

Wetenschappelijk nieuws over de Ziekte van Huntington.

In eenvoudige taal. Geschreven door wetenschappers.

Voor de hele ZvH gemeenschap.

[Nieuws](#) [Glossarium](#) [Over HDBuzz](#)
[Over HDBuzz](#)

[Personen](#) [Veel Gestelde Vragen](#) [Legaal Sponsoring](#) [Delen](#) [Statistieken](#) [Onderwerpen](#) [Contact](#)

[Volg](#)

[Volg](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [RSS Feed](#) [E-mail](#)

[Zoeken in HDBuzz](#)



 [Nederlands](#)

[Nederlands](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Meer informatie.....](#)

Bent u op zoek naar ons logo? U kunt ons logo downloaden en meer informatie over het gebruik van het logo verkrijgen op onze [deelpagina](#).

HDBuzz meldt zich bij Enroll-HD

Zoals beloofd schrijft Jeff Carroll van HDBuzz zich uiteindelijk in voor de Enroll-HD studie. Leer hier meer over deze belangrijke globale ZvH studie.



Geschreven door [Dr Jeff Carroll](#) 2 september 2018 Bewerkt door [Dr Ed Wild](#) Vertaald door [Vik Hendrickx](#) Origineel gepubliceerd op 31 juli 2018

De Enroll-HD studie is het grootste klinische onderzoek naar de ziekte van Huntington ooit. Waar gaat dit allemaal over, en waarom is Enroll-HD zo belangrijk in de strijd tegen de ZvH? Volg voor meer informatie HDBuzz's eigen Jeff Carroll terwijl hij zich inschrijft in de Enroll-HD-studie.

Wat is [observationeel](#) onderzoek?

[Observationeel](#) onderzoek is onderzoek waarbij de onderzoeker zich beperkt tot het verrichten van waarnemingen. Simpel gesteld is de ZvH iets heel eenvoudig - als je een mutant ZvH-gen van je moeder of vader erft zal je onherroepelijk ziektesymptomen ontwikkelen. De ziekte kan zowel bewegingsveranderingen veroorzaken als denk- en stemmingsproblemen.

Het UBC Centre for Huntington Disease is hier in het overweldigende Djavad Mowafaghian Centre for Brain Health

Zoals alle ZvH families weten evolueert de ziekte anders bij elke patiënt. Onderzoekers blijven achter met belangrijke vragen over de ziekte - waarom slaat de ziekte eerder toe bij sommige mensen dan anderen? Welke hersendelen zijn betrokken bij het produceren van deze symptomen? Hoe komt het dat sommige ZvH-patiënten zeer ernstige bewegingsproblemen hebben maar vrij helder denken, terwijl anderen normaal lijken te bewegen maar explosieve woede of prikkelbaarheid ervaren?

Om deze vragen te beantwoorden moeten onderzoekers ZvH-patiënten bestuderen of **observeren**. Voor elk wetenschappelijk experiment is ook een **controlegroep** ter vergelijking nodig. In het geval van de ZvH bestaat deze controlegroep het best uit mensen die de ZvH-mutatie niet hebben, maar wel in dezelfde omgeving leven als mensen met de mutatie. Om die reden zijn de

niet-aangetaste familieleden van ZvH-patiënten de ultieme controlegroep voor een ZvH-onderzoek: de broers en zussen, echtgenoten en kinderen die de ZvH-mutatie niet hebben meegekregen.

Cruciaal is dat Enroll-HD toegankelijk is voor iedereen uit een ZvH-familie, **zelfs als men geen genetische test heeft ondergaan**. Uw genetische status zal nooit bekend worden gemaakt aan u of aan het personeel van uw onderzoekscentrum.

Wat is Enroll-HD?

Om betere behandelingen voor de ZvH te ontwikkelen moeten we deze ziekte beter begrijpen. We doen dit door gebruik te maken van observationele studies van ZvH-families. In dit kader plaatst Enroll-HD zich. Het is een **wereldwijde observationele studie voor families met de ZvH**. Enroll-HD wordt gesponsord door de CHDI-stichting, een non-profitorganisatie met als uitsluitend doel het versnellen van de ontwikkeling van nieuwe, effectieve behandelingen voor de ZvH.

Enroll-HD ontstond uit de samenvoeging van REGISTRY (een grote Europese observationele ZvH-studie van het European Huntington's Disease Network) met de COHORT studie van de Huntington Study Group. Je kan meer lezen over de geschiedenis van Enroll-HD in een vroeger HDBuzz-artikel (<https://nl.hdbuzz.net/005>). Sinds de lancering is Enroll-HD enorm gegroeid en omvat nu meer dan 16.000 deelnemers in Noord- en Zuid-Amerika, Europa en Australië.

Door bij deze vrijwilligers de vordering van de ZvH te bestuderen kunnen onderzoekers het ziekteproces steeds gedetailleerder begrijpen. Tientallen onderzoeken zijn al gepubliceerd op basis van gegevens verstrekt door deelnemers aan Enroll-HD, waarbij alles is onderzocht. Van het effect van de bloeddruk op de symptomen van de ZvH, tot de vraag of een HIV-infectie de voortgang van de ZvH zou kunnen beïnvloeden.

In een recent voorbeeld hebben onderzoekers van IBM en de CHDI Foundation met geavanceerde wiskundige analysetechnieken onderzocht hoe specifieke ZvH-symptomen in de loop van de tijd veranderen. IBM was in staat om zijn enorme ervaring in kunstmatige intelligentie over te brengen op ZvH-onderzoek. De betrokkenheid van deze fantastische onderzoekers toont aan dat, als je een hele goede dataset opbouwt, toponderzoekers met je willen samenwerken om meer inzicht te krijgen.

Enroll-HD wordt soms een *platform* genoemd. Dat betekent dat Enroll-HD zo ontworpen is dat andere wetenschappers de beschikbare gegevens kunnen gebruiken om eigen vragen te beantwoorden. Omdat Enroll-HD al een enorme groep ZvH-familieleden groepeerd, hoeven andere in Huntington geïnteresseerde onderzoekers geen tijd te besteden aan het zoeken van kandidaten want ze zijn reeds beschikbaar! Deze ZvH-familieleden kunnen vervolgens worden uitgenodigd om deel te nemen aan andere onderzoeksprojecten.

Aanmelden voor Enroll-HD

Jeff tekent het ENROLL-HD-toestemmingsformulier dat, geloof het of niet, volledig begrijpelijk is! En ja, dat is echt mijn handtekening.

Uw onverschrokken HDBuzz-verslaggever - ik, Jeff Carroll - komt uit een ZvH-familie en heeft aan een aantal ZvH-observatiestudies deelgenomen. Maar op de HDSA-conventie van 2018 toen Dr. Ed Wild iedereen die aan Enroll deelnam opriep om de hand op te steken, was de mijne daar niet bij. Ik ben er gewoon nooit toe gekomen!

Ik nam mij voor om daar bij een eerste gelegenheid iets aan te doen. Een afspraak maken bij een instituut in mijn buurt was eenvoudig. Na contact via e-mail werd ik op een dinsdagmiddag uitgenodigd voor een **eerste kennismaking**. Bij dit eerste contact met Enroll-HD vraagt men aan de studiedeelnemers extra informatie en krijgen zij bijkomende inlichtingen.

Toestemming na daadwerkelijk goed geïnformeerd te zijn.

Mijn afspraak begon met het zeer zorgvuldig doornemen van het Enroll-HD toestemmingsformulier. Toestemmingsformulieren kunnen erg saai zijn en velen van ons ondertekenen ze snel en gaan dan verder. Maar het toestemmingsformulier voor Enroll-HD is echt duidelijk geschreven en legt alles heel goed uit.

Overweeg alles grondig, want je doneert potentieel gevoelige medische info, misschien zelfs DNA. Wil je dan niet weten hoe alles in zijn werk zal gaan? Wie gaat dat blijven opvolgen en hoe zal men zeker stellen dat jouw stalen en informatie veilig zijn? Het Enroll-HD toestemmingsformulier legt al deze kwesties uit in duidelijke taal en de medewerkers hielpen mij bij het doorlopen van het document.

Vragen, vragen, vragen

Nadat ik de toestemming had ondertekend ging het verder met mijn medische voorgeschiedenis en een reeks vragenlijsten om vast te leggen hoe ik me recentelijk voelde, zowel mentaal als fysiek. Het lijkt misschien vreemd om gezondheidsproblemen te beschrijven die geen verband houden met de ZvH - wie maalt er nu om mijn bloeddruk als men een hersenziekte zoals ZvH bestudeert?

Maar eigenlijk hebben onderzoekers onverwachte verbanden gevonden tussen een aantal gezondheids- en levensstijlfactoren en de voortgang van de ZvH. Het is dus het erg belangrijk dat dit soort informatie correct wordt verzameld, zelfs als het op dat moment niet relevant lijkt.

Na het invullen van die formulieren onderging ik vervolgens een korte reeks cognitieve of denk tests. Als deelnemer aan de TRACK-HD-studie, die tientallen van deze tests omvatte, was ik aangenaam verrast te ontdekken dat Enroll-HD slechts een paar open-en-papier gebaseerde tests omvatte.

Jeff vervolledigt formulieren die zijn recente gemoedstoestand en gezondheid beschrijven

Onder andere zaken als het matchen van symbolen met getallen. Ook een aantal verbale tests zoals na het zien van een aantal objecten, me deze na een korte tijd te herinneren en op te noemen. Zoals iedereen die deze testen doet, voelde ik me meestal dom! De medewerkers die me hielpen waren vriendelijk en ondersteunend en de testen waren voorbij voordat het object dat ik me niet kon herinneren mij gek zou hebben gemaakt (het was een giraffe). Ze gaven ook aan dat de tests zo ontworpen zijn zodat iedereen ze moeilijk zou vinden, ook als men over perfecte denkvaardigheden beschikt.

Bij de arts

Na het voltooien van deze hersenkrakers, volgde een formeel neurologisch onderzoek door Dr. Blair Leavitt, een van 's werelds beste ZvH-artsen en onderzoekers. Dr. Leavitt was zeer grondig en zorgvuldig, en observeerde me nauwlettend terwijl ik enkele eenvoudige bewegingen maakte.

Dit was allemaal vrij eenvoudig - zoals hiel-teen lopen, en het wisselend uitvoeren van bepaalde bewegingen met mijn handen. Ondanks de eenvoud van deze bewegingen zijn neurologen zoals Dr. Leavitt erg goed in het waarnemen van subtiele - of niet zo subtiele - veranderingen die optreden bij ZvH en andere ziekten. Eerlijk gezegd was het een beetje stressvol om iemand zo aandachtig naar je te zien kijken als je beweegt, maar Dr. Leavitt was heel vriendelijk en ondersteunend en we zijn er zonder al te veel zorgen door geraakt.

Interessant genoeg bood Dr. Leavitt na mijn bewegingsonderzoek aan om zijn bevindingen met mij te bespreken. Hij legde uit dat hij op dit moment niet als mijn persoonlijke arts optrad, omdat dit een wetenschappelijk onderzoek was, maar dat hij bereid was zijn indrukken met mij te delen - 'als ik ze wilde horen'.

Dit verbaasde me, maar ik besepte dat het een geweldige hulp kan zijn om leden van de ZvH-gemeenschap te helpen deskundig inzicht te krijgen in hun toestand, terwijl ze aan onderzoek deelnemen. De meeste leden van de ZvH-familie krijgen niet vaak een expert als Dr. Leavitt te zien, en het is geweldig om van de gelegenheid gebruik te maken om er één te ontmoeten.

Bloed - waar is dat goed voor?

Het laatste deel van mijn bezoek aan Enroll-HD was een vrijwillige donatie van bloedstalen. Maak je geen zorgen - als om een of andere reden bloed doneren voor jou niet mogelijk is, kan je nog steeds deelnemen aan Enroll-HD. Maar de bloedmonsters, en met name het DNA dat uit het bloed wordt gehaald, vormen een groot deel van wat Enroll-HD doet voor ZvH-onderzoekers. Een deel van het staal wordt gebruikt om de ZvH-status vast te stellen, maar de resultaten zijn gecodeerd, zodat de genetische status voor u en de arts onbekend blijft. De rest van het monster wordt gebruikt om DNA en cellijnen te extraheren die nodig zijn voor ZvH-onderzoek.

Een specifiek voorbeeld: In 2016 rapporteerde HDBuzz over de resultaten van een enorme genetische doorlichting (zie: <https://nl.hdbuzz.net/200>) van ZvH-families. Dit leverde echt belangrijke nieuwe inzichten op wat betreft het sneller of trager evolueren van de ZvH.

Een motorische test helpt artsen precies te begrijpen hoe een deelnemer beweegt en of dit evolueert

Dat is echt belangrijk, maar dit soort onderzoek vraagt letterlijk duizenden ZvH-stalen van families met zoveel mogelijk genetische diversiteit. Volgens onderzoekers die dit [genoom brede associatieonderzoek](#) uitvoeren, bevat de huidige versie van de analyse meer dan 9000 DNA-monsters van de ZvH!

Veel van de 9.000 mensen die DNA doneerden voor onderzoek hadden geen idee dat nieuwe technologieën zouden worden ontwikkeld die briljante onderzoekers in staat stellen om dit soort analyses uit te voeren. Dat is precies waar Enroll-HD zo geschikt voor is: zeer zorgvuldig DNA-stalen verzamelen, met daarbij een momentopname van hoe de persoon die heeft gedoneerd zich op dat moment voelde.

We weten niet hoe stalen nog zullen worden gebruikt, omdat bijna elke maand er nieuwe manieren lijken te zijn om DNA te analyseren of te gebruiken om ziekten zoals de ZvH beter te begrijpen. Het is dus heel spannend om bloed te kunnen doneren en te weten dat dit DNA een klein onderdeel is van de oplossing voor het probleem van de ZvH.

Zoals ik hierboven al zei, Enroll-HD is een *platform* studie. Dit betekent dat andere onderzoekers met specifieke interesses worden aangemoedigd om hun eigen studies uit te voeren, en daarbij gebruik te maken van de vrijwilligers van de Enroll-HD ZvH-families. De UBC HD-kliniek voert bijvoorbeeld ook een onderzoek uit met de naam HDClarity (de primaire onderzoeker van HDClarity is Dr. Ed Wild, medeoprichter van HDBuzz en hoofdredacteur). HDClarity verzamelt en bestudeert cerebrospinale vloeistof - de heldere vloeistof die hersenen en ruggenmerg omringt - en hoe deze verandert bij mensen met de ZvH. In de UBC-kliniek worden deelnemers aan Enroll-HD gevraagd of ze willen bijdragen aan de HDClarity-studie door cerebrospinale vloeistof te doneren tijdens hun bezoek aan Enroll-HD.

Zie je hoe Enroll-HD een platform is? De onderzoekers van HDClarity hoeven niet eigen vrijwilligers te werven, of DNA of andere monsters te verzamelen. Ze zijn er al als onderdeel van het bezoek aan Enroll-HD. Dit is mogelijk een van de belangrijkste manieren waarop Enroll-HD kan groeien en ons kan helpen om ZvH-behandelingen te vinden.

De testselectie

Enroll-HD is ook op een andere manier een platform, namelijk voor klinische rekrutering. Wanneer een nieuwe medicijnstudie op het punt staat om patiënten te werven op een gegeven locatie, is het eerste wat het team gaat doen, kijken naar de Enroll-HD-database. Dit om de klinische toestand en andere gegevens van mensen te vergelijken met de criteria voor de studie, en om zo de deelnemers te identificeren die geschikt kunnen zijn voor de proef. Het is nooit een *verplichting* om deel uit te maken van Enroll-HD om deel te kunnen nemen aan een klinische proef - maar het is een zeer goede springplank om hoog op de lijst met kandidaten te komen.

Tot slot

En met die bloeddonatie was mijn bezoek gedaan. Ik kreeg mijn reiskosten vergoed, werd bedankt door het personeel van de kliniek en liep de deur uit. Het hele bezoek duurde iets meer dan anderhalf uur en toekomstige bezoeken kunnen zelfs korter zijn.

Ten slotte worden biologische monsters verzameld. Wat mij betreft omvatte dit een bloedstaal - andere stalen kunnen worden afgenomen, inclusief hersenvocht stalen

Dus, zou jij het doen? Deelname aan onderzoek heeft grote voordelen voor de bredere ZvH-gemeenschap en Enroll-HD is zonder twijfel de belangrijkste manier waarop ZvH-familieleden kunnen deelnemen.

Maar deelname aan Enroll-HD is geen verplichting - misschien woon je niet in de buurt van een locatie, of voel je je hierbij onvoldoende comfortabel om als lid van de ZvH-gemeenschap deel te nemen. Dat is absoluut prima - niemand mag zich gedwongen of verplicht voelen om op enigerlei wijze deel te nemen aan onderzoek. Maar als u denkt dat u wilt helpen en voldoende dicht bij een Enroll-HD-locatie woont, is dit een geweldige manier om erbij betrokken te raken.

Wat mij betreft, mijn afspraak veroorzaakte absoluut enige stress - het is moeilijk om je door een bekwame neuroloog te laten onderzoeken wanneer je weetdat je het mutante ZvH-gen draagt. Wat als hij iets ziet? Andere deelnemers kunnen andere bronnen van stress hebben. Wat als sommige leden van uw familie niet open zijn over de ZvH, en er niet van willen horen? In dat geval kan doorzetten en meedoen enige moed vereisen en mogelijk een aantal familieproblemen veroorzaken waar anderen niet mee willen omgaan.

Persoonlijk ervoer ik de ongemakken en angsten als Enroll-HD vrijwilliger als verwaarloosbaar in vergelijking met de voldoening die je krijgt als je blijft deelnemen aan dit onderzoek. Het lijkt erop dat ongeveer 15.999 andere ZvH-familieleden zich ook zo voelen, als je naar de andere Enroll-HD deelnemers kijkt.

Te onthouden

De weg naar effectieve behandelingen voor de ZvH vereist dat we de ziekte begrijpen in al zijn complexiteit. Enroll-HD is de beste manier voor de meeste ZvH-families om deel te nemen aan onderzoek en staat open voor elk lid van een ZvH-familie - of deze nu het mutante ZvH-gen draagt of niet.

Volgens HDBuzz, en als ZvH familielid dat wil bijdragen aan het doorgronden van de oorzaak van de ziekte - bied je aan bij Enroll-HD. Als je de rest van het jaar gelukzalig niets doet en de ZvH negeert (behalve natuurlijk het lezen van HDBuzz), weet dan dat je toch een groot deel van de oplossing bent als je je tijd hebt besteed om ons allemaal te helpen de ZvH beter te begrijpen.

Blijf op de hoogte via HDBuzz voor nog meer boeiende resultaten van de Enroll-HD-studie.

De auteurs hebben geen belangenconflicten te verklaren. [Voor meer informatie over het beleid rondom mogelijke belangenconflicten, zie FAQ...](#)



Leer meer

[Een link naar de ENROLL-HD website](#) [Een directe link naar een landkaart met ENROLL-HD websites](#) [Een lijst met veel gestelde vragen over de ENROLL-HD studie](#)

Onderwerpen

[menselijk observationeel geneesmiddelenontwikkeling motorische functie gemeenschap enroll-hd](#)

[Meer...](#)

Gerelateerde artikelen

[Vooruitgang op vele fronten in de strijd tegen het eiwit dat de ziekte van Huntington veroorzaakt](#)

7 maart 2019

[HDSA's meest gestelde vragen over het Roche/Genentech RG6042 programma](#)

7 februari 2019

[Kinderen kunnen ook de ziekte van Huntington krijgen.](#)

16 december 2018

[Vorige](#)[Volgende](#)

- Glossarium
- **observationeel** Een studie waarin metingen worden verricht bij menselijke vrijwilligers, maar geen experimentele medicijnen of behandelingen worden toegepast.
- **genoom** al het DNA van een levend organisme, verzamelnaam voor alle genen
- [Lees meer definities in de verklarende woordenlijst](#)

Wetenschappelijk nieuws over de Ziekte van Huntington.

In eenvoudige taal. Geschreven door wetenschappers.

Voor de hele ZvH gemeenschap.

HDBuzz

[Nieuws](#)

[Eerder uitgelicht](#)

[Over HDBuzz](#)

[HDBuzz sponsors](#)

[Websites met inhoud van HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

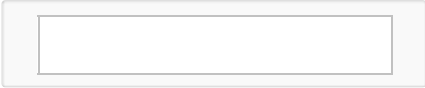
Personen

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Volg HDBuzz

Schrijf u in voor onze maandelijkse samenvatting per e-mail door het invoeren van uw e-mailadres hieronder of bekijk meerdere opties op onze [maillijst pagina](#)



© HDBuzz 2011-2019. De inhoud van HDBuzz mag vrij gedeeld worden met anderen, onder de [Creative Commons Licence](#).

HDBuzz is geen bron van medisch advies. Bekijk onze [Voorwaarden voor het gebruik](#) voor volledige informatie.

© HDBuzz 2011-2019. 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 16 april 2019 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/261>

Sommige tekst op deze pagina is nog niet vertaald. Het is hieronder weergegeven in de oorspronkelijke taal. We zijn bezig om alle inhoud zo snel mogelijk te vertalen.