

Styczeń 2010

Wiadomości IHA 2010

Światowy Kongres dla Choroby Huntingtona 2009

Światowy Kongres odbył się w Vancouver, w Kanadzie we wrześniu 2009, był efektem połączenia wysiłków Grupy Badawczej z zakresu Neurologii ze Światowej Federacji na rzecz HD oraz Międzynarodowego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona (International Huntington Association- IHA). Kongres umożliwił wysłuchanie oraz dzielenie się doświadczeniami. Konferencja rozpoczęła się Dniem Ralpha i Ariel Walker, w trakcie którego delegaci zostali zaproszeni do pracy w małych grupach warsztatowych, w celu omówienia takich tematów jak: Programy dla młodych, Kwestie etyczne dla rodzin, wolontariuszy, grup zbierających fundusze itd.

Niezwykłe budującym był widok tak wielu młodych ludzi uczestniczących w dyskusjach, które mogą wpłynąć na ich przyszłe życie z HD. Wykorzystano każdą możliwość aby do nas dołączyć, zarówno dzięki dostępowi do Internetu oraz forum omawiających kwestie HD, dzięki czemu uczestnicy będą w stanie kontynuować w przyszłości nawiązane kontakty oraz udzielać wsparcia każdemu bez względu na miejsce zamieszkania. Warsztaty okazały się być sukcesem, zwłaszcza, że większość uczestniczących w nich osób miała możliwość skontaktować się z innymi rodzinami oraz wynieść odpowiednie doświadczenia.

Wydarzenia Światowego Kongresu 2009

Dzień Ariel & Ralpa Walker

Każdy dzień kończył się sprawozdaniami zarówno z zakresu nauki jak i opieki. Sprawozdania Kongresu były streszczane w "Wiadomościach Wieczornych" prowadzonych przez Jeffa Carrola oraz Eda Wilda wraz z korespondentem NBC News Charlesem Sabine w roli prowadzącego program.

Nagrania wideo tych interesujących sesji można obejrzeć online:

www.cmmt.ubc.ca/WCHD2009-News

<http://www.cmmt.ubc.ca/WCHD2009-News>

Dodatkowo odbyło się Coroczne Zgromadzenie Międzynarodowego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona i w jego trakcie streszczono wszystkie wydarzenia zawarte w tym biuletynie.

Światowy Kongres na temat Choroby Huntingtona 2009

Autorzy: Ed Wild oraz Jeff Carroll

Sesja Plenarna Corocznego Zgromadzenia IHA

Po wstępnych informacjach od organizatorów Michaela Hayden oraz Blaira Leavitta, Kongres został otwarty przemówieniami osób, które są nosicielami genów HD. Trzynastoletnia Katie DeLargie opisała moment, w którym jako dziesięcioletka dowiedziała się, że jej ojciec cierpi na HD i ona sama również jest zagrożona tą chorobą. Jamie Fullero, aktyvistka na rzecz praw gejów, przedstawiła jej walkę z uprzedzeniami, na które natknęła się w trakcie zmagania z ryzykiem wystąpienia HD.

Thoren Young wezwał naukowców, aby zrozumieli sytuację rodzin chorych na HD odczuwających frustrację oraz potrzebę pośpiechu w badaniach. B.J. Viau, którego matka cierpi na HD mówił o organizowanych przez siebie zawodów koszykarskich "Hoop-a-thon" (hoopathon.com), dzięki którym zebrał ponad milion dolarów na dalszą opiekę nad chorymi na HD.

Mike Benatar podsumował stan prób klinicznych w zakresie stwardnienia zanikowego bocznego (choroby neuronów ruchowych) wskazując na potrzebę systematycznego dążenia do wykonywania badań przedklinicznych na zwierzętach oraz na skupieniu się na powtórzeniu badań wykonanych na zwierzętach w ramach testów na ludziach.

Julio Montaner pokazał do czego powinniśmy dążyć, opisując rozwój efektywnych terapii dla AIDS. Naukowcy zdecydowali się udostępnić nieopublikowane dane, a społeczność podjęła ryzyko uczestnictwa w badaniach klinicznych, w wyniku których nastąpiła gwałtowna poprawa prognoz.

W trakcie ostatniej sesji skupiono się na drodze do efektywnych terapii dla HD. Robert Pacifici z CHDI Inc., przedstawił działania CHDI. CHDI jest największym sponsorem badań nad HD i jego celem jest "szybkie odkrycie i rozwój leków, które opóźniają lub spowolniają chorobę Huntingtona" (chdi-inc.org). CHDI pracuje nad

wyznaczeniem oraz testowaniem około 600 "celów" dotyczących leków, które wybrano w drodze przeprowadzonych eksperymentów laboratoryjnych.

Pacifici rozpoczął nowy projekt badawczy polegający na współpracy online- hdresearchcrossroads.org. Swoje wystąpienie zakończył przedstawiając ekscytujący cel przesunięcia "jednego lub więcej" leków do badań klinicznych na ludziach w ciągu kolejnych 18 miesięcy.

Gill Bates mówiła o pewnym obiecującym celu badań, inhibitorach HDAC- lekach, których zadaniem jest utrzymać DNA ukryte przed wpływem proteiny HD. Jej grupa gruntownie przeanalizowała różnorakie białka HDAC oraz wywnioskowała, że HDAC4 jest najbardziej obiecującym celem dla leków inhibitujących.

Na zakończenie sesji Sarah Noonberg (Medivation Inc.) oraz Karl Kiebertz (Pfizer Inc.) przedstawili aktualne informacje na temat badania HORIZON (wspierane przez EHDN oraz Grupę Badawczą Huntingtona) oraz środka dimebon w celu leczenia problemów poznawczych u chorych na HD. Do badania wybrano 350 osób z 10 krajów.

Sesja naukowa

Pierwsza sesja naukowa skupiła się na biomarkerach- testach, dzięki którym można oszacować postęp HD.

Biomarkery mogą okazać się niezbędnymi testami w wypadku badania nowych terapii, szczególnie w wypadku nosicieli genów HD nie zdradzających żadnych objawów.

Ken Evans z Ontario Cancer Biomarker Network przedstawił wgląd oraz rady z zakresu metod leczenia raka, w wypadku którego biomarkery są powszechnie stosowane.

Stefan Klöppel zaprezentował postęp jaki poczyniono w technikach badań obrazowych mózgu podkreślając owocne badania PREDICT-HD i TRACK-HD.

Ralf Reilmann przedstawił zachęcające uaktualnienia z zakresu wiedzy o klinicznych biomarkerach, takich jak mierzących siłę języka, jako technologiczny środek pomiaru nieznaczących zmian klinicznych zachodzących w wypadku HD.

Na zakończenie Julie Stout mówiła o jej "zestawie" kognitywnych biomarkerów stosowanych w HD oraz przedstawiła ważne odkrycia kognitywne dzięki PREDICT-HD oraz TRACK-HD.

Patrik Weydt, Marcy McDonald, Ali Khoshnan oraz Thomas Moeller skierowali sesję na zmiany zapalne oraz metaboliczne występujące wraz z HD, które są obszarami bieżących zainteresowań, postrzeganych jako ważne dla poszukiwania właściwych metod leczenia.

Khoshnan odkrył nowe powiązania pomiędzy sygnalizującym stan zapalny białkiem IKK oraz kluczowym neuronalnym czynnikiem wzrostu BDNF, które są znane jako ważne czynniki w HD.

Lynn Raymond zbadała ekscytotoksyczność (śmierć neuronów spowodowaną nadmierną neurotransmisją) w trakcie wielu lat trwania HD. Jej najnowsza praca rozpoczęła się od analizy, które części neuronu są ważne do zapalenia neuronu, które prowadzi do jego nadaktywności, a następnie toksyczności. Badaczka przedstawiła wyniki testów przeprowadzonych we współpracy z Mahmoudem Pouladi z laboratorium Michalea Haydena, które sugerowały, że określone dozy memantyny polepszyły objawy w mysim modelu YAC HD. Memantyna może spowolnić zapalenie neuronu oraz jest zaakceptowanym środkiem w Europie do leczenia choroby Alzheimera.

Wciąż trwają dwie główne kategorie prac nad komórkami macierzystymi. Pierwsze dotyczą założeń niektórych naukowców, którzy wierzą, że neurony utracone z powodu HD mogą zostać zastąpione przy wykorzystaniu komórek macierzystych. Drugie dotyczą wielu badań nad wykorzystaniem komórek macierzystych z dawców z mutacją HD, w celu utworzenia dokładnych modeli HD. Drugi typ prac otrzymuje poparcie ze strony CHDI, oraz Jamshida Arjomand, który przedstawił w skrócie swoje wyniki prac.

CHDI tworzy banki komórek macierzystych, które będą dostępne dla naukowców. Anselme Perrier, Clive Svendsen oraz Elena Cattaneo mówili o wysiłkach w kierunku wykorzystania komórek macierzystych w celu wymiany neuronów utraconych w wyniku HD. Ponieważ neurony zwykle nie rosną w wieku dorosłym, ten proces należy do trudnych do przeprowadzenia, jednakże zaprezentowano go w wypadku modeli zwierzęcych.

Białko huntingtyny tworzone przez gen HD reaguje z setkami innych białek, gdy podróżuje dookoła komórki. Wiele z tych białek "chwytają" huntingtynę poprzez dodanie do niej małej cząstki. Te małe cząstki mogą wpłynąć na to, gdzie huntingtyna znajdzie się w komórce i jak się zachowa, gdy się tam dostanie. Joan Steffan, Rona Graham i Dimitri Krainc badają procesy przyłączania się cząstek do huntingtyny i tym samym ich wpływ. Steffan i Graham zarówno opisali mysie modele HD, które zostały całkowicie wyzwolone od symptomów HD poprzez zmianę interakcji pomiędzy huntingtyną a innymi białkami. Eksperymenty sugerują, że ingerowanie w te procesy może zapewnić efektywne metody leczenia HD.

Kolejne raporty były przedstawione przez Holly Kordasiewicz w zakresie postępu w terapiach wyciszania genów. Pierre Krystowiack zaprezentował raport na temat mutacji receptorów adenozyliny opóźniających początkowe fazy HD, Nellie Georgious-Karistianis mówili na temat obrazowaniu zawartości żelaza w mózgu jako możliwego biomarkera, Simon Brooks, który przedstawił nowe drogi do oceny poznania w mysich modelach HD. Juliette Godin, która zidentyfikowała rolę białka beta-kateniny oraz Alison Lashwood z najnowszymi technikami zapładniania in-vitro, w celu uniknięcia ryzyka zachorowalności na HD u dzieci z rodzin obarczonych tą chorobą.

Sesja opiekuńcza

Sesje "opiekuńcze" odbywały się równolegle do sesji naukowych i przekazały wiele praktycznych rad od członków rodzin, opiekunów i profesjonalistów służby zdrowia. Wśród mówców znajdowała się również Sandra Kostyk, która wykorzystwała grę wideo Dance Revolution w celu polepszenia umiejętności chodzenia oraz zachowania równowagi dla chorych cierpiących na HD.

Monica Busse przedstawiła nowe wskazówki EHDN dla fizykoterapeutów. Składając raport w sprawie małych chorych, Oliver Quarrell powiedział, że przeciętne opóźnienie przed postawieniem diagnozy wynosi 9 lat, w trakcie których rodziny czują się ignorowane, a ich relacje traktowane są z niedowierzaniem. Brynne Stainsby prowadzi poprzez sieć HD stronę YoungPeople Affected (ypahd.ca), która umożliwia młodym członkom rodzin pomagać sobie wzajemnie. Warren Evans zebrał prawie milion dolarów, w imię pamięci swojej pasierbicy, która zmarła w wyniku HD (laurashope.com). Badacz zajmujący się mutacją HD Jeff Carroll opisał swoje osobiste doświadczenia z HD, kończąc przemówienie prośbą o udoskonalenie przepływu informacji pomiędzy grupami sponsorującymi badania nad HD

oraz społecznością pacjentów.

Wieczorne Wiadomości

Po raz pierwszy streszczono raporty z zakresu badań i opieki dla szerszej publiczności. W trakcie Wieczornych Wiadomości Korespondent NBC Charles Sabine prowadził sesję z reporterami Jeffem Carrollem and Edem Wildem. Nagrania wideo sesji Wiadomości Wieczornych oraz niektóre wydarzenia Kongresu znajdują się na stronie [www.cmmt.ubc.ca/WCHD2009- News](http://www.cmmt.ubc.ca/WCHD2009-News).

Dzień Ariel & Ralph Walker

Warsztat 1: „Wychodząc naprzeciw potrzebom młodości”

W trakcie sesji zbadano, co jest wiadome na temat wpływu choroby na dzieci i młodzież, oraz zdrowy rozwój tych dzieci, które żyją w rodzinach z HD. Wiele organizacji omawiało swoje programy opieki dla młodzieży, co okazało się być niezwykle pomocne dla krajów, które jeszcze nie wprowadziły podobnych systemów opieki. Programy "Młody opiekun" umożliwia dzieciom i młodzieży, u których zachodzi ryzyko zachorowania, uczestniczenia w sieci, zawierać przyjaźnie oraz inicjować kontakty i komunikować się ze stowarzyszeniami HD. Kanada założyła stronę dla młodzieży "Młodzi ludzie i HD" www.ypahd.ca, dzięki której różne grupy wiekowe dzieci i młodzieży mogą wymieniać doświadczenia, monitorowane przez Towarzystwo Kanadyjskie.

Warsztaty 2: „Wykorzystywanie Sieci Społecznościowych”

Na sesji tej omówiono olbrzymi wzrost liczby portali społecznościowych, takich jak Facebook oraz Myspace. Wymienione strony dostarczają olbrzymią moc dla organizacji w celu poszukiwania jednostek oraz kontaktowania ich z innymi w podobnej sytuacji. Sposób w jaki te społeczności mogłyby być wykorzystane dla wzmocnienia społeczności HD, pozostanie omówiony w przyszłości na forum online przez samych zainteresowanych.

Warsztat 3: „Kwestie etyczne dla rodzin, testy, diagnozy itd.”

Sesja skupiła się na prześledzeniu niektórych wyzwań, z którymi spotyka się wiele rodzin, gdy dokonują różne znaczące decyzje żyjąc z HD.

Warsztat 4: „Innowacyjne strategie rekrutacji wolontariuszy,

przesiewania oraz strategii podtrzymywania"

Wolontariusze są sercem społeczności HD, jednakże często stają się wyczerpani lub chcą się wycofać. W trakcie sesji omówiono środki utrzymania zaangażowania wolontariuszy, uznawania ich wysiłków oraz zachęcania nowych osób do brania udziału w stowarzyszeniach HD.

Warsztaty 5: „Wzmacnianie naszych zewnętrznych systemów komunikacji”

Możliwość dzielenia się pomysłami oraz informacjami z innymi członkami społeczności HD jest decydująca do zapewnienia sukcesu z zakresu wspierania rodzin oraz poszukiwania lekarstwa. Efektywne strategie komunikacyjne włączając broszury, strony internetowe mogą pomóc stowarzyszeniom osiągnąć ten cel. Ta sesja umożliwiła otwartą dyskusję co zostało, a co nie zostało wypracowane w strategiach komunikacyjnych wykorzystywanych przez obecne organizacje.

Warsztat 6: „Spowalnianie choroby poprzez aktywność fizyczną i umysłową”

Badanie pokazuje, że aktywność umysłowa oraz zaangażowanie może zabezpieczyć w części przed początkami choroby oraz gwałtownością objawów. Badania są bieżąco prowadzone we Włoszech, Szwajcarii, Vancouver oraz Australii, w celu wspierania metod przeciwdziałania początkom choroby oraz jej postępu poprzez stymulacje umysłowe oraz motoryczne.

Powyższe zagadnienie zostało omówione w trakcie trwania sekcji na temat dobrych efektów przynoszonych przez "Laugter Yoga" („Joga Śmiechu”), która jest prostą, jednak niezwykle dobrze działającą techniką opartą na filozofii „działania szczęściem”.

Ćwiczenia oparte są na aktywności fizycznej, a nie procesach umysłowych, dlatego każdy może się śmiać bez żartów czy oglądania komedii. Pomysł polega na tym, co udowodniono naukowo, że nawet jeżeli dana osoba śmieje się tylko dla śmiechu, bez żadnego powodu, jej ciało nie odczuwa różnicy, dzięki czemu uzyskuje się te same efekty zdrowotne. Joga śmiechu jest niezwykle wydajna w celu odwrócenia negatywnych efektów stresu, wzmacnia system odpornościowy, wyzwala dobre hormony zwane endorfinami, pomaga kontrolować wewnętrzne napięcie oraz jest niezwykle skutecznym antidotum na depresję. Wpisz w przeglądarkę Google 'Laugter Yoga Australia' dla uzyskania kolejnych informacji.

Warsztat 7: „Mobilizowanie Twojej społeczności, kreatywne łączenie przez sieć oraz zbieranie funduszy”

Sesja została ukierunkowana na omówienie kwestii związanych z angażowaniem różnych osób przez organizacje, w celu zbierania funduszy, czy innych czynności związanych z szukaniem mocnych punktów w społeczności jak można wykorzystać takie podstawy. W trakcie dyskusji o zbieraniu funduszy dotyczyła aukcji online, koncertów, angażujących szerszą społeczność HD, tworzenie spółek z lokalnymi hurtowniami, współpracowanie z organizacjami takimi jak media, korporacje zajmujące się funduszami, politykami oraz wsparcie rzeczowe od firm.

Warsztaty 8: „Pozostawanie silnym dzięki programom HD: rozwijanie wytrzymałości oraz wzmacnianie strategii radzenia sobie”

Pomimo tego, że HD może być wyniszczającą chorobą, ludzie żyją z nią każdego dnia. Siła każdej jednostki, opiekunów i rodzin jest niezbędna do osiągnięcia długoterminowego sukcesu i wsparcia. W trakcie sesji omówiono różne programy, które pomagają zachować chorym siłę, wspierają rodzinę, przyjaciół, programy rekreacyjne, ustalając procedury z pierwotnych diagnoz, rozwijanie Ksiąg Życia, dzięki którym opiekunowie mogą lepiej poznać chorych przed rozwojem u nich HD, dzięki czemu ukazane jest ich godność i szacunek, na który zasługują jako jednostki, a nie tylko jako chorzy oraz będąc zaangażowanym w lokalne stowarzyszenia.

Stowarzyszenie Choroby Huntingtona**Coroczne Zgromadzenie****12 września 2009**

W trakcie Corocznego Spotkania Międzynarodowego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona, które miało miejsce 12 września 2009, wszyscy poprzedni, ponownie mianowani Członkowie Zarządu oraz nowi członkowie z Brazylii zostali przywitani. IHA posiada już około 40 krajów członkowskich z całego świata, a w Vancouver spotkało się 20 reprezentantów.

Członkowie Zarządu zaakceptowani i wybrani:

Prezes	Asuncion Martinez-Decals	Hiszpania
Wiceprezes	Beatrice de Schepper	Belgia Francja
Skarbnik	Marie-Odile Perrousseau,	
Sekretarz	Ann Jones	Australia
Członek specjalny	John Stainsby	Kanada
Członek specjalny	Kaori Muto	Japonia
Członek specjalny	Gerrit Dommerholt	Holandia
Członek specjalny	Asif Khan	Pakistan
Członek specjalny	Ursula Kleibrink	Portugalia
Rozwój Międzynarodowy- członek zarządu	Christiane Lohkamp,	Niemcy
Członek specjalny	Taise Cadore dos Santos	Brazylia

Obecni członkowie

ABH Brazylia: Janaina Miranda
 AICH Rzym: Tommaso Cazzanig
 AICH Mediolan: Elena B Ornaghi
 Australijskie Stowarzyszenie HD (SA & NT): Shiralee
 Judge
 Belgia – Liga Huntington: Elizabeth Geyskens
 Belgia – Liga Huntington: Gerda De Coster
 Czechy- Stowarzyszenie: Jiri Hruda
 Czeskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona: Zdenka Vondrackova
 Stowarzyszenie Irlandzkie HD: Patricia Tovey
 Stowarzyszenie Irlandzkie HD: Yvonne Kendellen
 Stowarzyszenie Irlandzkie HD: Sarah-Louise Leonard
 Amerykańskie Stowarzyszenie HD: Donald Bass
 Amerykańskie Stowarzyszenie HD: Louise Vetter
 Amerykańskie Stowarzyszenie HD: Debra Lovecky
 Amerykańskie Stowarzyszenie HD: Fred Taubman
 Amerykańskie Stowarzyszenie HD: Kimberly Silva
 Amerykańskie Stowarzyszenie: Steven V. Seekins
 HDA Anglia & Walia: Carole Carruthers
 HDA Anglia & Walia: Oliver Quarrell (Obserwator)
 LHC Dania: Bettina Thoby
 Norweskie Stowarzyszenie Huntingtona: Astii Ainsen
 Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona: Danuta
 Lis
 Hiszpańskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona:

Vera Rodolfo
Szwedzkie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona:
Therese Persson
Szwedzkie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona: Rita
Kuttruff-Wilschut
Szwedzkie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona: Anne
Rentsch
Vereniging van Huntington: Wilfred Veldhuis
Vereniging van Huntington: Dirk van der Wedden

Protokoły ze spotkania zostały przekazane wszystkim
obecny członkom.

Porządek obrad

Kwestionariusz wspierania systemu

28 krajów odpowiedziało na pytania zawarte w kwestionariuszu EHDN oraz IHA, a kolejne prawdopodobnie nadejdą wkrótce. Wszystkie informacje zostaną przeanalizowane. Zgodzono się, że kwestionariusz może okazać się ważnym narzędziem w celu obserwacji postępu dokonywanego w różnych narodowych organizacjach i podobne działania będą kontynuowane.

Akceptację nowych członków stowarzyszonych oraz nowych członków pełnoprawnych.

Przewodniczący zwrócił się z sugestią, aby każde z narodowych stowarzyszeń aplikowało o jedno członkostwo pełnoprawne. Dotyczyło to APEHUCA z Hiszpanii, gdyż to stowarzyszenie zostało prawnie ukonstytuowane i IHA zaakceptował pełne członkostwo. Członkowie będą musieli dzielić się głosami z pozostałymi dwoma organizacjami, gdyż tylko 2 delegatów na kraj może głosować.

Wskazówki etyczne- proponowane zmiany:

Proponowane zmiany przez Radę Genetyczną oraz Badawczą Grupę Roboczą EHDN w połączeniu z IHA do Wytycznych z 1994 zostały rozesłane drogą mailową przed spotkaniem. Przewodniczący IHA powiedział, że kolejne dyskusje dotyczące tego dokumentu będą niezbędne. Proponowane zmiany zostałyby ponownie rozesłane, tak aby organizacje mogły się z nimi zapoznać.

Zarząd IHA będzie kontynuował spotkania w formie telekonferencji co trzy miesiące.

Kolejna Światowa Konferencja odbędzie się w
Melbourne, Australii

Od 12 do 15 września 2011

Zarząd IHA czeka na informacje zwrotne i komentarze:

Email: annjones@aapt.net.au

MIĘDZYNARODOWE STOWARZYSZENIE CHOROBY HUNTINGTONA (IHA) jest związkiem krajowych organizacji wolontarystycznych, które zajmują się podobnymi działaniami dla osób cierpiących Chorobę Huntingtona oraz ich rodzin. Każda organizacja promuje edukację, wsparcie chorych i ich rodzin, badania psychospołeczne, kliniczne oraz biomedyczne oraz etyczne i prawne rozważania związane z chorobą Huntingtona w swoim kraju.