



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](#).

Kinderen kunnen ook de ziekte van Huntington krijgen.

Eindelijk een studie die toont hoe de ZvH eruit ziet bij kinderen. Dit zal ons helpen om ook voor kinderen medicijnen te ontwikkelen



Geschreven door [Dr Michael Flower](#) 16 december 2018 Vertaald door [Gerda De Coster](#) Bewerkt door [Dr Ed Wild](#) Origineel gepubliceerd op 2 oktober 2018

De jeugdvorm van de ziekte van Huntington is echt zeldzaam, maar een nieuwe studie heeft ons geholpen te begrijpen wat de symptomen zijn en hoe deze in de loop van de tijd veranderen. Dit is echt belangrijk en zal ons na verloop van tijd helpen na te gaan of huntingtineverlagende en andere behandelingen bij kinderen werken.

Wat is de jeugdvorm van de ziekte van Huntington?

Wanneer de symptomen van de ziekte van Huntington beginnen vóór de leeftijd van 20 jaar, noemen we dit de 'jeugdvorm' of 'juvenile vorm' van de ZvH (JHD).

Deze nieuwe inzichten in de manier waarop de ZvH invloed heeft op jonge mensen zal helpen om nieuwe medicijnen te ontwikkelen voor deze belangrijke en dikwijls vergeten groep

Kort nadat het ZvH-gen was ontdekt, identificeerden onderzoekers een sterke relatie tussen de leeftijd waarop de symptomen zichtbaar worden en de lengte van de DNA-sequentie op het gen.

DNA bestaat uit miljarden 'letters' A, T, C en G. In het gen dat de ZvH veroorzaakt, is er een gebied waar de reeks 'CAG' steeds opnieuw wordt herhaald. Er zijn veel uitzonderingen, maar **over het algemeen** geldt dat hoe meer CAG-herhalingen er zijn, hoe eerder de symptomen beginnen.

Ongeveer 1 op de 20 mensen met de ZvH heeft een lengte van ongeveer 60 herhalingen of meer, waardoor de symptomen

gewoonlijk beginnen vóór de leeftijd van 20 jaar. Dat betekent dat de jeugdvorm van de ZvH een zeldzame vorm van een zeldzame ziekte is. En zelfs neurologen zullen waarschijnlijk niet meer dan één patiënt zien in hun carrière.

Omdat deze vorm zo weinig voorkomt, weten we veel minder over JHD dan we doen over de ziekte van Huntington die op volwassen leeftijd is begonnen. Onze kennis van JHD komt meestal voort uit de ervaringen van een paar neurologen die voor deze patiënten hebben gezorgd. Van deze experts krijgen we de klassieke beschrijving van JHD die eerder stijfheid, traagheid, leermoeilijkheden en vrij vaak epilepsie veroorzaakt. Dat is heel anders dan de vaak voor de hand liggende onwillekeurige bewegingen die worden gezien bij de meeste volwassen patiënten, [chorea](#) genoemd.

Wat is er nieuw?

Dr. Ferdinando Squitieri uit Rome (Italië) is terecht van mening dat JHD-gezinnen net zo goed “het recht hebben om gehoord te worden als volwassen patiënten”. Zijn team heeft zojuist de grootste en meest gedetailleerde studie van JHD gecoördineerd. In twee grote studies met duizenden mensen met de ZvH, genaamd REGISTRY en ENROLL-HD, vonden ze 36 personen van wie de symptomen begonnen zijn vóór de leeftijd van 20 jaar en wiens klinische gegevens waren verzameld over opeenvolgende jaren. Ze vergeleken hen met 511 volwassenen uit dezelfde studie, om te zien hoe anders de jeugdvorm was.

Een vraag waar ze zich op richtten was of JHD in alle gevallen vergelijkbaar was, of er afhankelijk van de lengte van de [CAG-herhaling](#) anders uit zou kunnen zien. Ze kozen ervoor om de JHD-mensen te verdelen in twee groepen: mensen met minder of meer dan 80 CAG-herhalingen.

“JHD families hebben het ‘recht om gehoord te worden net zoals volwassen patiënten’- Ferdinando Squitieri ”

Bij de volwassenen beginnen de symptomen gemiddeld op 44 jaar. Bij kinderen met een [CAG-herhaling](#) tot 80 was dit 17 jaar en bij degenen met zeer lange herhalingen van meer dan 80, begonnen de symptomen als zij 4 jaar oud waren.

Twee vormen van JHD?

Als we de twee JHD-groepen meer in detail bekeken, was het eerste symptoom bij kinderen met minder dan 80 herhalingen onhandigheid, gevolgd door onvrijwillige bewegingen zoals [chorea](#) en obsessief gedrag.

Bij kinderen met meer dan 80 herhalingen was het eerste symptoom meestal moeilijk lopen, gevolgd door vertragingen bij het leren praten en epilepsie.

Bijna alle kinderen ontwikkelden stijfheid en langzame bewegingen, en ongeveer één op de tien kinderen had problemen met evenwicht en coördinatie.

De jeugdvorm vordert ongeveer twee keer zo snel als de volwassen vorm, waarmee we meer bekend zijn, en helaas overleven zij slechts half zo lang. Kinderen met meer dan 80 CAG-herhalingen hadden een zeer agressieve vorm en zij overleefden vijf keer minder lang dan de volwassenen.

Van vier kinderen met meer dan 80 herhalingen was een MRI-scan beschikbaar. Die vertoonden een vermindering in de diepe centra van de hersenen, net zoals we dat in de volwassen vorm zien. Maar verrassend was dat er nergens anders degeneratie te zien was, zoals aan de cortex die aan de oppervlakte van de hersenen ligt. Dit gebied is bij volwassenen wel beschadigd. De onderzoekers keken niet naar scans van de kinderen met minder dan 80 herhalingen, dus we weten niet hoe die hersens eruit zien.

Of we het nu onderverdelen in individuele vormen of bekijken als een geheel, het is duidelijk dat juvenile Huntington een spectrum is

Op basis van al deze bevindingen suggereert het team van Dr. Squitieri dat er in feite drie soorten ZvH zijn. Ten eerste de **volwassen vorm** waar we veel over weten. Ten tweede, een **juvenile vorm** bij mensen die ongeveer 60-80 CAG-herhalingen geërfd hebben en die begint halverwege de tienerjaren met onhandigheid, [chorea](#) en gedragsproblemen. En tot slot zou hun nieuwe derde groep bestaan uit kinderen die meer dan 80 herhalingen erven en op ongeveer 4 jaar oud problemen hebben met lopen, leren en epilepsie. Squitieri en zijn team noemden deze vorm de **hoge expansie juvenile vorm** met als kenmerk dat deze “agressief” is.

Een spectrum?

Hoewel het mogelijk is dat er twee verschillende vormen van juvenile ZvH bestaan, die fundamenteel verschillend zijn van elkaar, is het eigenlijk nogal onwaarschijnlijk dat een grote verandering echt gebeurt bij 80 CAG-herhalingen. Vergeet niet dat de beslissing om de jonge patiënten in twee groepen te verdelen door de onderzoekers van tevoren was gekozen. Met dat in het achterhoofd is het niet verrassend dat de kleinere en grotere herhalingsgroepen er anders uitzagen.

Op basis van wat we weten over de genetica en biologie van de ZvH is het waarschijnlijker dat JHD een **spectrum** is met aan de ene kant een agressieve vorm die zeer jong begint met vertraagde hersenontwikkeling en epilepsie, en aan de andere kant een vorm die begint in de tienerjaren met friemelen, onhandigheid en gedragsproblemen.

Op zijn beurt is JHD als geheel waarschijnlijk op een spectrum met volwassen ZvH.

Maar of we JHD nu in twee delen verdelen of alle patiënten als een spectrum beschouwen, het is duidelijk dat langere CAG-herhalingen een vroeger begin veroorzaken met snellere progressie, een vertraagde hersenontwikkeling en epileptische

aanvallen.

“Dit onderzoek komt op het perfecte moment gezien de verschillende huntingtineverlagende studies die momenteel lopen ”

Hoe helpt dit?

Deze inzichten behoren tot de meest waardevolle die we hebben gekregen in de jeugdvorm van de ziekte van Huntington. Ze zijn onmiddellijk nuttig voor klinici die voor deze jonge patiënten zorgen en voor gezinnen die vaak moeite hebben om artsen en andere professionals te laten luisteren naar en inzicht te krijgen in de unieke uitdagingen die hun kinderen stellen.

In de niet al te verre toekomst, zal dit onderzoek ons enorm helpen om zo snel mogelijk nieuwe behandelingen aan jonge ZvH-patiënten te geven. Dat behelst de veelbelovende nieuwe medicijnen zoals degenen die de productie van het [huntingtine-eiwit](#) verlagen. Beslissingen zoals de beste tijd om te starten met de behandeling bij jonge ZvH-patiënten en hoe te meten of de medicijnen werken, zijn volledig afhankelijk van zulk onderzoek. Voor de verschillende huntingtineverlagende programma's die momenteel worden uitgerold, komt dit onderzoek precies op het juiste moment.

Jonge ZvH-patiënten helpen is dringend voor gezinnen en het is een topprioriteit voor alle medicijnjagers die we hebben gesproken. Het gaat gepaard met grote uitdagingen, zoals het risico dat een medicijn het leven van een JHD-patiënt nog moeilijker zou maken als het ongewenste schade zou toebrengen aan het jonge brein in ontwikkeling.

Dus, begrijpen hoe JHD eruit ziet en hoe dit de hersenen beïnvloedt, is een grote hulp bij de dringende missie om effectieve behandelingen te bieden aan jongeren met de ziekte van Huntington en hun families.

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



Leer meer

[volledig artikel in the Lancet Neurology \(volledige artikel vereist betaling of abonnement\)](#)

Onderwerpen

[menselijk genetica anti-sense huntington-gen huntingtinevermindering jeugdvorm](#)

[Meer...](#)

Gerelateerde artikelen

[Waarvoor onderbreken goed is: genetische eigenaardigheid beschermt tegen ZvH](#)

15 april 2019

[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

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

- Glossarium
- **huntingtine-eiwit** eiwit dat geproduceerd wordt door het huntington-gen
- **CAG-herhaling** stukje DNA aan het begin van het huntington-gen, waar de CAG-sequentie meer dan normaal wordt herhaald. Komt voor bij mensen die de ZvH zullen ontwikkelen
- **chorea** onvrijwillige, onregelmatige 'ongedurige' bewegingen die veel voorkomen bij de ZvH
- [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 17 april 2019 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/264>

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.