

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

Veel gestelde vragen, januari 2011



Antwoorden op veel gestelde vragen over de ZvH - de eerste in een reeks HDBuzz artikelen met veelgestelde vragen.

Geschreven door Dr Ed Wild op 5 september 2011

Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Reineke Bos

Origineel gepubliceerd op 7 januari 2011

De eerste editie van de maandelijkse uitgave 'veel gestelde vragen' waarin actuele onderwerpen en brandende vragen over wetenschap rondom de ZvH worden beantwoord.

Wat is de oorzaak van de ziekte van Huntington?

De ziekte van Huntington (ZvH) wordt veroorzaakt door een mutatie in het DNA van een persoon. Het DNA geeft in feite heel veel instructies voor het groeien en het onderhouden van je lichaam. Het DNA is opgebouwd uit individuele 'recepten' die genen worden genoemd. Elk gen is weer een recept voor een eiwit (een moleculaire machine). Een mutatie in een gen kan gezien worden als een spelfout. Sommige spelfouten zijn onschuldig, maar anderen resulteren in eiwitten die niet goed werken of schadelijk zijn.

In 1993 is het gemuteerde gen dat de ZvH veroorzaakt ontdekt- dit gen heet nu het 'huntingtine gen', en wordt afgekort als 'HTT' of 'HD' of 'T15'. Dankzij de kennis over de locatie en aard van de ZvH mutatie kunnen mensen sinds 1993 worden getest op het dragen van de ZvH mutatie.

En hoe zit het met 'CAG'?

Iedereen met de ZvH heeft dezelfde soort mutatie. Het is een verlenging van een normaal herhalend stukje DNA op chromosoom nummer vier. Chromosomen zijn lange stukken DNA die ketens van miljoenen 'bases' vormen. Elke base is zoals letters van het alfabet die een woord vormen. Elke base is 1 van de 4 chemicaliën (adenine, cytosine, guanine, thymine). Deze bases worden afgekort als A, C, G of T.

Aan het begin van het huntingtine gen is een herhalend stuk van drie letters - CAG. Bij mensen zonder de ZvH worden deze drie bases minder dan 35 keer herhaald - meestal ongeveer 17 keer. Mensen met 36 of meer herhalingen van CAG zullen de ZvH ontwikkelen als ze lang genoeg leven.

CAG wordt uitgesproken als drie afzonderlijke letters ('C-A-G') in plaats van als een woord.

Hoe veroorzaakt een verlengde CAG herhaling de ziekte van Huntington?

Eiwitten zijn gemaakt van bouwstenen die aminozuren worden genoemd. De drie-base-sequentie CAG in een gen is een instructie om een aminozuur genaamd glutamine aan een groeiend eiwit toe te voegen. Hoe meer CAG herhalingen er in een huntingtine gen zitten, hoe meer glutamines er in het geproduceerde eiwit zitten. Dus, bijvoorbeeld, mensen met 42 CAG herhalingen produceren een huntingtine eiwit met 42 glutamine blokken.

Wetenschappers hebben afkortingen voor de verschillende aminozuren. Glutamine wordt afgekort als 'Q', en zodoende wordt de ZvH ook wel een 'polyglutamine ziekte' of een 'polyQ ziekte' genoemd.

Wanneer het huntingtine eiwit te veel glutamine blokken bevat, heeft het een andere vorm dan het normale eiwit, en gedraagt het zich ook anders. Deze verschillen maken het abnormale eiwit schadelijk voor de cellen, en het is dit schadelijke gedrag waardoor cellen uitvallen en sterven.

Het disfunctioneren en sterven van neuronen (hersencellen) veroorzaakt de symptomen van de ZvH.

Kunt u vertellen wanneer iemand symptomen van de ZvH zal ontwikkelen?

Als we kijken naar duizenden personen met de ZvH, zien we dat personen met een langere CAG herhaling gemiddeld jonger zijn wanneer de eerste symptomen zichtbaar worden. In het extreme, mensen met zeer veel CAG herhalingen hebben een ernstige vorm van de ZvH met de eerste symptomen al in de kinderjaren. Dit wordt vaak 'juvenile Huntington' of 'jZvH' genoemd. Personen waarbij de eerste symptomen in de volwassenheid ontstaan hebben minder CAG herhalingen dan personen met juvenile ZvH. Het gemiddeld aantal herhalingen bij personen met de ZvH is ongeveer 44.

Het is belangrijk om te vermelden dat het vermogen om de leeftijd te voorspellen waarop de eerste symptomen ontstaan totaal niet nauwkeurig is. Twee mensen met dezelfde CAG lengte kunnen op zeer verschillende leeftijden de eerste symptomen ontwikkelen - tot wel vele jaren of decennia verschillend. Hierdoor is het gebruik van de CAG herhaling nuttig voor wetenschappelijk en medisch onderzoek, maar is het niet goed te gebruiken voor de meeste personen die proberen hun eigen verwachte leeftijd van het begin van de ziekte te voorspellen.

Mijn vriend / broer / moeder neemt een bepaald geneesmiddel voor de ZvH - denkt u dat ik dat ook moet doen?

HDBuzz kan geen persoonlijk medisch advies geven. Elke beslissing over de behandeling van symptomen van de ZvH moet worden genomen in overleg met uw arts.

Helaas is er nog geen behandeling of medicijn waarvan is aangetoond dat het de symptomen van de ZvH kan vertragen of voorkomen bij de mens.

Echter, er zijn wel **vele** behandelingen die kunnen helpen tegen de symptomen van de ZvH, en verschillende mensen kunnen baat hebben bij verschillende behandelingen. Vraag uw arts welke behandelingen eventueel nuttig kunnen zijn voor uzelf.

Hoe zit het met supplementen? Kunt u mij vertellen welke supplementen te gebruiken, en hoeveel te nemen?

Nee. Veel mensen met de ZvH nemen supplementen zoals creatine, co-enzym Q en vele anderen, maar tot nu toe is van geen enkel supplement aangetoond via een gerandomiseerde, dubbelblinde, placebo-gecontroleerde studie (de beste soort van wetenschappelijk onderzoek voor het beantwoorden van deze vragen) dat het de ziekte vertraagt.

Dit wil niet zeggen dat deze supplementen zeker niet werken, maar slechts dat het niet bewezen is dat ze zeker wel werken. Totdat dit bewezen is kan HDBuzz geen supplementen of behandelingen aanbevelen.

Een aantal sites op het internet adviseren over het gebruik van supplementen voor degenen die overwegen om deze te gebruiken - zoals bijvoorbeeld HDAC.org en HDlighthouse.org.

Hoe zit het met alternatieve behandelingen voor de ZvH?

Er zijn een aantal personen en organisaties die reclame maken voor 'alternatieve' behandelingen voor de ZvH. Veel van deze behandelingen, zoals lichaamsbeweging, massage etc. - kunnen zeer nuttig zijn voor veel patiënten.

Andere alternatieve therapieën, die vaak op de markt worden gebracht als 'behandeling', zijn onder andere haaiel injecties, stamcel injecties en voedingssupplementen. Er is geen bewijs dat deze behandelingen effectief zijn voor het vertragen van de ziekte - en ze kunnen zelfs schadelijk zijn. Wij adviseren u met een arts te spreken die ervaring heeft met de ZvH alvorens een behandeling te overwegen.

Natuurlijk hoort u het van HDBuzz wanneer er goed wetenschappelijk bewijs wordt geleverd dat een 'alternatieve' behandeling effectief is.

Merk op dat een 'alternatief medicijn' waarbij het is bewezen dat het werkt automatisch een 'medicijn' wordt.

Is het zo dat farmaceutische bedrijven geen aandacht geven aan de ZvH?

Wij bij HDBuzz zijn van mening dat farmaceutische bedrijven een cruciale rol spelen bij de ontwikkeling van effectieve therapieën voor patiënten met de ZvH. Zij hebben de ervaring en het vermogen om klinische studies uit te voeren die moeten aantonen of een medicijn werkt of niet werkt.

In het verleden kan het inderdaad waar zijn geweest dat farmaceutische bedrijven niet veel middelen inzetten voor de ZvH. Dit is echter veranderd en veel farmaceutische bedrijven hebben nu onderzoeksprogramma's naar de ZvH. HDBuzz onderschrijft geen enkele individuele onderneming of programma, en ontvangt geen financiële steun van een farmaceutisch bedrijf, maar we zijn blij dat zowel grote farmaceutische bedrijven als kleine biotechnologische bedrijven nu zeer serieuze programma's en middelen hebben gewijd aan onderzoek naar de ZvH.

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

Verklarende woordenlijst

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.

chromosomen Lange snoeren van genen die strak opgerold zijn in DNA pakketten in cellen. Het DNA van elke cel is opgeslagen in 46 chromosomen. Het Huntington-gen bevindt zich op chromosoom 4. Elk chromosoom heeft twee kopieën: één afkomstig van de vader en één afkomstig van de moeder.

glutamine De aminozuurbouwsteen die te vaak wordt herhaald aan het begin van het gemuteerde huntingtine eiwit

placebo Een placebo is een namaakmedicijn zonder actieve ingrediënten. Het placebo effect is een psychologisch effect waardoor mensen zich beter gaan voelen, zelfs als zij een pil nemen die niet werkt.

PolyQ Een beschrijving van de ZvH en andere ziekten veroorzaakt door abnormale groei van stukken DNA doordat de CAG sequentie vele malen wordt herhaald. Teveel CAG's in een gen resulteert in eiwitten met teveel "glutamine" bouwstenen en glutamine wordt weergegeven door het symbool Q.

HDAC histone de-acetylases (HDAC's) zijn toestelletjes die de acetyl labels verwijderen van histonen, zodat deze het DNA loslaten waar zij aan 'vastgekleefd' zijn

HTT afkorting voor het gen dat de ziekte van Huntington veroorzaakt. Wordt ook HD gen of IT-15 genoemd.

© HDBuzz 2011-2017. 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 10 juli 2017 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/012>