

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

## 'Buzillia' van het wereldwijde Ziekte van Huntington Congres dag 3



#Buzillia, dag 3: Jeff en Ed's samenvatting van de derde dag van de ZvH Wereld Congres in Rio de Janeiro

Geschreven door Dr Ed Wild op 8 november 2013

Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Jaco Wessels

Origineel gepubliceerd op 17 september 2013

---

*Ons derde verslag van het Wereld Congres over de Ziekte van Huntington in Rio de Janeiro, Brazilië.*

08:15- Ons verslag van dag 3 van het Wereld Congres over de Ziekte van Huntington in Rio de Janeiro.

08:07 - **Jim Gusella**, één van de leiders in de jacht op het HD gen, vertelt het WCDH waarom genetica nog steeds belangrijk is voor de ZvH. Gusella is geïnteresseerd in het verschil in leeftijd wanneer ZvH symptomen beginnen. De variatie is deels genetisch bepaald. Gusella's team zoekt naar de genetische factoren waardoor mensen eerder of later de symptomen krijgen.

08:11 - **Gusella**: Het is vreemd dat terwijl één gemuteerd HD gen de ziekte veroorzaakt, het hebben van twee kopieën de ziekte niet erger maakt. Variaties in de genetische code van een aantal andere genen zouden mogelijk een rol spelen wanneer iemand de ZvH krijgt. Gusella zegt dat veel van deze genetische factoren een rol lijken te spelen bij één studie, maar dat het niet lukt om de resultaten te dupliceren in een andere. Gusella bestudeert nu het hele genoom van ZvH patiënten en probeert variaties te vinden die gerelateerd zijn aan het tijdstip dat de ziekte begint. Dit soort onderzoek vereist duizenden DNA monsters van ZvH patiënten. Gusella gelooft dat de variatie in leeftijd wanneer de ziekte begint een reden voor hoop is, want het suggereert dat het mogelijk is om de ziekte uit te stellen.



Organisatie van het Congres in Latijns Amerika heeft unieke inzichten gebracht over een deel van de wereld waar veel werk nodig is om onderzoek en zorg te verbeteren.

08:29 - **Gusella**: We hoeven alleen de juiste genen te vinden!

08:30 – Lesley Jones informeert de WCHD over wat ZvH dier modellen ons kunnen vertellen over de ziekte. Jones merkt op dat er een aantal veranderingen zijn die eerst opgemerkt waren bij dieren en pas later bij ZvH patiënten.

08:33 - **Jones:** Hoewel muismodellen van de ZvH genetisch nauwkeurig zijn, is het nog steeds niet gelukt om een geschikt medicijn te vinden. Waarom? Veel bevinding in muizen houden geen stand als experimenten worden herhaald, vanwege inconsequente rapportage en experimenten. Dit is één van de redenen waarom 'doorbraken' met muizen tot dusver niet geleid hebben tot een behandeling van de ZvH. Het werken met muizen is moeilijk en er zijn verschillende variabelen die de uitkomst van een experiment kunnen beïnvloeden. We worden steeds beter in het standaardiseren van dierproeven om 'echte' bevindingen te filteren van de valse. Jones maakt deel uit van een groep die nauwkeurig verschillende muismodellen vergelijkt.

08:42 - **Jones:** Nieuwe genetische technologieën kunnen muizen en mensen vergelijken. Daardoor weten we welke van de vele muismodellen het meest op ZvH patiënten lijkt. Door hele netwerken van genen en activiteiten in ZvH dier modellen te analyseren kunnen we patronen identificeren die bij een studie van een enkel model wordt gemist. Eén manier om te zien of bevindingen in dieren nuttig zijn is om te kijken of menselijke patiënten genetische verschillen hebben in deze genetische netwerken. Om de ruis uit de genetische signalen te halen, moeten we een gedetailleerde familie geschiedenis weten.

08:51 - **Laura Bannach Jardim,** een Braziliaanse ZvH wetenschapper, vertelt de WCHD over genetische ZvH aspecten specifiek voor Latijns Amerika.

08:52 - **Jones:** We zijn dusver niet erg goed in het verzamelen van de familie geschiedenis, maar het is erg belangrijk. Jardim herinnert de conferentie aan de complexe achtergrond van Latijns Amerikaanse mensen. Het bevat Europese, Indiaanse en Afrikaanse genen. Er zijn bijna 600 miljoen mensen in Latijns Amerika, maar we weten niet precies het aantal mensen met de ZvH. Dat de ZvH vaak voorkomt in Venezuela was al in de jaren 50 bekend. De families daar hebben een belangrijke badrage geleverd aan het vinden van het HD gen. Jardim vertelt van verschillende andere locaties in Peru en Brazilië waar de ZvH veel voorkomt.

09:16 - **Anita Goh** bestudeert genetisch discriminatie tegen ZvH patiënten en families aan de Universiteit van Melbourne

09:19 - **Goh:** We leven in een tijd dat mensen veel genetische informatie over henzelf kunnen vinden, vaak zonder enige hulp om het te begrijpen. Bedrijven als 23AndMe geven consumenten veel genetische informatie, zonder dat ze helpen de implicaties te begrijpen. 'Genetische discriminatie' is een andere behandeling of ontkenning van rechten gebaseerd op genetische informatie. Goh heeft de genetische discriminatie van Australische ZvH mutatie dragers bestudeerd in het kader van de PREDICT HD studie. Ongeveer een derde van mensen die reageerden op Goh's enquête, gaven aan genetisch gediscrimineerd te zijn geweest. Veel mensen hadden problemen met het afsluiten van een levensverzekering na hun genetische test. Goh heeft een website opgezet om Australisch ZvH families te helpen in geval van genetische discriminatie. Het heet 'Genetisch Discriminatie: Ken je rechten'.

09:48 - **Katherina Kubera** vat een aantal hersenscan studies samen, die vroege veranderingen aantonen in de manier waarop het brein van de ZvH mutatie dragers werkt. Deze veranderingen lijken vooraf te gaan aan de veranderingen in hersenvorm. Dit betekent dat ZvH hersens mogelijk al jaren compenseren voor de ziekte. Het aspect van “compensatie” is een thema van het WCHD. Hersenen kunnen kennelijk lang goed omgaan met de ZvH schade.

09:57 - **Michael Orth** bestudeert de psychologische veranderingen samenhangend met de ZvH. Orth vertelt dat hersenscans vroege krimp laten zien bij ZvH mutatie dragers, maar de mentale prestaties blijven lange tijd normaal. Orth gebruikt een techniek genaamd “transcranial magnetic stimulation” om hersenfuncties te bestuderen bij de ZvH. Met TMS kan Orth gedeeltes van hersenen tijdelijk deactiveren. Het bekijken hoe de hersenen weer wakker worden is een unieke manier om ZvH hersenfuncties te bestuderen.

“

Gusella bestudeert nu het hele genoom van ZvH patiënten en probeert variaties te vinden die gerelateerd zijn aan het begin van de ziekte. Dit soort onderzoek vereist duizenden DNA monsters van ZvH patiënten.

”

10:16 - **Tiago Mestre**, uit Toronto, is geïnteresseerd in veranderingen bij ZvH patiënten in het vocht dat de hersenen omvat - de ‘cerebrospinale vloeistof’ (CSF). Het CSF wordt uit de ruggengraat gehaald, maar omdat het direct de hersenen omspoelt is het toch geschikt om zoeken naar vroege veranderingen bij de ZvH. Mestres doel is om vroege veranderingen in CSF van de patiënt te vinden, in de hoop deze te kunnen corrigeren met een medicijn. Mestre zegt dat bij de ziekte van Alzheimer al specifieke veranderingen in het CSF geconstateerd zijn. Zover zijn we nog niet met de ZvH. Gelukkig kunnen we wel leren van de ervaringen bij andere ziektes zoals Alzheimer.

10:35 - **Christina Sampio** is klinisch hoofd bij stichting CHDI en werkt aan de ontwikkeling en testen van nieuwe behandeling voor de ZvH. Sampio’s interesse is in “biomarkers” in de ZvH. Het CHDI heeft een team dat werkt aan biomarkers voor de ZvH.

13:24 – In de familie sessie, vertelt **Ignacio Munoz-Sanjuan** over ‘Factor\_H’. Het doel van *FactorH* is om de kwaliteit van leven te verbeteren voor mensen met de ZvH in Latijns Amerika. *FactorH* is niet commercieel en niet gelieerd aan enig wetenschappelijk of ander instituut.

13:27 - **Munoz-Sanjuan**: *FactorH* richt zich op het uitvoeren van specifieke projecten, contacten onderhouden met NGO’s, bekendheid vergroten en het mobiliseren van lokale gemeenschappen. *FactorH* werkt samen met Habitat for Humanity om de noodzakelijke hulp te verlenen aan Latijns Amerikaanse families die getroffen zijn met de ZvH.

14:15 – De volgende sessie is een belangrijke - over **genetisch testen** voor de ZvH en de stand van zaken rond de voorspellende test. Een voorspellende test is wanneer mensen met het risico op de ZvH een genetische test ondergaan die duidelijk maakt of ze de mutatie hebben die de ZvH veroorzaakt. Als de mutatie aanwezig is, dan betekent dat die persoon op enig moment in

de toekomst de ZvH symptomen zal krijgen. Het besluit al dan niet te testen is een moeilijke en persoonlijke, zonder een goed of fout antwoord. Kundige genetische begeleiding is essentieel om te verzekeren dat de persoon goed geïnformeerd is en genoeg tijd heeft om alles te doordenken. Er bestaan internationaal geaccepteerde richtlijnen voor een verantwoorde begeleiding die gedetailleerd en vakkundig zijn.

14:20 - **Rhona Macleod** geeft een update over de huidige richtlijnen.

14:22 - **Macleod**: Een verwarrend gedeelte is het grijze gebied tussen een duidelijke positieve en duidelijk negatieve uitslag. Resultaten in het grijze gebied zijn zeldzaam en recent onderzoek kan helpen om het te begrijpen. Voorspellende testen voor kinderen worden niet uitgevoerd omdat ze het recht hebben om zelf te kunnen kiezen. Dit is controversieel! De richtlijnen die geschreven zijn in 1994 moeten mogelijk herzien worden na ervaringen en nieuw wetenschappelijk bewijs. De Wereld Federatie voor Neurologie en de Internationale Huntington genootschap controleren momenteel de richtlijnen. Geen enkele verandering is definitief en herzieningen moeten goed worden gekeurd door de ZvH gemeenschap.

14:42 – De vertegenwoordiger van IHA, **Asun martinez** stelt voor om de richtlijnen te herzien en ook beter te controleren dat ze worden opgevolgd.

14:48 - **Claudia Perandones** (Argentinië) merkt op dat in grote delen van Latijns Amerika genetische testen niet beschikbaar zijn of uitgevoerd worden zonder goede begeleiding.

14:56 – We horen van een Braziliaanse familielid dat 40 familieleden getest werden door een privé laboratorium en dat de resultaten naar één persoon werden gestuurd. Het was rampzalig - de richtlijnen zijn bedoeld om dit soort dingen te voorkomen.

15:19 – Een nuttige discussie met deskundigen en familieleden. Er schijnt behoefte te zijn aan herziening van de richtlijnen en controle op naleving daarvan.

16:27 – De laatste sessie van vandaag gaat over de ENROLL-HD studie.

16:28 – ENROLL-HD is een wereldwijde observatie studie dat zich richt op een zo groot mogelijke inschrijving. ENROLL heeft tot doel de ZvH te begrijpen en ook om snel deelnemers te rekruteren voor komende studies om medicijnen te testen. ENROLL geeft gekwalificeerde ZvH onderzoekers toegang tot informatie over ZvH mutatiedragers wat hopelijk een versnelling van het onderzoek bewerkstelligt.

16:32 - **Monica Haddad**, een Braziliaanse neuroloog, vertelt hoe het delen van patiënt informatie leidt tot betere zorg voor ZvH patiënten. Haddad merkt op dat de kwaliteit van zorg sterk verschilt van land tot land. Haddad hoopt dat de lessen van ENROLL, wereldwijd doktoren zal informeren over betere zorgmethoden voor de ZvH.



Vandaag is onze voorlaatste dag van het Wereld Congres dat morgen afsluit met een halve dag over nieuw ontwikkelde behandeling methoden.

16:42 - **Claudia Perandores**, een Argentijnse arts die de ZvH bestudeert, beschrijft clusters van ZvH patiënten over heel Latijns Amerika. Grote ZvH families in Latijns Amerika hebben ons al veel geleerd over ZvH genetica. Perandones zegt dat we nog meer kunnen leren.

## Conclusies van de dag.

Vandaag werd het congres toegesproken door zowel de bekende internationale ZvH onderzoekers, als door een groot aantal wetenschappers uit Latijns Amerika. We werden door hen eraan herinnerd hoe belangrijk de betrokkenheid van familieleden is voor het wetenschappelijk onderzoek. Studie resultaten waar meer dan 3000 ZvH patiënten vrijwillig aan meededen werden gepresenteerd, en ook veel resultaten van TRACK-HD, waarvoor gedurende 3 jaar intensieve studie met 300 vrijwilligers voor nodig was. Familieleden en organisaties blijven erg betrokken en gepassioneerd, zoals we dat zagen in de middag discussie over de richtlijnen voor de voorspellende test. Het is duidelijk dat we nog een lange weg te gaan hebben voor ZvH behandelingen, maar de actieve betrokkenheid van de wereldwijde ZvH gemeenschap speelt een sleutelrol voor al onze huidige successen.

---

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

---

## Verklarende woordenlijst

**genoom** al het DNA van een levend organisme, verzamelnaam voor alle genen.

**CSF** een heldere vloeistof geproduceerd door de hersenen die de hersenen en het ruggenmerg omringt en ondersteunt .

---

© 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](http://hdbuzz.net)

Gegenereerd op 7 juli 2017 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/140>