

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

## 'Buzzilia' van het Wereld Congres over de Ziekte van Huntington: dag 4



#Buzzilia, dag 4: Jeff en Ed's verslag van de gebeurtenissen van de laatste dag van het ZvH Wereld Congres in Rio

Geschreven door Dr Jeff Carroll op 22 december 2013

Bewerkt door Dr Ed Wild; Vertaald door Jaco Wessels

Origineel gepubliceerd op 18 september 2013

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

08:12 - **Bernhard Landwehrmeyer** uit Ulm en van het CHDI, begint de therapeutische sessies van het congres met een gesprek over medicijnen in ontwikkeling.

08:15 - **Landwehrmeyer**: Minstens 4 bedrijven ontwikkelen medicijnen die gericht zijn op een specifiek aspect van de ZvH - "fosfodiësterase". Het doel is duidelijk, de weg er naar toe niet! Hij zegt dat we een "luxeprobleem" hebben; te veel mogelijke behandelingsmethoden voor de ZvH om te proberen. Dus wat geven we prioriteit? Welke van de mogelijke nieuwe medicijnen testen we eerst? Hoeveel bewijs hebben we nodig? We weten hoe het moet. We kunnen meerdere trials parallel laten lopen bij ervaren testers op 4 continenten.

08:28 - **David Craufurd** (Universiteit van Manchester) vertelt over de behandeling van 'psychiatrische' of 'gedrags' symptomen bij de ZvH.

08:29 - **Craufurd**: Psychische problemen (zoals angst en depressie) komen vaak voor en zijn erg vervelend, maar zijn in de meeste gevallen behandelbaar. Dankzij gerichte multidisciplinaire zorg kunnen we deze symptomen (en de ZvH in het algemeen) veel beter behandelen dan vroeger. De ZvH patiënten in zorginstellingen leven langer en plezieriger. Apathie (verlies van motivatie) blijft echter een uitdaging. Het komt vaak voor bij de ZvH en is moeilijk te behandelen, heel anders dan depressie. Gedragsproblemen vereisen een hoge dosering en combinaties van medicijnen. Daarom is de inbreng van specialistische psychiatrie essentieel (bijv. van een ZvH kliniek). Bij ZvH duurt de medicinale behandeling voor depressies e.d. vaak veel langer omdat het een fysieke hersenziekte is.

08:53 - **Binit Shah**, een neuroloog, actief op ZvH vlak, beschrijft diepe hersenstimulatie (Deep Brain Stimulation; DBS). Bij DBS wordt een kleine elektrode direct in de hersenen gebracht waarmee specifieke delen van de hersenen gestimuleerd kunnen worden. De gedachte is om de hersengebieden die door



Bernhard Landwehrmeyer geeft een overzicht over de vele lopende en geplande medicijn trials.

de ZvH niet goed meer werken, op te peppen tot normaal niveau. Rekening houdend met het weefsel verlies in ZvH hersenen, richten chirurgen en neurologen zich op specifieke hersengebieden.

09:03 - **Shah**: De eerste keer dat DBS werd toegepast bij een ZvH patiënt was in 2004 en het had een positief effect op de bewegingen. Maar hoewel de patiënt beter bewoog, leek het hem niet te helpen bij het dagelijkse functioneren. Sindsdien zijn er met wisselend resultaat meerdere DBS pogingen gedaan bij ZvH patiënten.

09:14 – Aanvulling bij **Prof Landwehrmeyer's** verhaal: De Huntington Studie Groep doet een trial van een gemodificeerde versie van tetrabenazine voor chorea. De trial van HSG heet FIRST-HD.

09:25 - **Dr Francis Walker** vertelt over de veel voorkomende spraak- en slikproblemen bij de ZvH.

09:26 - **Walker** Spraak- en taaltherapeuten hebben wel expertise op dit gebied, maar de ZvH vereist specialistische kennis. Met ultrasoon geluid kunnen we een idee krijgen waarom slikken zo problematisch is bij de ZvH. Slikproblemen worden veroorzaakt door een combinatie van extra ongewilde bewegingen, het verlies van gecontroleerde bewegingen en psychische veranderingen. Een groot probleem is het impulsief opschrokken van het voedsel zonder de ademhaling en slikken te coördineren. Het goede nieuws is dat persoonlijk advies en oefeningen kunnen helpen om goed en veilig te slikken.

10:19 – We beginnen de sessie over gen-uitschakeling met een verhaal van **Neil Aronin** die aan dit onderwerp werkt. De groep van Aronin werkt aan zogenaamde “RNAi”. Het doel is om een specifiek gen uit te schakelen. Voor de behandeling van de ZvH willen we het ZvH gen uitschakelen omdat die de ziekte veroorzaakt. Aronin injecteert gedeactiveerde virussen in de hersenen, die de medicijnen daar bezorgen. Nadat Aronin's team de virussen bij muizen injecteert zien ze afname van het ZvH gen.

10:29 - De hersenen van muizen zijn klein. Om te kijken of de uitschakelingstechniek ook werkt bij grotere hersenen, injecteert Aronin's team schapenhersenen! Ze gebruiken schapenhersenen om het beste type virus te vinden en de optimale hoeveelheid om zoveel mogelijk hersenweefsel te bereiken. Het goede nieuws is dat het team geen verlies van hersencellen heeft gezien of enig ander nadelig effect van de injecties. In verband met een veiligheidstest gaat Aronin's team nu naar Australië om 60 schapen te injecteren met ZvH uitschakeling medicijnen. Aronin zoekt naar nieuwe methoden waarbij het niet meer nodig is direct in hersenen te injecteren.

“

Als we alles zo snel mogelijk willen, moeten we samenwerken.

”

10:40 – Dan een ander verhaal over gen uitschakeling van **Doug Macdonald** van het CHDI, die samen met Isis Pharmaceuticals een andere benadering kiest. Net als Aronin, schakelt het Isis team het ZvH gen uit, maar met een ander type medicijn met de naam “antisens

oligonucleotiden” of ASO’s. Macdonald onderzoekt een grote variëteit aan beschikbare technologieën om het ZvH gen uit te schakelen – met 13 verschillende goede resultaten.

10:54 - **Macdonald:** Een ASO gen uitschakeling behandeling met Isis en Roche gaat goed en de planning is dat eind 2014 een trial bij mensen van start gaat. Anders dan de beschreven virale studies, worden ASO’s via een infuus in het ruggenmerg gebracht en niet in de hersenen geïnjecteerd. Net als de geïnjecteerde medicijnen, verspreiden ASO’s zich goed door de hersenen maar ze komen niet in de dieper gelegen gedeelten.

10:57 – Macdonald en Aronin suggereren dat de geïnjecteerde virale benadering en het ASO infuus complementair kunnen werken om het ZvH gen uit te schakelen.

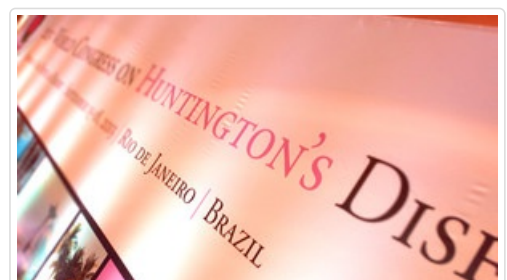
10:59 - **Macdonald:** CHDI en Sangamo ontwikkelen een nieuwe techniek die een deel van het ZvH gen uit het DNA knipt. De eerste resultaten laten zien dat deze DNA bewerking werkt, en bovendien ook nog onderscheid kan maken tussen ‘goede’ en ‘slechte’ ZvH genen. Voordat ZvH gen uitschakeling medicijnen klinisch getest kunnen worden, moeten we in staat zijn om het ZvH gen gehalte goed te meten. Anders weet je niet of je uitschakelingmedicijn echt werkt.

11:06 - **Macdonald:** Het CHDI team denkt te weten hoe ze het ZvH gen product in het ruggenmerg van patiënten moeten meten. Dat zou geweldig zijn, want daardoor kunnen we aantonen dat gen uitschakeling medicijnen werkelijk werken bij mensen. Er is verbazend veel vooruitgang geboekt met gen uitschakeling voor de ZvH! En als één behandeling niet werkt dan zijn er nog andere in de pijplijn.

11:14 - **Joaquim Ferreira** houdt de toehoorders voor dat, hoewel er nu nog geen genezing voor ZvH is, er wel degelijk behandelingen bestaan die de patiënten helpen. Elk stadium van de ZvH is qua symptomen een andere ziekte. Dus moeten artsen die ZvH patiënten behandelen inspelen op veranderingen. Veel behandelingsmethoden die artsen gebruiken hebben misschien geen degelijke wetenschappelijke onderbouwing, maar ze zijn wel gebaseerd op ervaring.

11:45 - **Raymond Roos** (Leiden, Nederland) spreekt over de optimale zorg in late stadia van de ZvH. Deze zorg wordt vaak over het hoofd gezien of kan niet aangeboden worden door ZvH klinieken.

11:51 - **Roos:** In Nederland is medicinale euthanasie een optie. Het is strikt gereguleerd om te verzekeren dat er geen misbruik van wordt gemaakt. De meeste patiënten hebben nagedacht over hun behandeling rond hun levenseinde. Dit wordt vaak vergeten in gesprekken met artsen.



Vandaag was het de laatste dag van het 2013 ZvH Wereld Congres, maar het onderzoek gaat door... 24/7/365.

12:00 – Het congres sluit af met een dankwoord aan de organisatie en in het bijzonder aan Dr. Francisco Cardoso en Dr. Monica Haddad.

## Conclusies van de dag.

In de sessies van vandaag, konden we nauwelijks de tel bijhouden van het aantal klinische trials

en nieuwe behandelingen die ontwikkeld zijn voor de Ziekte van Huntington. Sommige zijn onderweg, anderen gepland. Sommige zijn gericht op verbetering van de symptomen, andere op vertraging of stoppen van de ziekte. Om alles zo snel mogelijk te laten gebeuren, moeten we samenwerken. Onderzoekers moeten vooruitgang forceren in de wetenschap, en de ZvH families moeten alert en geïnformeerd blijven. Ze moeten bereid zijn om mee te werken aan elk patiënt gericht onderzoek - niet later, maar nu - , om geen seconde te verliezen en snel behandelingen te kunnen aanbieden aan de mensen die het nodig hebben.

Tot ziens vanuit Rio, kijk naar onze 'Buzzilia' video's en houd HDBuzz in de gaten voor al het interessante nieuws op het gebied van ZvH onderzoek.

---

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

---

### **Verklarende woordenlijst**

**chorea** onvrijwillige, onregelmatige 'ongedurige' bewegingen die veel voorkomen bij de ZvH

---

© HDBuzz 2011-2018. 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 16 januari 2018 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/141>