtiele metingen uit te voeren, zodat we het beter kunnen begrijpen?

RALF: Ik vermoed dat je het over die taak hebt waarbij je je tong moet uitsteken, juist?

ED: De tong uitsteek taak?

RALF: Wij maken eigenlijk gebruik van zeer eenvoudige, gemakkelijke dingen. Het is zoals spelen met een muis. We hebben kleine krachtmeters, iets zonder naalden, niet invasief. Je raakt het gewoon aan met je hand, en je probeert een normale beweging uit te voeren. We kunnen zeer kleine, discrete verschillen vast stellen tussen mensen in een vroeg stadium van de ziekte, en controle personen. Wij kunnen eigenlijk deze zeer kleine verschillen in motorische coördinatie evalueren in de tijd. Dit is zeer eenvoudig. Wij hebben een klein ding dat met een beetje verbeelding op een fles lijkt. Er zijn krachtsensoren aan vastgehecht, en wij meten de kracht die je toepast als je het vastneemt Wij hebben er een sensor aan bevestigd die de positie van het apparaat meet.Als je vb. chorea zou

hebben met enige beweging in de hoogte, zouden wij een groottemeting kunnen uitvoeren. Wij zouden kunnen zien of een medicijn dit kan verminderen, of dat het met de tijd erger wordt, vb.

ED: Een ander item waar je vandaag over praatte was de uitdaging om patiënten te werven voor ZvH testen. In het kort, indien mogelijk, hoe verloopt dat? Zijn wij goed in het rekruteren of slecht? Wat kunnen wij als gemeenschap doen om de aanwerving te verbeteren?

RALF: Ik denk dat het echt boeiend is om de geschiedenis van ZvH studies te overlopen. Indien je kijkt naar de jaren 70 of 80 werden de studies uitgevoerd met 'n' patiënten waarbij n gelijk staat aan 7 tot 10, in het beste geval mogelijk 20. Dankzij de geweldige inspanningen die werden opgezet door mensen in de Huntington Study Group, en nu in de Europese ZvH netwerk, denk ik dat we vandaag eigenlijk de verbazende capaciteit hebben om klinische proeven te doen op een grote schaal.Dat wil vandaag zeggen dat het niet onmogelijk is te overwegen meerdere studies parallel uit te voeren met elk, theoretisch, meer dan 400 patiënten. Daar konden we 10, 15 jaar terug zelfs niet van dromen. Ik denk dat het geweldig is dat we dit vandaag wel kunnen, dat is een inspanning gedurende 30, 40 jaar van onderzoekers zoals ik deze morgen vertelde, en van de Wexler familie die in 1968 het comité oprichtte om de ZvH aan te pakken. Wij zijn nu enige 10-tallen jaren verder en ik denk dat het fantastisch is hoe de zaken geëvolueerd zijn. Natuurlijk zijn de patiënten en hun familie zeer gemotiveerd om dit onderzoek te steunen, en dat is te begrijpen. Het is een enorm genoegen voor mezelf, mijn team, en ik veronderstel voor iedereen hier aanwezig om deel te nemen aan deze wetenschappelijke en historische gebeurtenis, en mogelijk de eerste neurodegeneratieve ziekte te stoppen, indien wij daar de middelen voor hebben.

ED: Dus als we willen zeker stellen dat de komende studies zo vlug als mogelijk kunnen worden gestart, lijkt het dat mensen zich in zekere zin op voorhand dienen aan te melden? Zodoende zijn kenniscentra van hun

bestaan op de hoogte als er wordt aangeworven, juist?

RALF: Ja, gelukkig hebben we de grote cohort studies, in Europa is dit REGISTRY, en we hebben kans op een wereldwijde aanwervingsstudie, ENROLL-HD. En natuurlijk zouden wij willen vragen aan iedereen die drager is, of familie - om daar aan deel te nemen. Omdat wij voor sommige studies nood hebben aan controle personen. Ga a.u.b. naar een centrum in jouw omgeving, en als er geen is laat dit dan weten aan Bernhard Landwehrmeyer of Joe Giuliano, en mogelijk kan er dan snel een komen. Ik denk dat het een zeer opwindend project is dat wij nu mensen wereldwijd kunnen werven, en dat we het potentieel hebben om voor klinische studies te rekruteren op een manier die wij voor andere ziekten nog nooit gezien hebben.

ED: Dank je, Ralf. Blijf zitten, maar bedankt Ralf om hier bij ons te zijn op het podium. [Music] Dames en heren, graag een hartelijk welkom voor professor Julie Stout. Onze verontschuldiging voor het aanblik van Ralf's doorlopende wenkbrauwen, maar welkom op de bühne, Gaat u zitten a.u.b.

JEFF: Julie, dank dat je hier bij ons bent. Ik dacht - terwijl ik je vandaag hoorde spreken - als wetenschapper en als familiaal betrokkene, dat het mij raakte, en dat ik luisterde vanuit een dubbel oogpunt. Omdat je cognitie - denkprocessen – bestudeert en ik als wetenschapper begrijp wat dat betekent. Als familielid waren voor mij - bij het zien van de evolutie van de ziekte bij mijn moeder – niet de bewegingen etc. het ergste, maar de veranderende cognitie. Ik realiseerde mij dat patiënten thuis, en familie, misschien niet precies weten wat dat wil zeggen, cognitie. Kan je kort uitleggen wat cognitie betekent ? En welke soorten cognitie je bestudeert bij ZvH patiënten.

JULIE: Zeker. Cognitie is eigenlijk ons vermogen om na te denken, ons vermogen om ons dingen te herinneren en aandacht te geven, ons vermogen om beslissingen te nemen. Ons vermogen om snel een

antwoord te geven op een gestelde vraag. Dat zijn de dingen die wij bestuderen, de verschillende soorten ‘cognitie’. Een soort die nogal belangrijk is bij de ZvH is iets dat we uitvoerende functies noemen. Het is een soort sturende functie die ons helpt bij het vooruitdenken, plannen, een strategie bepalen. Om onze aandacht te verleggen als dat nodig is. De uitvoerende functie is iets dat bij de ZvH aangetast wordt, dat grote impact heeft op dingen die ons leven aanbelangen, en dat is iets dat aangetast wordt door de ziekte.

JEFF: Je hebt dus vastgesteld dat al deze aspecten van denkprocessen, van cognitie, in gelijke mate worden aangetast door de ZvH? Of zijn er bepaalde aspecten die, wanneer je praat met patiënten, meer schadelijk zijn voor de levenskwaliteit?

JULIE: Belangrijk om zich te realiseren is dat bij verschillende mensen, bij verschillende ZvH patiënten, het ziekteverloop anders kan zijn. Sommige mensen hebben vb. meer geheugenproblemen, anderen misschien tragere denkprocessen, of zijn niet instaat om strategisch te denken, beslissingen te nemen. Het varieert echt van persoon tot persoon, maar wat we wel weten is dat, in het algemeen, de ZvH anders is dan bijvoorbeeld Alzheimer. Het soort geheugenproblemen dat je ziet bij de ZvH zijn de problemen waarbij je iets weet, maar waarbij je een beetje moeite hebt om het je te herinneren wanneer je het nodig hebt. Bij Alzheimer echter verliezen mensen echt hun herinneringen aan bepaalde gebeurtenissen. Dat is niet wat gebeurt bij de ZvH, er is alleen een probleem om herinneringen op te roepen wanneer nodig. Dus de ZvH heeft zeer specifieke effecten, en zal op andere manieren een impact hebben bij andere mensen. Ik veronderstel dat het belangrijk is om te zeggen dat deze moeilijkheden dikwijls zichtbaar worden wanneer mensen een uitdagende arbeid moeten verrichten. Zo’n alledaagse uitdagende job is koken. Wanneer je drie of vier dingen klaar moet maken, allen tegen hetzelfde tijdstip zodat iedereen samen aan tafel kan. Dit wil zeggen dat je moet denken aan de dingen op de kookplaat, en aan andere dingen die in

de magnetron staan. Je moet sla klaar maken, en de magnetron aanzetten, en al deze taken tegelijk coördineren zodat alles op hetzelfde ogenblik klaar is, zonder dat iets aanbrandt. Dit is moeilijk voor iedereen, maar het is nog moeilijker met de ZvH, en kan een impact hebben op het alledaags normaal functioneren.

JEFF: Je sprak van een nieuwe reeks vragen die je hebt voor mensen met de ziekte, en ik ben er van overtuigd dat, als we medicijnen willen, of behandelingen die de cognitie verbeteren - iets wat iedereen wil denk ik - dat je dan de juiste vragen moet stellen? Bijvoorbeeld over koken. Dus, kan je iets zeggen over de nieuwe reeks testen die je hebt ontwikkeld?

JULIE: Ja. Wat de nieuwe reeks testen tracht te doen is bij mensen de verschillende vaardigheden te testen die door de ZvH worden aangetast. Vervolgens worden deze samengevoegd. Iemand kan problemen hebben met functie A en iemand anders met functie B,en nog iemand anders met functies C en D. Als je dat allemaal bij elkaar voegt heb je een goede meting van de gevolgen voor iemand met Huntington, maar niet iedereen heeft dezelfde problemen. Dat is dus het soort strategie die we bij de testen gebruiken, en we trachten een benadering te volgen die een brede dekking geeft van alle cognitie-soorten die aangetast worden.

JEFF: Net zoals in de vorige vraag, we hebben vandaag een paar dingen gehoord die handelden over verrijking van het leefmilieu, dit gaat meestal over toestanden met dieren, maar ik stelde mij de vraag of je niet een paar woorden zou kunnen zeggen wat dat is, en wat het betekent voor mensen met de ZvH.

JULIE: Wel, we zouden echt willen weten wat dat betekent voor mensen met de ZvH mutatie, en we moeten zoeken naar een antwoord. Een antwoord dat we de komende vijf tot tien jaar kunnen vinden. Bij dieren, en daar hadden we het over, weten we vb. voor ZvH muizen dat indien we hen in een zeer verrijkende omgeving plaatsen, hen muizenspelletjes geven en muizenspeelkameraden, en muizen oefenwielen, het bij deze

dieren langer duurt voordat hun cognitie begint af te nemen, en problemen zichtbaar worden. Wat we niet weten is hoe dit zich zou kunnen ontwikkelen bij mensen. Wat boeiend is om te zien bij de dieren is dat sommige hersendelen voordeel halen uit fysieke oefeningen, en andere hersendelen uit cognitieve oefeningen. Dus we weten niet hoe dit zich zou ontwikkelen bij mensen. We weten niet veel van deze verrijkende omgevingen behalve dat ze nodig zijn, en we weten niet welk type omgeving het belangrijkste zou kunnen zijn. Tot nu toe, bij mensen, gaat het enkel over een klein bewijs, ik zou zeggen, dat bij mensen die op een eerder passieve manier leven, het ziektebegin mogelijk vroeger aanvangt. Dat zegt ons totaal niets over cognitie. Het zegt enkel iets over de aanvangsouderdom, we moeten dus meer weten.

JEFF: Dus, het beste idee nu, en het beste advies dat we kunnen geven is, waarschijnlijk, wees zo actief als mogelijk, het kan geen kwaad?

JULIE: Ja, ik denk dat dat waarschijnlijk een goede les is voor iedereen. Ik denk dat wat positief is aan omgevingsverrijking, dat het nooit slechte bijwerkingen zal geven. Dus, wat ik denk dat voor de toekomst een positieve benadering is, is dat het fysieke aspect van de omgevingsverrijking jou een voordeel van 2 % kan geven. Intellectuele stimulatie kan je een voordeel van 3 % geven. En daarbovenop kan een goed geneesmiddel mogelijk nog 15 % toevoegen, misschien iets meer, wie weet? We weten niet hoe deze dingen zich laten samentellen, maar ik denk dat het echt boeiend is om te denken aan het combineren van diverse strategieën, speciaal deze zonder bijwerkingen, en te onderzoeken hoe we hier het beste kunnen van maken om de hersenen beter te laten werken over een langere periode.

JEFF: Dat klinkt goed. Bedankt, Julie en Ralf, voor het delen van jullie enthousiasme, en omdat jullie met Ed opgescheept zaten Graag ook jullie inbreng.

ED: Dank aan iedereen, dank U.

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

Verklarende woordenlijst

neurodegeneratieve ziekte veroorzaakt door progressieve disfuncties en dood van hersencellen (neuronen).

biomarker Elke test - inclusief bloedtests, denktests en hersenscans - die de progressie (evolutie) van een ziekte zoals de ZvH kan meten of voorspellen. Biomarkers kunnen klinische onderzoeken naar nieuwe medicijnen sneller en betrouwbaarder maken

chorea Onvrijwillige, niet regelmatige 'ongedurige' bewegingen die veel voorkomen zijn bij de ZvH.

cohort Een groep deelnemers in een klinische test

© 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 26 oktober 2015 — Gedownload van http://nl.hdbuzz.net/146