

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

## EuroBuzz 2014 Video, dag een



Video van de eerste live sessie vanuit de European Huntington's Disease Network conferentie

Geschreven door Dr Ed Wild op 27 november 2014

Bewerkt door Dr Jeff Carroll; Vertaald door Vik Hendrickx

Origineel gepubliceerd op 10 oktober 2014

---

*Hierna vind je de video van Ed en Jeff met het overzicht van de wetenschappelijke inzichten die aan bod zijn gekomen op de eerste dag van de EHDN conferentie in Barcelona.*

**ANNOUNCER:** Dames en heren, welkom op EuroBuzz. Hier zijn uw gastheren Ed Wild en Jeff Carroll. [Applaus]

**JEFF:** Dit is mijn leukste kant.

**ED:** Goedenavond, staan we goed? Neen, we staan omgekeerd is het niet?

**JEFF:** Dat is beter.

**ED:** Europa, Amerika, zoals een wereldkaart. Zo weet je wie wie is want er bestaat geen andere manier. Dus, goedenavond. Mijn naam is Ed Wild. Ik ben een ZvH onderzoeker en neuroloog uit Londen.

**JEFF:** Mijn naam is Jeff Carroll. Ik ben ook een ZvH onderzoeker maar ook familiaal betrokken. Jullie zijn hier vanavond bij ons voor twee redenen. Een daarvan is dat er honderden familieleden aanwezig zijn, en dat is prachtig, en terwijl zij al die woorden van de wetenschappers hoorden, verstonden ze daar misschien geen enkel woord van. En ook omdat

wij gaan proberen de opwinding over wat er vandaag te zien was over te brengen naar een breder ZvH publiek dat niet naar de video kon kijken die vanuit Barcelona uitgezonden werd. Dank dat je hieraan deel neemt.

**ED:** En dit is onderdeel van onze inspanningen om wetenschappelijk nieuws over de ZvH, en de opwinding die daar terecht mee gepaard gaat, wereldwijd toegankelijk te maken voor de ZvH . gemeenschap. Ons HDBuzz project beoogt nieuws te brengen in duidelijke taal voor iedereen die in de ZvH geïnteresseerd is.

**JEFF:** Nu we het toch over HDBuzz hebben willen we de tijd nemen, nu we in Spanje zijn, om onze vertalers naar het Spaans en andere Europese talen te bedanken voor het eindeloos aantal uren om wetenschappelijk nieuws over de ZvH op HDBuzz beschikbaar te maken, niet alleen voor Engelstaligen, want, tot mijn verwondering spreekt niet iedereen Engels in Europa of daarbuiten. Niet iedereen kan dat, dus laat ons een minuutje nemen. Ik weet dat er heel wat vertalers hier aanwezig zijn. Vertalers, als jullie ooit een HDBuzz artikel vertaalden, sta dan a.u.b. even op?

**ED:** Of maak wat rumoer in jullie eigen taal. [Applaus]

**JEFF:** Samen met mij, applaus a.u.b. Dank U [Applaus]

**JEFF:** Dank

**U ED:** Ik, als ik zeggen mag, ben best tevreden dat, als gevolg van de gebeurtenissen, er geen nieuwe Schotse versie van HDBuzz nodig is [publiek reageert]

**ED:** Bah, ok. Ik ga niet terug naar het V.K. Dus, wat we hier te doen hebben... Vandaag hebben we een iets kortere versie en morgen een iets langere en wat we willen is jullie enige korte mededelingen geven [gelach]

**ED:** Sommige thema's die ons gedurende de dag opgevallen zijn. Ik zou nalatig zijn indien ik niet zou benadrukken dat de boeiendste voordracht vandaag door mijn baas, Professor Sarah Tabrizi. gegeven werd. [gelach]

**ED:** De auteur heeft geen belangenconflict te meden. [Gelach]

**ED:** Sarah sprak over de natuurlijke geschiedenis van de ZvH, met andere woorden wat we weten over de ZvH en de impact er van op mensen, niet bepaald een kleine topic. Eén van de dingen die mij echt heeft geraakt en is blijven weergalmen in mijn hoofd, is dat ze zei dat zij hoopt en optimistisch is dat de ZvH behandelbaar, en zelfs vermijdbaar zou worden gedurende haar professionele leven en ik voel exact het zelfde. Sta mij toe, Jeff iets dieper op deze gedachte in te gaan. Als ik met patiënten en families praat zeg ik dat de ZvH de best behandelbare onbehandelbare hersenziekte is. Daarmee bedoel ik dat, in tegenstelling tot andere hersenziekten zoals Alzheimer of Parkinson, we exact weten waardoor de ziekte ontstaat bij iedereen die de ziekte heeft. Het is het gemuteerde Huntington gen. Iedereen met deze mutatie zal, tot we er iets aan kunnen doen, ziek worden. Nu, dat is duidelijk slecht nieuws

voor mensen met de mutatie, maar dat is groot nieuws voor het onderzoek omdat we weten wat we moeten doen om de ZvH te voorkomen. We moeten de slechte effecten van dat gen stoppen. Dus hebben we dat enorme startvoordeel op andere taaie hersenziekten en dat is een groot voordeel. Ik denk dat dit één van de vele redenen is waarom ik, en ik denk iedereen in deze ruimte, optimistisch is dat we een efficiënte behandeling voor de ZvH kunnen ontwikkelen. Hierover sprekend geeft mij dat de kans Sarah's slide die zij voorstelde in herinnering te brengen. Het is hét gespreksonderwerp van de conferentie. Dit is een kaart van onderling verbonden hersengebieden en het geeft mij de kans te zeggen wat iedereen denkt, dat we de ballen van Sarah Tabrizi's bewonderen. [Gelach]

**ED:** Jeff.

**JEFF:** Verder gaande. [Gelach]

**JEFF:** Ik zou willen zeggen dat een ander thema van de conferentie de integratie is van technologieën. Dit was een gebied dat lange tijd gedragen werd door individuele wetenschappers en klinici die los van elkaar de dingen onderzochten, werkende in hun eigen lab, en de netwerken die recent opgericht werden vormen zich verder en groeien, en hebben op een verbazingwekkende manier vooruitgang geboekt. En niet alleen de meer gesofisticeerd wordende klinische netwerken met als doel wereldwijd gegevens van ZvH patiënten samen te brengen - zoals ENROLL waarover Bernhard Landwehrmeyer heeft gesproken. Ze hebben meer dan honderd centra over heel de wereld en duizenden patiënten die deelnemen samen gebracht, maar ook bijgedragen tot de integratie van de technologie. Dus in plaats van individuele wetenschappers die in hun eigen lab één voor één DNA sequenties analyseren, horen we nu van studieresultaten waar letterlijk miljoenen DNA sequenties op één enkele chip geanalyseerd worden. Dus, enerzijds komen de klinische en zeer goed ontwikkelde netwerken samen, en ook de hardware, de technologie, de computers en de MRI scanners die worden gebruikt, en dit op echt nieuwe en opwindende manieren.

**JEFF:** Wat ik zeker ook wil belichten als één van de aandachtstrekkers vandaag – het viel mij op in de namiddagsessie over KMO remmers. Dit zijn in principe medicijnen waar – naast andere medicijnen – door het CHDI aan wordt gewerkt, en het doel er van is te trachten het evenwicht te herstellen in de balans tussen nuttige en schadelijke chemicaliën in de hersenen . De vooruitgang is... het werk verloopt echt goed maar wat mij opviel was hoe de aanpak van de personen die hieraan meewerken veranderd is over de laatste 10 jaar of zo. Wat wij nu horen is, omdat veel meer wordt bijgedragen door experts in het ontwikkelen van medicijnen, het verbeteren van moleculen, en het sturen van medicijnen naar een welbepaald doel, en dit vervolgens begeleiden door het testproces in modellen, het moduleren van systemen en dan door klinische proeven brengen; dat dit echt een troef is voor de gemeenschap en dat dit steeds meer een thema werd de laatste jaren en ik denk dat dit ons echt gaat verder helpen wanneer we patiënten voor het eerst gaan behandelen met deze medicijnen om zo het verschil te maken dat we willen maken. Dus dit was echt een voordracht om moed uit te putten. Dus het ding waar we ons voor de resterende tijd willen op concentreren is een specifieke vaststelling die ons echt boeide en die het waard is nader bekeken te worden, ook door de personen die ons online

volgen, en het is afkomstig uit de genetische modificeer sessie van deze morgen. Dus Jeff wat is een 'genetische modificeerder'

**JEFF:** Als we de ZvH bekijken weten we dat elke patiënt met de ziekte fundamenteel de zelfde mutatie heeft. Deze werd in '93 gevonden en sinds dan weten we met zekerheid, wat genetisch gesproken bij iedereen de ZvH veroorzaakt. Maar zoals alle familiaal betrokkenen goed weten, is er heel wat variatie in tijdstip waarop men de eerste symptomen van de ziekte ontwikkelt. En voor een gegeven mutatiegraad kan je ruwweg voorspellen wanneer iemand symptomen zal krijgen, maar sommige mensen krijgen deze vroeger en andere later. En als je echt goed kijkt naar families, wat onderzoekers gedaan hebben, besef je dat de verschillen, en hoe vlug je de symptomen ziet voor een gegeven mutatie, op zich erfelijk zijn. Voor een bioloog, een geneticus, wil dit zeggen dat als iets erfelijk is het waarschijnlijk genetisch is, dus zijn er genetische verschillen die bij mensen bepalen of het ziektebegin zich ofwel relatief vroeg ofwel relatief laat zal ontwikkelen. Dus daar zoeken we naar. Naar onze zogeheten 'genetische modificeerders' die bepalen wanneer iemand de ziekte zal ontwikkelen. Dus wat we vandaag in een sessie besproken hebben is iets dat we een GWA studie noemen. Dus Ed, wat is een GWAS?

**ED:** Dus ja, GWA staat voor Genome-wide associatie studie en in essentie zijn daar twee zeer grote getallen voor nodig. Het eerste is een zeer groot aantal patiënten die bloed geven waaruit men DNA haalt dat men op één plaats verzamelt, en de studie die vandaag voorgesteld werd door Leslie Jones en Jong-Min-Lee was een internationale samenwerking met DNA van meer dan 4,000 personen. Het tweede grote getal is het aantal verschillen waar men naar kijkt in het DNA van al deze personen, en moderne genetische technologie stelt ons nu in staat te kijken naar miljoenen verschillen in één experiment. En in dit experiment worden acht miljoen spellingsverschillen in het DNA van deze personen overgenomen. Dus dit is een Genome-wide Associatie studie. De kracht hiervan komt uit het aantal genen waar men naar kijkt en het aantal patiënten, en door de combinatie van beiden springen belangrijke elementen er bovenuit, boven het achtergrond geluid van de genetische data. Dus, wat vonden ze?

**JEFF:** Wel, ik denk boeiende dingen voor iedereen hier aanwezig, zij vonden wat wij "hits" noemen, raakpunten. Zij vonden plaatsen waarvan we met grote wiskundige zekerheid kunnen zeggen dat daar sequenties zijn die - als je één versie van die sequentie hebt - je ofwel een vroeg ofwel een laat ziektebegin kan hebben. En, feitelijk, vonden ze meer dan één plaats die daarvoor in aanmerking kan komen. Wat mij interessant lijkt, ze vonden genetische variaties, die zowel een vervroegd ziektebegin kunnen veroorzaken als andere varianten, die het ziektebegin belangrijk kunnen vertragen. Dit is belangrijk voor komende studies en is het resultaat van hard werk gedurende vele jaren, en van veel geld. We weten nog niet wat deze wijzigingen juist betekenen maar er waren deze morgen enige pogingen, gegevens van vroeger die aangeven dat een deel van het proces dat verkeerd loopt ten gevolge van deze veranderingen, te maken heeft met het echt belangrijke DNA reparatieproces dat in elke cel aanwezig is en dat gezond moet blijven; en andere bestaande gegevens van muizen suggereren dat dit proces verkeerd

zou kunnen lopen bij de ZvH, en dit is dus een mooie bevestiging van deze hypothese. Dus dit is degelijke wetenschap maar, Ed, misschien kan je de mensen uitleggen waarom? Wat zijn de gevolgen voor therapieën in ontwikkeling?

**ED:** Ja, dat is een belangrijk punt omdat we fundamenteel niet in staat zijn het DNA van mensen te wijzigen. We spreken dus over mensen met in hun lichaam genen - die meer dan we zouden verwachten -het ziektebegin waarschijnlijk vervroegen of verlaten,. We kunnen, spijtig genoeg, het DNA van mensen niet editeren, alhoewel daar tegenwoordig aan wordt gewerkt. Het onmiddellijke belang van deze bevindingen is dat het hier echte gegevens betreft van duizenden patiënten waarvan we in het echte leven kunnen zeggen hoe de ZvH zich in echte patiënten gedraagt. Het hele experiment, zegt de prominente geneticus Jim Gusella, het hele experiment zit reeds in die DNA molecule en Moeder Natuur voert dat experiment voor ons uit. Het belang van deze bevindingen is dat ons wordt verteld dat dit echt belangrijke, uit het echte leven afkomstige veranderingen zijn en, in essentie, als het DNA-reparatiesysteem aangetast wordt door deze genetische verschillen, dat dan veel aandacht moet gefocust worden op het uitzoeken hoe deze verschillen ingrijpen, hoe ze het ziektebegin veranderen, en vervolgens het medicijnenonderzoek daar naar toe sturen om hopelijk te trachten met een pil deze gunstige veranderingen in het DNA te reproduceren of sommige van de schadelijke effecten van deze verschillen te blokkeren. Het is dus werkelijk een stap in de goede richting en de volgende stappen zijn niet minder belangrijk maar het is werkelijk fantastisch want men werkt hier aan sinds 2008, en het was heel goed mogelijk dat dit op niets zou uitdraaien maar in feite brengt het erg nuttige en belangrijke inzichten.

**JEFF:** Dat is opwindend. Dit zou niet HDBuzz zijn indien we jullie niets triviaals zouden aanbieden om jullie gezonde wetenschappelijke kennis aan te scherpen. Dus nu volgt een korte quiz over Barcelona zodat jullie met iets compleet nutteloos kunnen vertrekken. OK, roepen maar. We hebben geen tijd meer voor andere zottigheden. Wie is dit op dit beroemde Barcelonese standbeeld?

**AUDIENCE:** Christopher Columbus.

**JEFF:** Columbus.

**ED:** Zegt er iemand Al Gore? [Gelach]

**JEFF:** OK, en waar wijst hij naar toe?

**AUDIENCE:** America. Mallorca.

**ED:** Iemand zei Mallorca. De meesten zeiden Amerika.

**JEFF:** In feite, wijst hij in de tegenovergestelde richting van Amerika om redenen die klaarblijkelijk niemand verstaat. En we weten niet of het foute aardrijkskunde is van de beeldhouder of zo. Kies zelf maar. Maar dit is uw grappige Barcelona feit voor deze dag. [Handengeklap]

**ED:** Nogmaals een applaus voor Christopher Columbus hier. [Gelach en applaus]

**ED:** Er worden al veel plaatsen naar hem genoemd. Hij heeft ons applaus niet nodig. Dit is het van ons voor deze avond. Morgen avond, zoals reeds gezegd, zal het iets langer duren en hebben we iets amusant voor jullie in petto. Men heeft ons gevraagd er op te wijzen dat er tapas zijn. De begeleide postertour start om 6.30 h. De streaming van “Alive and well” de film met in de hoofdrol, , oh nee niet in de hoofdrol Jeff Carroll. [Gelag]

**ED:** De film met onder andere Michael Hayden die in deze ruimte wordt vertoond en een andere documentaire “Do You Really Want To Know?” met, spijtig, een rol voor Jeff Carroll, wordt vertoond in het auditorium hier beneden. Dat is het wat ons betreft. Ik zeg Hasta La Vista, baby! en tot morgen. [Applaus]

---

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

---

### **Verklarende woordenlijst**

**KMO** Kynurenine mono-oxygenase, een enzym dat de balans controleert tussen schadelijke en beschermende chemicaliën die vrijkomen bij de afbraak van eiwitten

---

© 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 21 juli 2017 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/178>