

'Buzzilia' vanuit het Huntington's Disease World Congress: dag 1



#Buzzilia, dag 1. Samenvatting van Jeff en Ed van de openingsdag van het Wereldcongres over de ZvH in Rio de Janeiro

Geschreven door Dr Ed Wild op 23 oktober 2013

Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Lieke Klein Haar

Origineel gepubliceerd op 15 september 2013

Ons eerste dagelijkse verslag van het Wereldcongres over de ziekte van Huntington in Rio de Janeiro, Brazilië.

12:50 – Welkom bij Buzzilia! Het Wereldcongres over de ziekte van Huntington van 2013 gaat van start in Rio de Janeiro! We zullen tweeten...

13:16 - **Rodrigo Osorio** schat dat er 40.000 Latijns-Amerikanen zijn die aan de ziekte van Huntington lijden – in totaal 120.000 mensen die erdoor aangedaan zijn, inclusief families. Osorio beschrijft de Red Latino Americana de Huntington, een nieuw netwerk van ZvH klinieken in Latijns Amerika. Het Latijns-Amerikaanse netwerk RLAH werkt nauw samen met andere ZvH netwerken wereldwijd. Osorio beschrijft de renovatie van een activiteitencentrum voor ZvH patiënten in Chili, dat geleid heeft tot vooruitgang in hun kwaliteit van leven.

13:30 - **Osorio**: Geïnterviewde patiënten beschrijven hoe geweldig het is om een plaats te hebben om naartoe te gaan waar niemand ze discrimineert omdat ze de ZvH hebben.

13:34 - **Taise Cadore** is de voorzitter van de Braziliaanse ZvH vereniging.

13:35 - **Cadore**: Het grote aantal ZvH-patiënten in Latijns-Amerika zou ervoor kunnen zorgen dat honderden vrijwillige participanten aan klinische testen voor de ZvH meedoen.

Latijns-Amerikaanse families hebben meegedaan aan onderzoek naar de ZvH, maar tot dusver zijn ze 'verweesd' van de kwaliteit van de zorg. Leven zonder hoop is nog erger dan leven met de ZvH.

13:39 - **Louise Vetter**, CEO van de Ziekte van Huntington gemeenschap in Amerika, komt naar deze conferentie om het onderwerp 'de rol van families in ZvH wetenschap' aan te kaarten.

13:41 - **Vetter**: De ZvH gemeenschap is opgericht in 1968 door Marjorie Guthrie als een plek voor ZvH families om met elkaar verbonden te raken door hun gezamenlijke ervaringen. 'Zorg' en 'genezen' zijn ondeelbaar in de wereld van de ZvH. Een leger aan ZvH families zijn actief,



Het Wereldcongres over de ziekte van Huntington wordt gehouden in Rio de Janeiro, Brazilië.

betrokken en bereid om meer te doen. Hoe rekruteren we een leger aan ZvH families?

Onderwijs: <http://HDbuzz.net>, <http://HDSA.org> and <http://HDTrials.org>

13:46 - **Vetter**: Verreweg het meest belangrijke hulpmiddel om ZvH familieleden te werven is persoonlijke connecties, net zoals vroeger! "Onderzoek Ambassadeurs" zijn vrijwilligers die mee hebben gedaan aan ZvH onderzoek, en die bereid zijn om hun ervaringen te delen met anderen. Er is een gemeenschap voor nodig om tegen de ZvH te vechten – samenwerking, communicatie en verbinden.

13:54 - **Matt Ellison**, oprichter van de ZvH jongerenorganisatie <http://hdyo.org> spreekt tijdens het congres over "Jeugd en de ZvH".

13:55 - **Ellison**: Jonge mensen in ZvH families worden geconfronteerd met veel uitdagingen. Verlies en rouw, verantwoordelijkheden in de zorg, sociaal stigma en andere dingen. De website voor jongeren is ontworpen om veel van deze zorgen aan te pakken door begrijpelijke informatie te bieden aan jonge mensen. Jonge familieleden van ZvH patiënten melden dat de informatie op de site hen helpt te navigeren in hun reis met de ZvH. De organisatie heeft nu één fulltime werknemer, en meer dan 100 vrijwilligers inclusief een aantal hardwerkende vertalers.

14:05 - **Ellison** hoopt dat het stigma van de ZvH verminderd kan worden door jonge mensen en families te onderwijzen, het verlichten van de pijn die veroorzaakt wordt door sociale isolatie. Ellison kan bereikt worden via Matt@hdyo.org.

14:13 - **Ann Jones**, voorzitter van de internationale ZvH vereniging, stelt de vraag "werken de ZvH organisaties genoeg samen?". De nieuwe site van de vereniging komt snel.

14:22 - **Robert Pacifici**, van CDHI, vraagt aan vertegenwoordigers van patiënten – 'moeten onderzoekers meer specifiek zijn over wat ze nodig hebben van patiënten?'.

14:23 - **Ann Jones** - Misschien vertellen we niet goed aan patiënten wat onderzoek is en moeten we onze aanpak heroverwegen.

14:25 - **Louise Vetter**: we moeten in staat zijn om de vraag te beantwoorden "wat levert het me op", als het gaat om meedoen aan een onderzoek.

14:28 - **Alice Wexler**, van de stichting erfelijke ziektes, vraagt aan vertegenwoordigers van Latijns-Amerikaanse patiënten wat ze nodig hebben om steungroepen te beginnen.

14:29 - **Taise Cadore**: Het verbinden van mensen in een groot land zoals Brazilië is moeilijk – internet helpt om verbindingen te leggen tussen Braziliaanse patiënten.

14:37 – de eerste wetenschappelijke sessie begint nu

14:38 - **Elena Cattaneo** begint de sessie. Cattaneo is één van 's werelds beste ZvH onderzoekers en is onlangs benoemd tot levenslange senator in Italië. Cattaneo belooft dat ze haar positie in de Italiaanse regering zal gebruiken om ZvH families te helpen en dat ze nooit de ZvH gemeenschap zal verlaten. Cattaneo's onderzoek focust op het huntingtine eiwit dat de

ZvH veroorzaakt. Wat doet dit huntingtine eiwit? Hoe gaat het mis in de ZvH. Dit zijn fundamentele vragen die maar deels beantwoord zijn. Het huntingtine eiwit is essentieel voor de ontwikkeling van de hersenen van een embryo en gedurende het hele leven.

14:41 - **Cattaneo**: WAAROM hebben we allemaal dit gen? Een verrassend moeilijke vraag om te beantwoorden! Het huntingtine gen werd behouden gedurende de evolutie, dus blijkbaar is het belangrijk. Is het huntingtine gen een 'gen op zoek naar een betere toekomst'? Het gen verscheen 800 miljoen jaar geleden in eenvoudige schimmel. De ZvH wordt veroorzaakt door teveel 'CAG' herhalingen in het ZvH gen. In het begin had het gen geen CAG herhalingen. Ze verschenen voor het eerst in zee-egels!

14:44 - **Cattaneo**: bij het verstrijken van millennia, is het aantal CAG herhalingen geleidelijk hoger geworden toen de organismen complexer werden. Waarom is het CAG deel van het huntingtine gen gegroeid in de loop der tijd? Een mogelijkheid is dat CAG's gekoppeld zijn aan de ontwikkeling van sociaal gedrag. Een fascinerende mogelijkheid die ze aan het onderzoeken is. Stamcellen die op een petrischaaltje groeien kunnen volwassen hersencellen worden, wat ons in staat stelt om de vroege processen in de ontwikkeling te bestuderen. Cellen zonder het ZvH gen hebben problemen met het vormen van de vroege structuren die bijdragen aan de ontwikkeling van hersencellen. Sterker nog, het is het CAG gedeelte van het ZvH gen dat belangrijk is voor zijn rol van het begeleiden van de ontwikkeling van cellen. Cattaneo bestudeert in details van wat er gedurende de ontwikkeling meer kan gaan in cellen zonder het ZvH gen, onder andere hoe cellen aan elkaar plakken.

15:04 - **Tiago Outeiro**, universiteit van Göttingen, onderzoekt hoe cellulaire eiwitten zich vouwen in de vorm die ze nodig hebben om goed te kunnen werken. Cellen hebben een complexe kwaliteitscontrole die ervoor zorgt dat beschadigde eiwitten worden gemaakt of afgebroken. Outeiro gebruikt gistcellen om het vouwen van de eiwitten te bestuderen, en hoopt dat de bevindingen onderzoeken in hersencellen zullen helpen. Een betrokken gen bij de ziekte van Parkinson lijkt ook de hersenen van ZvH patiënten te veranderen, en zou een onderdeel van deze 'kwaliteitscontrole' kunnen zijn.

“

Munoz-Sanjuan: Met Pfizer hoopt het CDHI klinische studies met PDE10 begin 2014 te kunnen starten.

”

15:28 - **Marcy MacDonald**: Het muterende ZvH gen wordt tot expressie gebracht in alle cellen vanaf de conceptie tot aan de dood. Dus elk cel in het lichaam zou veranderingen kunnen vertonen.

15:29 - **MacDonald**: De ontwikkeling van de ZvH is een levenslang proces dat uiteindelijk voldoende schade veroorzaakt zodat symptomen zich ontwikkelen. Bloedcellen met het muterende ZvH gen hebben minder energie dan cellen met gewone ZvH genen. We moeten proberen om de vroegste kenmerken van de ZvH te ontdekken op de jongst mogelijke leeftijd. We kunnen de effecten van de ZvH mutatie op metabolisme (chemische reacties die ons in leven houden) bestuderen door ZvH muismodellen te gebruiken. ZvH muizen reageren anders

dan normale muizen wanneer er drastische veranderingen in hun voeding plaatsvindt. ZvH gerelateerde metabolische veranderingen zijn te zien in elk weefsel, niet alleen in de hersenen. Een voorbeeld van een metabolisch effect van de ZvH mutatie is de manier waarop de lever omgaat met glucose (suiker).

15:40 – (dit werk werd gedaan door de HDBuzzer Jeff Carroll, die zich verontschuldigt voor het tweeten terwijl MacDonald aan het woord is!)

15:42 – Deze bevindingen sluiten aan bij het gewichtsverlies wat vaak te zien is bij patiënten, en de observatie dat ZvH patiënten vaak beter te pas zijn als ze goed gevoed zijn.

15:42 - **MacDonald:** onderzoek is mogelijk gemaakt door patiënten en hun familie – het hangt af van de deelname van mensen die aangedaan zijn door de ZvH.

15:43 – Straks, **Ignacio Munoz-Sanjuan** van de CHDI stichting zal spreken over synapsen. Synapsen zijn de verbindingen tussen hersencellen. Chemische boodschappen zorgen ervoor dat aangrenzende hersencellen met elkaar kunnen communiceren.

15:44 - **Munoz-Sanjuan** begint met ons te herinneren aan de menselijke tol van de ZvH die onderzoekers motiveert – vooral hier in Latijns-Amerika. We moeten ons focussen op ZOWEL het voorkomen van schade dat veroorzaakt wordt door het mutante ZvH gen, ALS het verminderden van schadelijke effecten. CHDI werkt als een 'spil', financieren en coördineren van onderzoekers over de hele wereld. Enkele van 's werelds beste wetenschappers werken momenteel aan synapsen in de ZvH. De meeste bestaande medicijnen voor hersenziekten pakken de synapsen aan. Het begrijpen van veranderingen in de hersenen in de ZvH door middel van studies zoals TRACK-HD is cruciaal voor het opzetten van toekomstige klinische studies. De ZvH zorgt ervoor dat netwerken in de hersenen al vroegtijdig en wijdverspreid veranderen. Dat zijn de dingen die we moeten aanpakken met medicijnen. De basale ganglia hersengebieden die vroeg in de ZvH zijn aangetast en die belangrijk zijn voor bewegen en denken. Het striatum bevat vele soorten hersencellen, niet alleen neuronen (de 'denk'cellen) maar ook anderen die repareren en beschermen. Astrocyten ('steuncellen') zijn waarschijnlijk veel belangrijker in de ZvH dan eerder gedacht. Verschillende ZvH functies zoals problemen met bewegen en depressie zouden te wijten kunnen zijn aan veranderingen in verschillende delen van de basale ganglia. Eerste resultaten: elektrische stimulatie van de basale ganglia ('diepe hersenstimulatie') kan ongewenste bewegingen verminderen.

15:55 - **Munoz-Sanjuan** de inspanningen van het CHDI in het bestuderen van synapsen zijn gericht op het herstellen van hun functie. Er zijn vele verschillende 'doelwitten' in de basale ganglia die worden bestudeerd. Eén van hen zou kunnen leiden tot nieuwe geneesmiddelen. Het CHDI gebruikt muismodellen, levende hersenplakjes en fancy technologie om synapsen te bestuderen. Communicatie tussen de frontale kwabben en de basale ganglia verslechtert geleidelijk in de ZvH. Één type hersencel, genaamd medium spiny neuron, is het meeste beïnvloed vroeg in de ZvH. Ze hebben abnormale elektrische eigenschappen. Medium spiny neuronen zijn overgevoelig in de ZvH.

16:00 - **Munoz-Sanjuan**: Phosphodiesterase enzymen, of PDE's, ruimen signaalmoleculen bij synapsen op (een beetje zoals Pacman). Een PDE remmend medicijn kalmeert de overgevoelige eigenschappen van medium spiny neuronen. Het medicijn remt een bepaalde PDE, genaamd PDE-10. Het CHDI bestudeerde PDE10 levels in menselijke patiënten en vonden dat deze abnormaal waren – wat suggereert dat een PDE10 remmer kan werken. Het geven van een PDE10 remmer aan ZvH muizen gedurende 4 maanden verbetert het elektrische gedrag naar normaal. Het CDHI bestudeert WAAROM het medicijn werkt in muizen en ze plannen klinische studies. Met Pfizer hoopt het CDHI klinische studies met PDE10 begin 2014 te kunnen starten.

17:11 - **Emilia Gatto** beschrijft de verhoogde incidentie van juveniele ZvH in Latijns-Amerika vergeleken met Noord-Amerika en Europa. Er moet nog veel worden geleerd over hoe veel de ZvH voorkomt in Latijns-Amerika. Onderzoeken wijzen erop dat verbeteringen mogelijk zijn in de zorg voor ZvH patiënten in Zuid-Amerika. Sinds 2013, hebben 14 Latijns-Amerikaanse ZvH klinieken zich aangesloten bij de Red Latino-Americana de Huntington netwerk.

17:18 - **Andrew Churchyard**, van Monash University, geeft een overzicht van wat er bekend is over hoe vaak de ZvH voorkomt in Azië en Ocenanië. Churchyard stelt de vraag – kunnen we aannemen dat de ZvH er hetzelfde uitziet in genetisch diverse landen?

17:28 - **Churchyard**: Er zijn weinig gepubliceerde onderzoeken naar het algemeen voorkomen van de ZvH in landen als Japan en Taiwan. De beperkte studies suggereren dat de ZvH veel zeldzamer is in Azië dan in Noord-Amerika of Europa. Dankzij de immigratie van een vroege kolonist met de ZvH, is het vandaag de dag heel gewoon in de staat Tasmanië in Australië. Het is van veel landen bekend dat de ZvH er voorkomt, maar geen informatie over hoe veel dit het geval is.

17:36 - **Oliver Quarrel** van het Sheffield kinderziekenhuis bestudeert de prevalentie van de vroeg beginnende, juveniele, vorm van de ZvH.

17:37 - **Quarrel**: Per definitie treedt juveniele ZvH op bij patiënten onder de 20 jaar. Deze vorm van de ZvH wordt al sinds 1888 bestudeert. Historische schattingen van hoe vaak juveniele ZvH voorkomt variëren sterk. Quarrel en zijn collega's hebben de informatie van alle gepubliceerde studies naar juveniele ZvH gecombineerd, en hebben gevonden dat het voorkomt bij 5% van de ZvH patiënten. We weten nog niet of patiënten met juveniele ZvH een snellere of langzamere progressie van de ziekte hebben, vergeleken met wanneer het op volwassen leeftijd begint.

Conclusies bij zonsondergang.

Vandaag hebben we een glimp opgevangen van een paar topics die in detail zullen worden beschreven als het congres zich voortzet. We hebben 800 miljoen jaar terug gereisd naar de geboorte van het huntingtine gen en we hebben vooruit gekeken naar spannende proeven – die waarschijnlijk volgend jaar gaan starten – van nieuwe geneesmiddelen die ontwikkeld zijn om de hersenfuncties in de ZvH te verbeteren. De sfeer is gezet voor nog drie dagen van spannend nieuws, en we zullen u elke dag op de hoogte houden via Buzzilia Twitter feed.

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

Verklarende woordenlijst

ziekte van Parkinson een neurodegeneratieve ziekte die, zoals de ZvH, motorische coördinatie problemen met zich brengt

prevalentie Een cijfer dat een schatting geeft van het aantal personen in een bevolkingsgroep met een bepaalde medische aandoening.

metabolisme Het proces waarbij cellen voedingsstoffen tot zich nemen en omzetten in energie en nieuwe bouwstenen om cellen te vormen en te herstellen

stamcellen Cellen die kunnen delen in cellen van verschillende soorten, een cel die in staat is om in een ander celtype te veranderen (differentiëren)

neuron Hersencel die informatie opslaat en doorgeeft.

embryo vroegste fase in de ontwikkeling van een baby, wanneer het slechts uit een paar cellen bestaat.

PDE10 een eiwit in de hersenen dat een goed doel voor medicijnen en een biomarker kan zijn voor de ZvH. PDE10 wordt haast exclusief gevonden in delen van de hersenen waar hersencellen sterven als gevolg van de ZvH.

© 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 20 juli 2017 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/138>