

# Families met de ziekte van Huntington worden gehoord door regelgevende instantie de FDA

De HDSA heeft onlangs een bijeenkomst gecoördineerd tussen Huntingtonfamilies en de FDA, de regelgevende instantie die in Amerika medicijnen goedkeurt, om zo de stem van de Huntington-gemeenschap te versterken en de kans op behandelingen te vergroten



Geschreven door [Dr Sarah Hernandez](#) 9 december 2024

Bewerkt door [Dr Rachel Harding](#) | Vertaald door [Gabrielle Donné-Op den Kelder](#)  
Origineel gepubliceerd op 22 november 2024

- **Waarschuwing:** *Dit artikel bevat een openhartige discussie over de uitdagingen en de realiteit van het leven met de ziekte van Huntington, evenals de zorg voor degenen die erdoor getroffen zijn. Onderwerpen zijn onder meer gedachten aan zelfmoord, bedreigingen aan het adres van familieleden, financiële nood, paranoia, ernstige angst, gevoelens van hopeloosheid en verlies van identiteit. We begrijpen dat dit voor sommigen een moeilijk artikel kan zijn om te lezen en waarschuwen mensen voor het lezen van dit artikel die zich misschien nu niet in de juiste mentale conditie bevinden om over dergelijke onderwerpen na te denken. Hoewel dit soort gesprekken moeilijk is, zijn ze noodzakelijk om mensen die niet bekend zijn met de ziekte van Huntington te informeren. Zo kunnen we hen helpen de grimmige realiteit te begrijpen van het leven met Huntington en de verwoesting die deze ziekte veroorzaakt voor de getroffen families.*

**D**e regelgevende instantie in de Verenigde Staten die alle medicijnen goedkeurt, de Food and Drug Administration, de FDA, houdt tijdens het goedkeuringsproces van geneesmiddelen rekening met de ernst van de ziekte en de beschikbaarheid van andere behandelingen. Vertegenwoordigers van de FDA nemen deel aan vergaderingen met mensen die met de ziekte leven om zo hun ervaringen uit eerste hand te horen. Dit kan van cruciaal belang zijn voor het met spoed bevorderen van therapieën die voldoen aan de behoeften van een patiëntenpopulatie. Op 13 november 2024 vond zo'n bijeenkomst plaats in College Park, Maryland, waar mensen met de ziekte van Huntington en hun verzorgers de FDA in levende lijve konden ontmoeten.

## Een eenmalige gelegenheid



*De Food and Drug Administration, ook bekend als de FDA, is de regelgevende instantie in de Verenigde Staten met volledige controle over de goedkeuring van geneesmiddelen, ook voor de ziekte van Huntington.*

*Foto of beeldvorming: [Image from pharmacydirectgb.co.uk/](https://www.pharmacydirectgb.co.uk/)*

De Huntington's Disease Society of America (HDSA) coördineerde deze extern geleide bijeenkomst over patiëntgerichte geneesmiddelen-ontwikkeling (EL-PFDD) tussen Huntingtonfamilies en de FDA. HDSA organiseerde een soortgelijke bijeenkomst in 2015, maar er is **heel veel** veranderd in de afgelopen 9 jaar - het onderzoek heeft grote sprongen gemaakt, we zijn gegaan van één klinische studie gericht op de ziekte van Huntington naar meerdere, en er zijn **tientallen** farmaceutische en biotechnologische bedrijven die geïnteresseerd zijn in het ontwikkelen van medicijnen voor de ziekte van Huntington.

De bijeenkomst van 2024 werd omschreven als "een unieke kans om als betrokkene bij de ziekte van Huntington in gesprek te gaan met de FDA en andere belanghebbenden, waaronder ontwikkelaars van medische producten, zorgverleners en federale partners, over de symptomen die voor de betrokkenen het meest belangrijk zijn, de impact die de ziekte heeft op het dagelijks leven en de ervaringen met de momenteel beschikbare behandelingen". Dit was voor vele betrokkenen een unieke kans om gehoord te worden door de instantie die de mogelijkheid heeft om medicijnen goed te keuren voor mensen die leven met de ziekte van Huntington.

## **De doelstellingen**

Het doel van de bijeenkomst was om de FDA en medische productontwikkelaars te onderrichten, te informeren en te adviseren over de uitdagingen van het leven met de ziekte van Huntington en te pleiten voor ziektemodificerende medicijnen. Onderwerpen van gesprek waren de impact van de ziekte in zowel de presymptomatische, de vroege als de middenfase van de ziekte.

De FDA werd geïnformeerd over de behandelresultaten waar de voorkeur van de Huntingtongemeenschap naar uit gaat en de risico's die men bereid is te nemen om behandelingen voor de ziekte van Huntington te realiseren. De regelgevende instantie werd

ook geïnformeerd over de uitdagingen waarmee mensen met Huntington worden geconfronteerd bij deelname aan huidig klinisch onderzoek en kreeg advies over hoe dit kan worden verbeterd.

## De structuur

Na enkele openingsopmerkingen en een klinisch overzicht werd de dag opgedeeld in twee paneldiscussies, één over gezondheidseffecten en dagelijkse impact van de ziekte en een andere over huidige behandelingen.

Mensen in een presymptomatische, vroege of middenfase van de ziekte en ook hun zorgverleners deelden hun verhalen en ervaringen. De perspectieven en de informatie die tijdens deze bijeenkomst worden verzameld, zullen door de FDA worden gebruikt, zowel tijdens de ontwikkeling van geneesmiddelen als tijdens de beoordeling van een marketingaanvraag voor de behandeling van de ziekte van Huntington. Eenvoudig gezegd, het informeren van de FDA hoe het echt is om met de ziekte te leven, kan een grote impact hebben op het bevorderen van behandelingen voor de ziekte van Huntington.

Na enkele persoonlijke verklaringen volgde een groepsdiscussie op basis van specifieke enquêtevragen die voorafgaand aan deze bijeenkomst door de HDSA aan de Huntingtongemeenschap waren voorgelegd. Deze enquête, over [Huntingtonsymptomen en de impact van behandeling](#), staat nog open tot/kan men nog invullen tot 31 december 2024 en de HDSA verwacht de resultaten van deze enquête in februari 2025 beschikbaar te hebben. Tijdens deze bijeenkomst werden verschillende familieleden gevraagd om hun persoonlijke ervaringen, die verband houden met vragen in de enquête, met de FDA te delen.

## Openingswoorden

**Dr. Arik Johnson, Interim CEO en Chief Mission Officer, HDSA**

**“Door de FDA te leren hoe het *echt* is om met de ziekte van Huntington te leven, kan een grote impact hebben op het bevorderen van behandelingen voor Huntington. ”**

De ochtend werd geopend met een welkomstboodschap van Dr. Arik Johnson, waarin hij iedereen bedankt voor deelname aan deze belangrijke bijeenkomst - zowel degenen uit Huntingtonfamilies voor het delen van hun verhalen als de FDA voor het luisteren. In de zaal waren meer dan 60 mensen aanwezig die betrokken zijn bij de ziekte van Huntington. Meer dan 140 mensen, afkomstig uit 43 Amerikaanse staten en 8 landen, hadden zich online geregistreerd. De Huntingtongemeenschap was klaar om gehoord te worden door de FDA!

Arik vervolgde: “Het is nu de tijd, het ideale moment voor deze ontmoeting en voor deze kans”. Er wordt nu meer onderzoek gedaan naar eerdere stadia van de ziekte. Naarmate studies verschuiven naar het testen van middelen in [eerdere ziektestadia](#) zijn er

verschillende resultaten en risico's waar regelgevende instanties en productontwikkelaars van op de hoogte moeten zijn.

**Dr. Teresa Buracchio, directeur, Bureau voor Neurowetenschappen, Centrum voor Geneesmiddelenevaluatie en Onderzoek, FDA**

Dr. Teresa Buracchio's taak bij de FDA is om toezicht te houden op geneesmiddelen die in ontwikkeling zijn voor een verscheidenheid aan neurologische aandoeningen waaronder de ziekte van Huntington. Ze verzekerde iedereen dat veel mensen werkzaam bij de FDA meeluisteren en dat de FDA deze bijeenkomsten zeer serieus neemt. Ze merkte op dat juist de mensen met Huntington en hun verzorgers de experts zijn, en dat de FDA graag naar hun verhalen wil luisteren: "De stem van de patiënt is erg belangrijk voor ons" en de FDA verwijst naar deze rapporten bij het bevorderen van de ontwikkeling van medicijnen.

Het is de taak van de FDA om ervoor te zorgen dat de voordelen van therapieën opwegen tegen de risico's. Wanneer de FDA begrijpt hoe patiënten de risico's en voordelen van behandelingen zien, zal dat helpen om behandelingen te ontwikkelen die een positieve impact hebben op mensen met de ziekte van Huntington. Teresa verwijst naar de veelbelovende vooruitgang voor de ziekte van Alzheimer en erfelijke vormen van ALS en zegt te willen bijdragen aan een soortgelijke vooruitgang voor Huntington.

**Victor Sung, hoogleraar neurologie, afdeling bewegingsstoornissen en directeur van het HDSA HD Center of Excellence, Universiteit van Alabama**

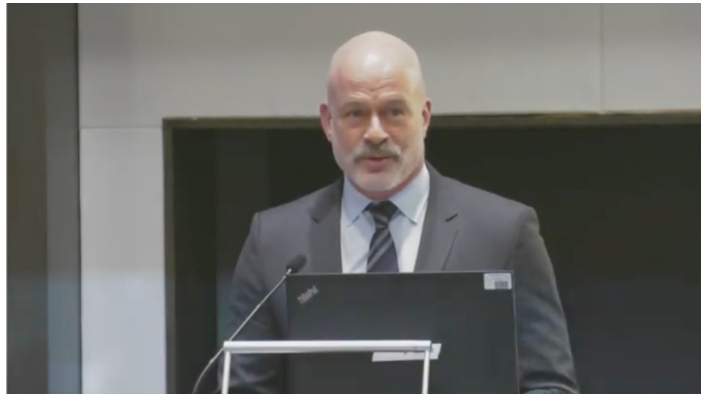
Dr. Victor Sung gaf een klinisch overzicht van de ziekte van Huntington en deelde details over de natuurlijke geschiedenis en progressie van de ziekte. Hij merkte op dat de ziekte van Huntington wordt beschouwd als een zeldzame ziekte die minder bekend is dan andere ziekten. Toch komt de ziekte van Huntington bijna net zo vaak voor als ALS, een ziekte die veel meer "media-aandacht" krijgt en waarvan de naam bekender is.

Zelfs als minder bekende zeldzame ziekte heeft de ziekte van Huntington een enorme invloed gehad op het gebied van de genetica. De ontdekking van het gen dat Huntington veroorzaakt, geleid door Dr. Nancy Wexler met de hulp van families uit Venezuela, leidde direct tot het Human Genome Project.

Victor beschreef de genetica van de ziekte; het wordt veroorzaakt door de herhaling van een C-A-G lettercode in het huntingtine-gen dat zich op het 4e chromosoom bevindt. Maar hij benadrukte ook de sociaal-economische lasten van de ziekte van Huntington en hoe dit verschilt van andere ziekten. Huntington heeft effect op het inkomen van mensen die getroffen worden door deze ziekte, evenals op dat van mantelzorgers, generatie na generatie. Deze ziekte verschilt ook van andere hersenziekten die sporadisch voorkomen, zoals ALS, omdat het veel mensen binnen een familie kan treffen, soms zelfs binnen hele generaties. De details die Victor deelde, maakten de FDA duidelijk dat de tragedie van de ziekte van Huntington werkelijk ongeëvenaard is.

Vervolgens toonde Victor gegevens die suggereren dat er al veranderingen optreden voordat mensen symptomen van Huntington beginnen te vertonen, zoals gedrags- en cognitieve veranderingen die verband houden met denken, leren en geheugen. Dit betekent dat het ontwikkelen van vroege behandelingen mogelijk haalbaar is.

Hij eindigde met te zeggen dat er op dit moment geen ziektemodificerende behandelingen voor Huntington zijn, maar dat we ons wel in die richting begeven. "De toekomst ziet er rooskleurig uit. Er gebeurt veel op het gebied van ziektemodificatie. Maar we kunnen dit alleen samen doen, en we zullen dit samen doen."



*Dr. Arik Johnson, Interim CEO en Chief Mission Officer van de Huntington's Disease Society of America, opende de bijeenkomst en bedankte iedereen voor hun deelname aan dit belangrijke evenement dat 200 mensen, betrokken bij de ziekte van Huntington, in staat stelde om in gesprek te gaan met de Amerikaanse Food and Drug Administration, de FDA.*

## **Panel 1: Gezondheidseffecten en hun dagelijkse impact**

Het eerste panel startte met vertegenwoordigers in de presymptomatische, vroege en middenstadia van de ziekte; ook een familielid nam deel. Ze deelden hun verhalen over het leven met Huntington in elk van deze stadia, waarbij ze benadrukten hoe de ziekte, of de wetenschap dat ze de ziekte zullen ontwikkelen, hun leven heeft beïnvloed.

Sprekers onderstreepten de impact die de ziekte heeft gehad bij bijvoorbeeld het nemen van een beslissing over het krijgen van biologische kinderen, het al vroeg spreken over levensverzekeringen en pensioenplanning, het worden van een mantelverzorger voor een van de ouders die een constante herinnering vormen aan wat de toekomst in petto heeft voor henzelf tenzij er een manier gevonden wordt om de ziekte te vertragen of te stoppen.

Sprekers gaven details over de veranderingen die ze hebben ervaren door de ziekte van Huntington, zoals een verminderde capaciteit om problemen op te lossen, te multitasken en hun leven te organiseren. Dit heeft geleid tot verlies van banen, het vermogen om te rijden en onafhankelijkheid, wat resulteerde in een algemeen gevoel van verlies van identiteit.

Lichaamsbeweging en wandelingen in de buitenlucht, die vroeger het hoogtepunt van de dag waren, brachten nu gevoelens van angst met zich mee vanwege evenwichtsproblemen

die valpartijen veroorzaakten met snijwonden die zo ernstig waren dat ze gehecht moesten worden. Ook de emotionele veranderingen die Huntington met zich meebrengt, werden besproken, zoals het ontstaan van depressies, angst en paniekstoornissen.

Verlies en verdriet waren veel voorkomende thema's. Samen met de emotionele ups en downs van de ziekte, is hoop zelf een emotionele achtbaan geworden voor degenen die door de ziekte zijn getroffen, met hoogtepunten die velen ervoeren tijdens de start van de GENERATION-HD1-studie maar ook met dieptepunten door de stopzetting van diezelfde studie in maart 2021.

## **Panel 1: Groepsdiscussie over gezondheidseffecten en hun dagelijkse impact**

De vragen die met de groep werden besproken en afkomstig zijn uit de *HD Symptom and Treatment Impact-enquête* over de gezondheidseffecten en dagelijkse gevolgen van het leven met Huntington, waren:

- Van alle symptomen die u heeft ervaren als gevolg van uw aandoening, welke drie hebben de meest significante impact op uw leven gehad?
- Zijn er specifieke activiteiten die belangrijk voor u zijn, maar die u vanwege uw aandoening helemaal niet of niet volledig kunt doen?
- Wat betreft uw aandoening, hoe ziet een goede / slechte dag eruit?
- Hoe is uw toestand in de loop van de tijd veranderd?
- Waarover maakt u zich de meeste zorgen in uw toestand?

### **Presymptomatisch**

Mensen in een presymptomatisch fase van Huntington zeiden dat cognitieve en psychiatrische symptomen de belangrijkste problemen zijn, daarbij verwijzend naar angst, depressie, emotionele uitbarstingen, sufheid, verstrooidheid en concentratieproblemen.

**“In de zaal waren meer dan 60 mensen aanwezig die betrokken zijn bij de ziekte van Huntington. Meer dan 140 mensen, afkomstig uit 43 Amerikaanse staten en 8 landen, hadden zich online geregistreerd. De Huntingtongemeenschap was klaar om gehoord te worden door de FDA!”**

Mensen vertelden dat ze zelfs in dit stadium een verlies van identiteit begonnen te voelen. Sommige mensen met een baan op hoog niveau, zoals degenen die in de financiële wereld op Wall Street werkten, werden ontslagen vanwege veranderingen die werden ervaren als gevolg van Huntington, zelfs 5 tot 10 jaar voordat iemand van buitenaf zou zeggen dat er sprake was van symptomen.

De groep merkte op dat, hoewel ze doorgaans als presymptomatisch worden beschouwd totdat de met Huntington geassocieerde bewegingen beginnen, er al echte problemen zijn die zich in dit presymptomatisch stadium beginnen te manifesteren. Mensen voelden over het algemeen dat ze gedwongen werden hun leven *on hold* te zetten: ze konden geen behandeling krijgen omdat ze nog geen symptomen van Huntington hadden, maar konden ook geen behandeling krijgen voor de symptomen die ze wèl ervoeren, omdat hen werd verteld dat deze niet ernstig genoeg waren.

### **Vroege fase**

Mensen met de ziekte van Huntington in een vroeg stadium noemden enkele van dezelfde problemen als de presymptomatische groep; ze legden de nadruk op problemen met angst, depressie, concentratieproblemen en geheugenverlies. Hoewel de overkoepelende problemen hetzelfde waren, weerspiegelde de toon de meer gevorderde staat van deze problemen.

Over het algemeen gaven mensen in dit vroege stadium aan dat de toekomst hen grote zorgen baarde. Ze zijn bang om een last te worden voor hun dierbaren en de impact die de ziekte zal hebben op hun kinderen. Toenemende denkproblemen zorgen ervoor dat mensen slechte financiële beslissingen nemen en niet in staat zijn hun eigen rekeningen betalen.

Deelnemers verklaarden dat in het vroege stadium veranderingen in onafhankelijkheid optreden - degenen die ooit volledig onafhankelijk waren, gaan over naar volledig afhankelijk zijn van anderen voor veel basisfuncties; dit is verwoestend voor degenen die geen ondersteuningssysteem hebben. Voor degenen die op zoek zijn naar een intieme relatie, heeft de ziekte *daten* "onmogelijk" gemaakt. Een deelnemer met Huntington in een vroeg stadium vertelde bang te zijn om haar kleinkinderen vast te houden vanwege evenwichtsproblemen. Anderen vertelden dat ze familiefeesten vermijden omdat ze niet in het openbaar gezien willen worden uit angst dat mensen zullen denken dat ze dronken zijn of drugs gebruiken.

Deze groep gaf ook aan dat emotionele uitbarstingen een serieus probleem zijn, soms gevaarlijk, met de angst voor betrokkenheid van de politie. Anderen beschreven een toename van paranoia in deze fase, waarbij iemand een jachtgeweer op zijn eigen kind richtte omdat hij niet wist wie het was en waarom diegene daar was. Situaties met politie en verplegend personeel kunnen door dergelijke paranoia gemakkelijk escaleren.

### **Middenfase**

Mensen in de middenfase van de ziekte vertelden dat ze niet in staat zijn om het werk te doen dat ze in het verleden hebben gedaan of waarvoor ze zijn opgeleid, dat ze hun onafhankelijkheid hebben verloren, dat ze niet langer in staat zijn om te rijden en in financiële onzekerheid verkeren. De ziekte leidt tot een enorme financiële last, zowel door het verlies van inkomen van de persoon met Huntington als door het verlies van inkomen van de mantelzorger die voor de persoon met Huntington zorgt.

In het middenstadium van de ziekte heeft een goede dag vaak te maken met dingen die velen van ons vaak als vanzelfsprekend beschouwen: een goede nachtrust, jezelf een misstap vergeven en beseffen dat het oké is om niet perfect te zijn, en geen last te hebben van urine-incontinentie. Deelnemers in deze groep noemden slechte dagen als dagen die worden gekenmerkt door obsessieve gedachten over de dood en suïcidale neigingen.

Deelnemers in dit stadium gaven aan dat symptomen zoals onhandigheid, bewegingen, angst, en moeite met concentreren de grootste impact op hun leven hebben gehad. Ze vertelden ook dat hun vermogen om te lopen en te spreken zo sterk was afgenomen dat ze constant struikelden en onsamenhangend spraken. Dit zorgde ervoor dat ze zich ongemakkelijk voelden in sociale situaties en daardoor sociale connecties en steun van leeftijdsgenoten verloren. Maag-darmproblemen, een bekend probleem voor veel mensen met Huntington, werden in deze groep voor het eerst genoemd.



*Dr. Victor Sung, hoogleraar neurologie aan de Universiteit van Alabama, gaf een overzicht van de klinische aspecten van de ziekte van Huntington en richtte zich vooral op het onderzoek van dr. Nancy Wexler waarin zij trachtte de genetische oorzaak van de ziekte te vinden.*

Voor mensen in het middenstadium van de ziekte ging de grootste zorg uit naar de capaciteiten die ze verliezen, of binnenkort zullen verliezen. Ze deelden verdriet over dierbaren die voortdurend stukjes van zichzelf verloren. Mantelzorgers spraken hun bezorgdheid uit over wat er zal gebeuren wanneer dierbaren meer permanente, fulltime zorg nodig hebben en de financiële impact die dit op hun families zal hebben.

## **Panel 2: Huidige behandelingen**

Het tweede panel concentreerde zich op huidige behandelingen. Dit panel bestond uit een lid in de presymptomatische fase, een lid in de vroege fase en een lid in de middenfase van Huntington; een vierde panellid was een familielid van iemand in de presymptomatische fase.

Panelleden deelden dat de psychologische en fysieke tol van de ziekte van Huntington slopend is. Mensen in de presymptomatische fase willen deelnemen aan onderzoek om zo het ontstaan van de meest ernstige symptomen te voorkomen, maar krijgen te horen dat hun ziekte nog niet ver genoeg gevorderd is om in aanmerking te komen voor onderzoek.



De frustratie van het willen proberen maar het niet kunnen, is ontmoedigend. Een panellid verklaarde: “We weten wat er gebeurt als we niets doen. We willen gewoon een kans om te vechten.”

Degenen die al gedurende meerdere generaties ervaring hebben met Huntington deelden verhalen over hun ouders die behandelingen kregen voor hun bewegingen om vervolgens te merken dat hun betrokkenheid bij de wereld afnam. Panelleden deelden hun ervaringen met deelname aan klinische onderzoeken die uiteindelijk werden stopgezet, en gaven aan dat hoewel ze het gevoel hadden dat ze er baat bij hadden, ze geen toegang meer kregen tot die medicatie. Ze vertelden ook over het hartverscheurende gesprek met hun kinderen, waarbij ze moesten uitleggen waarom er geen toegang was tot een medicijn waarvan ze dachten dat het hielp.

Er werd een dringend beroep gedaan op de FDA om een speciale status toe te kennen aan onbewezen en niet-goedgekeurde behandelingen waardoor mensen zich beter voelen, ongeacht de uitkomst van het onderzoek. Daarnaast werd gevraagd om betere eindpunten voor klinisch onderzoek te ontwikkelen, om onderzoek ook te richten op presymptomatische groepen, te focussen op cognitieve, psychiatrische en gedragsmatige symptomen, en om de financiering voor Huntington-onderzoek te helpen verhogen.

## **Panel 2: Groepsdiscussie over huidige benaderingen voor behandeling**

Vragen die met de groep werden besproken en afkomstig zijn uit de *HD Symptom and Treatment Impact-enquête* over huidige benaderingen voor behandeling van de ziekte van Huntington, waren:

- Wat doet u momenteel om uw symptomen van de ziekte van Huntington te laten behandelen?
- Hoe is uw behandelingsregime in de loop van de tijd veranderd en waarom?
- Hoe goed behandelt uw huidige behandelingsregime de meest significante, door u ervaren symptomen van de ziekte van Huntington?
- Hoe goed verbeteren uw behandelingen uw vermogen om specifieke activiteiten uit te voeren?
- Hoe goed hebben deze behandelingen voor u gewerkt naarmate uw aandoening in de loop van de tijd is veranderd?
- Wat zijn de belangrijkste nadelen van uw huidige behandelingen en hoe beïnvloeden deze uw dagelijks leven?
- Afgezien van een volledige genezing, welke specifieke dingen zijn voor u het belangrijkste rondom het vertragen van de progressie van de ziekte van Huntington?
- Als u een vermindering van de symptomen zou kunnen krijgen, wat zou dan de meest positieve verandering in uw leven teweegbrengen?
- Maakt u zich zorgen over deelname aan een klinische studie?

## Presymptomatisch

In het presymptomatische stadium gaven veel mensen aan dat ze medicijnen slikken tegen angst en depressie. Opvallend was dat mantelzorgers ook aangaven vergelijkbare medicijnen te gebruiken, samen met bloeddrukmedicatie; dit wijst op een domino-effect dat Huntington heeft binnen families. Deelnemers noemden ook niet-medische behandelingen waarvan is gesuggereerd dat ze het begin van de ziekte vertragen, zoals lichaamsbeweging, goed slapen, een gezond dieet en een positieve mindset.

Als belangrijkste nadeel werd door de presymptomatische groep vooral hun onvermogen om in aanmerking te komen voor klinisch onderzoek genoemd. Hoewel ze enorme veranderingen in zichzelf zien die ze toeschrijven aan de ziekte van Huntington, wordt hen constant verteld dat ze geen symptomen hebben en dus niet in aanmerking komen voor onderzoek.

**“Mensen waren vooral geïnteresseerd in medicijnen die mogelijk de veranderingen in denkvermogen, veroorzaakt door de ziekte van Huntington, kunnen behandelen. Deze medicijnen zouden hen kunnen helpen hun baan langer te behouden en zo de financiële last, die met deze ziekte gepaard gaat, te verlichten.”**

Mensen met presymptomatisch Huntington dringen er sterk op aan om in onderzoek alles te proberen om de voortgang van de ziekte te vertragen of het begin van de ziekte uit te stellen. Ze gaven aan dat een behandeling zelfs geen belofte van genezing hoefde in te houden maar dat het uitstellen van het begin van de ziekte al genoeg zou zijn. Mensen waren vooral geïnteresseerd in medicijnen die veranderingen in het denkvermogen, veroorzaakt door Huntington, konden behandelen. Dit zou hen kunnen helpen hun baan langer te behouden en zo de financiële last die gepaard gaat met Huntington te verlichten.

## De vroege fase

Naast de medicatie tegen angst en depressie die door de vorige groep werd genoemd, gaven mensen met de ziekte van Huntington in een vroeg stadium aan dat ze prioriteit geven aan lichaamsbeweging, meer naar buiten gaan en deelnemen aan muziektherapie. Mensen zeiden ook dat ze zichzelf intellectueel uitdagen door terug naar school te gaan en hersenspelletjes te spelen.

In de groep met Huntington in een vroeg stadium vonden sommige deelnemers dat medicatie om bewegingssymptomen onder controle te houden, van cruciaal belang is. Echter, sommige van deze medicijnen werken niet voor iedereen; door verschillende, goedgekeurde medicijnen uit te proberen, konden ze er een vinden die hielp hun bewegingen onder controle te houden en tegelijkertijd ook negatieve mentale bijwerkingen, zoals suïcidale gedachten, te verminderen. Anderen ontdekten dat ADHD-medicatie hen geholpen heeft bij denk- en geheugenproblemen. Een deelnemer zei dat de medicatie die ze neemt voor woede-uitbarstingen haar in staat heeft gesteld haar baan te behouden en

haar gezin bij elkaar te houden. Verscheidene mensen in deze groep noemden medische marihuana een “game changer”. Echter, de wetten in de VS verschillen van staat tot staat en worden door sommigen gezien als een probleem voor toegang en regulering.

Veel mensen in de groep met Huntington in een vroeg stadium gaven aan dat ze uitdagingen ondervinden bij deelname aan klinisch onderzoek binnen Amerika vooral door het reizen over lange afstanden en logistieke moeilijkheden voor zorgverleners die vaak de zorg en de deelname aan het onderzoek coördineren. Anderen vertelden over de uitdagingen van het navigeren door het Amerikaanse zorgsysteem. Sommige HDSA Centers of Excellence accepteren bepaalde zorgverzekeringen niet, en sommige medicijnen die door artsen voor Huntingtontsymptomen worden voorgeschreven, worden niet gedekt door de verzekering.

Net als in de vorige groep gaven mensen met de ziekte van Huntington in het vroege stadium aan dat ze medicijnen willen die kunnen helpen bij cognitieve effecten en denkproblemen. Dit kan helpen bij problemen met tijdbeheer, kan mensen in staat stellen hun baan langer te behouden en kan financiële zorgen verlichten door het verlengen van hun werkjaren. Het verbeteren van de cognitie kan mensen ook helpen beter te communiceren en zo lang mogelijk onafhankelijk te blijven. Een persoon uit deze groep gaf aan dat ze gewoon hun waardigheid willen behouden. In staat zijn om naar de badkamer te gaan en een douche te nemen, zou de meest positieve verandering in hun leven zijn.

### **De middenfase**

Van de middengroep noemden sommigen dat ze slaapmedicatie gebruiken. Een van hen zei dat slaapapneumachines hebben geholpen om beter uit te rusten. Anderen zeiden dat ze werken aan het verbeteren van kleine dingen die de gezondheid beïnvloeden, zoals tand-, gezichts- en gehoorproblemen, die zich na verloop van tijd kunnen opstapelen.

Anderen noemden kleine veranderingen in levensstijl die een verschil hebben gemaakt, zoals het altijd gebruiken van een rietje, en verhuizen naar een gelijkvloers huis, zodat vallen van de trap minder waarschijnlijk wordt. Ook noemden ze eenvoudige aanpassingen zoals het neerleggen van een tafelkleed in plaats van te proberen iemand netter te laten eten. Iemand merkte op dat je bij de ziekte van Huntington buiten de gebaande paden moet denken om dingen te vinden die in elke fase werken.

Een deelnemer zei dat haar leven veranderde toen haar man antipsychotica ging gebruiken; dit hielp om beledigend en paranoïde gedrag onder controle te houden.

Net als bij de vorige groepen was de locatie van de onderzoeken een zorg. Een deelnemer uit deze groep zei: “Ik zal alles doen als dat betekent dat ik mijn man en kinderen kan helpen.” Huntington is een familieziekte waarbij mantelzorgers letterlijk en figuurlijk opstaan voor hun dierbaren met Huntington. Een andere vrouw zei dat ze haar leven zou geven in

een onderzoek als ze dacht dat dit de toekomst voor haar dochter en kleindochter zou veiligstellen. Een hartenwens waarvan ze hoopt dat het niet tegen dovemansoren gezegd is.



*Een vertegenwoordiger van de FDA deelde mee dat er op 4 december 2024 een virtuele bijeenkomst voor patiënten georganiseerd wordt om hun mening te geven over deelname aan klinische studies in de premanifeste en vroege symptomatische stadia van de ziekte.*

*Iedereen uit de Huntingtongemeenschap werd uitgenodigd om zich te registreren, te luisteren en hun eigen gedachten toe te voegen aan het verslag van de bijeenkomst. Aan de hand van een samenvatting worden de FDA en belanghebbenden vervolgens geïnformeerd over gedachten van de deelnemers inzake de ontwikkeling van geneesmiddelen voor de ziekte van Huntington. Registratie voor dit evenement sluit op 3 december 2024.*

## Het gesprek gaat verder

Een vertegenwoordiger van de FDA deelde mee dat er op 4 december een virtueel luisterevenement voor patiënten plaatsvindt om van de gemeenschap te horen hoe zij denken over deelname aan onderzoek in de presymptomatische en vroege stadia. Ze moedigde iedereen aan om zich te registreren, te luisteren en vervolgens hun gedachten toe te voegen aan het verslag van de bijeenkomst. Via een samenvatting worden de FDA en belanghebbenden in geneesmiddelenontwikkeling geïnformeerd. Registratie voor dit evenement sluit op 3 december 2024.

Arik sloot de bijeenkomst af en bedankte alle deelnemers. Hij merkte op dat er nog veel werk te doen is en dat dit slechts de eerste stap is. Het werk gaat door om ervoor te zorgen dat iedereen gehoord wordt. Elke ervaring met de ziekte van Huntington, in elke fase van de ziekte, is belangrijk en telt mee bij toekomstige besluitvorming.

Er kan nu al veel worden gedaan, zoals deelname aan observationele studies zoals ENROLL-HD, POWER-HD en MyHDSStory. Ook is het belangrijk dat iedereen voor zichzelf zorgt en contact opneemt met anderen wanneer je hulp nodig hebt.

## De conclusies

De discussies met de presymptomatische groep benadrukken dat de term “symptomatisch” heroverwogen moet worden, omdat tijdens de periode waarin velen als presymptomatisch worden beschouwd, al vele gedrags- en psychologische veranderingen plaatsvinden. Voor hen betekent de presymptomatische fase niet dat ze geen symptomen hebben. Mensen gaven aan dat ze zich gefrustreerd voelden omdat ze merkten dat ze aan het veranderen waren, in uitvoerend functioneren, of door toename van angst of depressieve gevoelens. Echter, mensen zien dat niet aan de buitenkant en artsen zullen hen vertellen om over 5 of 10 jaar terug te komen wanneer ze zichtbare symptomen beginnen te vertonen.

Op bepaalde momenten nam een vertegenwoordiger van de FDA de microfoon om het publiek direct te vragen welke soorten medicijnen voor hen het meest nuttig zouden zijn. Bijna iedereen was het erover eens dat het hebben van iets om de cognitie te verbeteren hun eerste keuze zou zijn. Dit zou hun denken kunnen verbeteren, zodat ze hun baan langer kunnen behouden, de financiële last van de ziekte van Huntington kunnen verlichten en hen helpen om beter te communiceren met hun dierbaren.

De directe uitwisseling tussen de FDA en Huntingtonfamilies benadrukte waar deze bijeenkomst om draaide – een tweerichtingsgesprek om de FDA te helpen de behoeften van Huntingtonfamilies te begrijpen en om deze gemeenschap zo snel mogelijk behandelingsopties aan te bieden om hun leven te verbeteren. De Huntingtonfamilies werden gehoord!

## **Bedankt!**

Elke bijeenkomst, die bedoeld is om onwetenden over de ziekte van Huntington te onderwijzen, zal emotioneel zijn. Er is geen manier om deze ziekte te beschrijven zonder gevoelens van verlies, verdriet en wanhoop op te roepen. Toch bleef er door alles heen een sterke, heldere draad zichtbaar – die van veerkracht, hoop en vastberadenheid.

Veel ervaringen werden gekarakteriseerd door uitspraken over de wens om niet alleen te overleven, maar ook om te leven, de wens om deel te nemen aan onderzoek, en de wens om een onderdeel te zijn van de wetenschap die zal leiden tot een behandeling voor de ziekte van Huntington. Naast het verdriet dat Huntington met zich meebrengt, is er geen twijfel mogelijk dat de FDA de onderliggende boodschap van kracht binnen deze gemeenschap heeft gehoord.

**“Veel ervaringen werden gekenmerkt door uitspraken over niet alleen te willen overleven, maar echt te willen leven en willen deelnemen aan wetenschappelijk onderzoek dat leidt tot een behandeling voor de ziekte van Huntington. ”**

Aan iedereen uit de gemeenschap die heeft deelgenomen, aanwezig was en zijn of haar verhalen heeft gedeeld – dank u wel. Dank u wel voor uw bereidheid om kwetsbaar te zijn. Dank u wel voor uw eerlijkheid. Dank u wel voor het opstaan, om de manier waarop de FDA naar de ziekte van Huntington kijkt te veranderen. U vertegenwoordigt elk familielid dat niet

bij deze bijeenkomst kon zijn, en u deed dit met gratie. Dankzij u werd er vandaag vooruitgang geboekt. Dankzij u staan we één stap verder. Dankzij u stond de Huntingtongemeenschap oog in oog met de *gamechangers*, de veranderaars, en werden we gehoord. *Dank u wel!*

---

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

---

## GLOSSARIUM

**klinisch onderzoek** Zeer zorgvuldig geplande experimenten, ontworpen om specifieke vragen te beantwoorden omtrent het effect van een onderzoeksmiddel op mensen  
**therapieën** behandelingen

---

© HDBuzz 2011-2025. 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](https://hdbuzz.net)

Gegenereerd op 26 maart 2025 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/393>