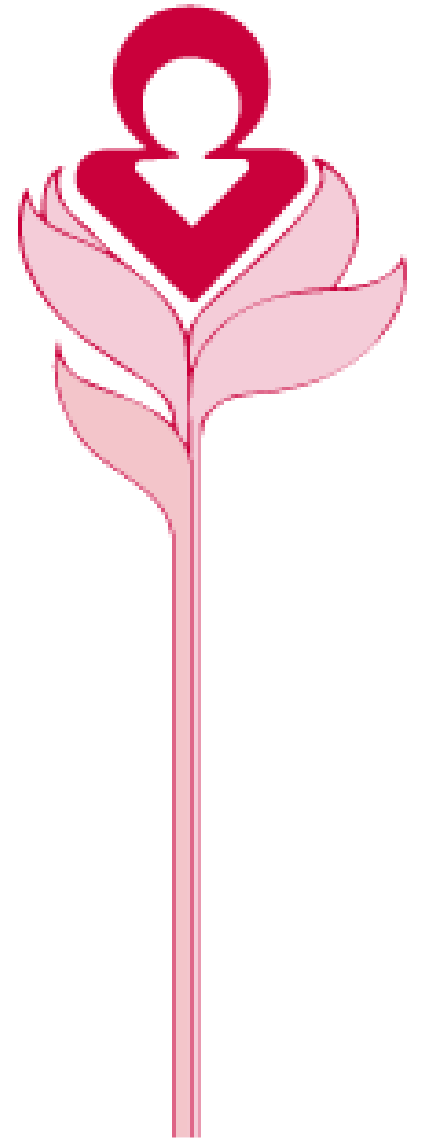


Likemannsmøte – Oslo 03.11.2018



Beate Almli Hagland



En oppsummering fra EHDN Wien – 3 dager på 30 min...

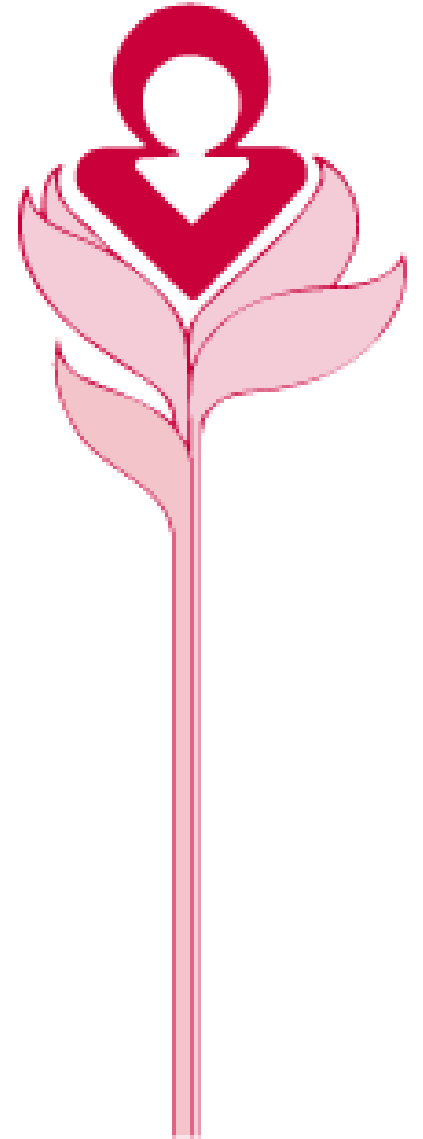
Disposisjon

- De personlige aspektene som deltaker
- Forskning på medisin: nå og fremover
- Annen forskning: nå og fremover
- Oppsummering

Forbehold om feil og mangler siden jeg er en menig person og ingen ekspert.

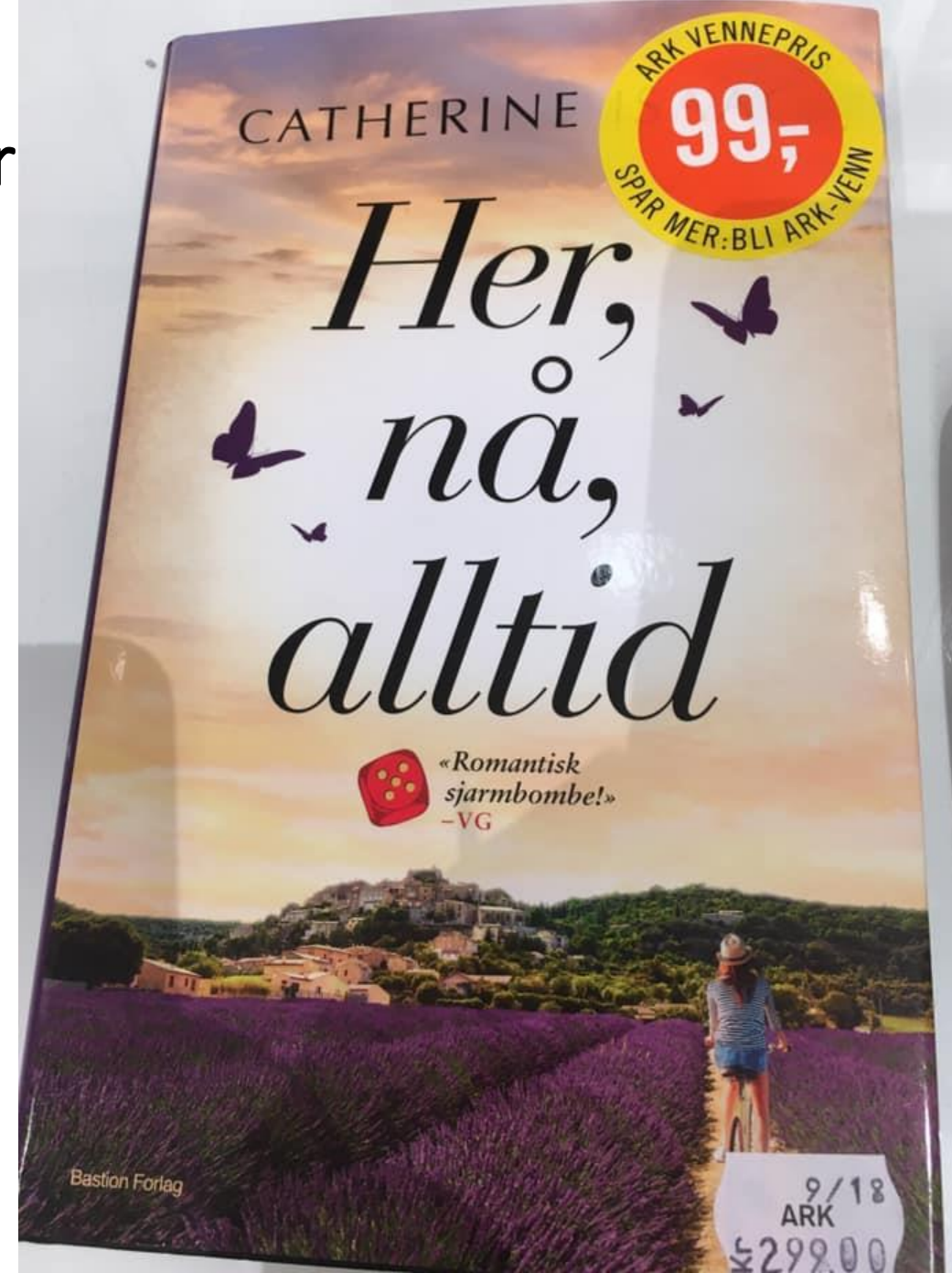
<https://www.euro-hd.net/html/ehdn2018/announcement>

<http://www.ehdn.org/wp-content/uploads/2018/11/ehdn-newsletter-nov2018.pdf>



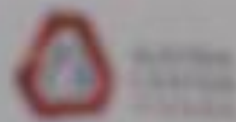
De personlige aspektene som deltaker

- Inn og ut av «boblen»
- Reise alene
- Stort – enormt, over 1.000 deltakere
- Fullspekket program fra kl. 08 til 22 ...
- Valgte sesjoner med forskning og med familieperspektivet
- «Information overload»
- Program for alle – forskerne ... Meg
- Møtte alle – forskere ... Berørte
- Alle sammen sammen, vi drar i samme retning
- Oppsumert: Sterkt, lærerikt og fantastisk





ENTRANCE



Fotoutstilling



Mari Elise

Hi. My name is Mari, i havent had the best life living with my mom who now is sick with HD.I am in the proses og checking myself now. Getting my answear 25th may. Ive for a long time have wanted to get a tattoo for HD. Finally have the perfect one. :)

Astri tok oss med storm med sin personlige åpning



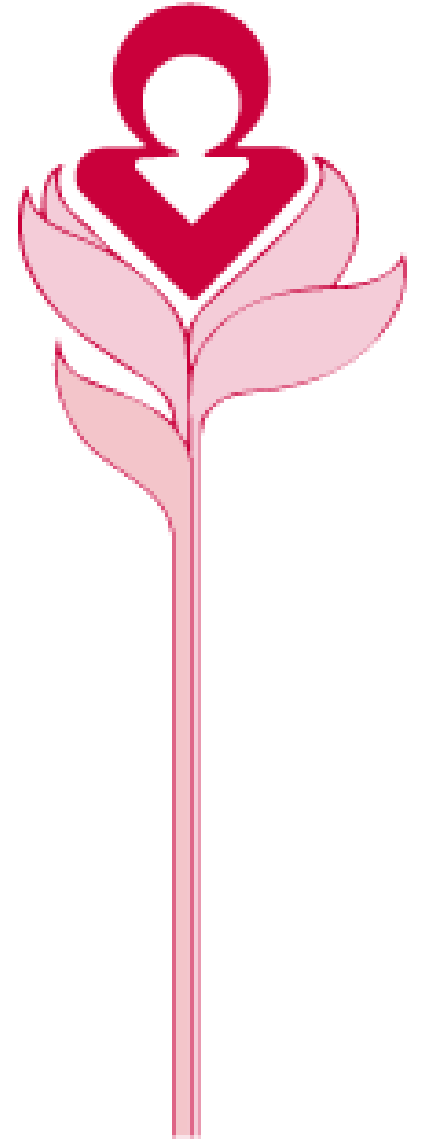
Forskning på medisin

Med Huntington sykdom (HS) har man for mye HTT (huntingtin), som må undertrykkes eller stoppes.

Det som «går galt i kroppen» med HS skjer i basal gangliene/striatum i hjernen. Det er store nervekjerner som ligger dypt i hjernen og er vanskelige å komme til.

Tre hovedretninger

- Kurere
- Utsette sykdommen (for alltid?)
- Forbedre dagens situasjon



Forskning på medisin – Fasene i forskningen

Fase 1 studier: Oftest 15-20 testpersoner

Sikkerhet er viktigst

Placebo eller ikke...

Fase 2 studier: Oftest 150-200 testpersoner

Placebo eller ikke...

Høy/med/lav dose

Fase 3 studier: Oftest 2.000-3.000 testpersoner

«Fullskalatest»

For å bli med:

- Delta i Enroll-HD og holde seg i form.
- Passe inn i x kriterier og ikke ha y kriterier.
- Må kunne takle å gå igjennom det hele selv med placebo. «For menneskeheten».

The slide is titled "Anatomy and complications" and features a bullet point: "• Spinous process interspace localization". It contains two anatomical diagrams: one of a person lying on their side with a vertical dashed line through the spine, and another of a person's back with a horizontal dashed line labeled "Tuffier's line" and a vertical dashed line labeled "Spinous process L4". A small citation "Lin, Smith and Prosser, 2017" is visible at the bottom of the slide. In the foreground, a man in a light-colored shirt is speaking at a podium. The podium has a sign that reads "AUSTRIA CENTER" and "EHDN 2018 Vienna".

Forskning på medisin – Ionis > Roche

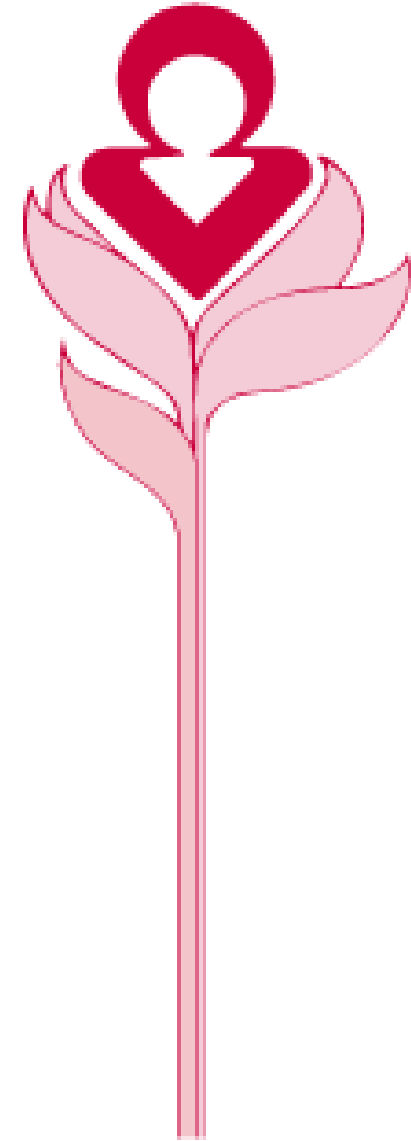
- Deltok på «Meet the experts»: To forskere og en med HS som har deltatt i fase 1 og 2. Spørsmål/svar i klasserom.
- Den ene medisinen det er knyttet størst håp til per nå.
- Hindrer utvikling av HS.
- 10 års forarbeid (2005-2015).
- Sprøytes inn i spinalvæsken hver 3.-4. måned.
- Fase 2 testing på 100 tidligfase pasienter er ferdig i 2018. > Sprøyter hver 6. uke.
- Medisinen fungerer!
- Fase 3 testing starter i 2019. 660 deltakere, 25 mnd, fra USA, Canada og Tyskland, tidligfase. Ser etter medisinenes effekt på mHTT, kliniske målinger, langtidseffekt, dosering og hyppighet.
- Ingen testsenter i Norge.
- Forventer at det kan ta 4-5 år før medisinen blir tilgjengelig på markedet.





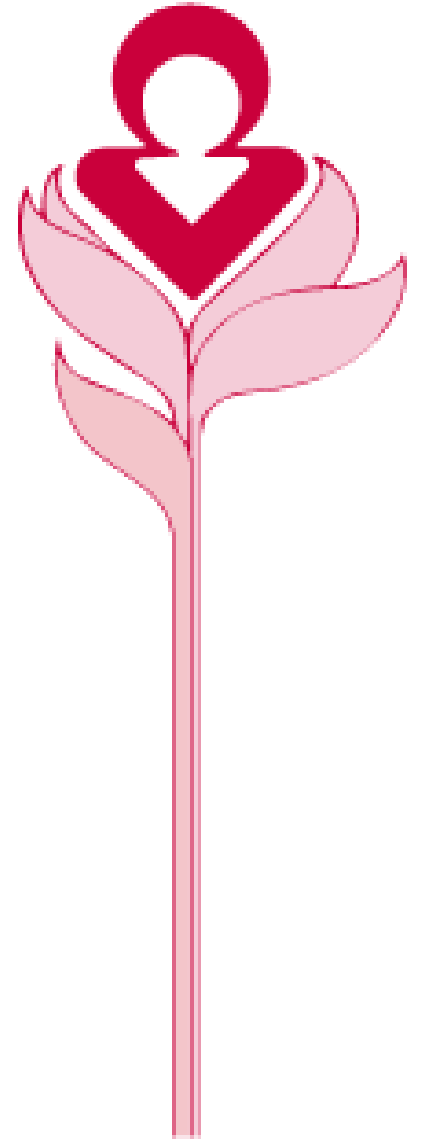
Forskning på medisin

- Legato-HD
 - Testet på MS pasienter med bra resultat.
 - Gir god effekt på hjernevolum etter 12 måneder.
 - Usikre på konsekvensene av medisinen.
 - Studien «mislyktes».
- Amaryllis
 - Ser ut til å fungere bra i tidligfase
 - Studien «mislyktes».
- Wave, USA
 - Lager ett «kutt» i CAG repetisjonene
 - Søker å erstatte en bokstav fra CAG til CAA
 - Antas å kunne passe til 60-67% av pasientene



Forskning på medisin

- Nytt nå: Kan måle tidligfase Huntington (HTT) i blodet.
- Har nå 3D struktur av hvordan genet ser ut.
- Positiv moderator kan gi 6 år senere onset/sykdomsstart
 - Kromosom 15
 - «Det er noe» i kromosom 4 og 5 som ser ut til å påvirke HTT
 - CAA midt i CAG repetisjonene
 - 0CAA tidlig onset
 - 1 CAA snitt onset
 - 2 CAA sen onset
 - Starter testing på mennesker snart.
- Dyre-/labforsøk
 - Sprøyte virus inn i hjernen som gjør at den reparerer huntingtin genet selv.
 - Kryo-elektron (Cryo-EM)
 - Studert mHTT (mutert Huntingtin)
 - «Chaperon biology»: Få HTT proteinet til å føle seg vel
 - Parallell tenking: Celledeling > Proteindeling
- Samarbeider med forskere på andre sykdommer.



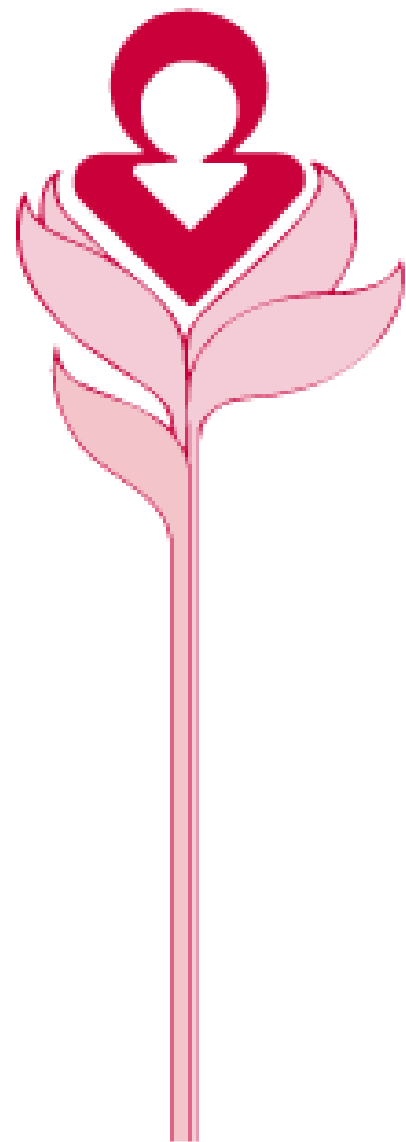
Forskning på medisin – Hva tror forskerne?

Forskningen går i retning av ulik tilrettelegging og medisin for ulike stadier. Per nå ser det ikke ut til at det er en medisin som er fasiten, men en kombinasjon av flere. Det kan ta mer enn 10 år før vi er i «mål». Det går fremover – det er positivt!!!



Wien





«Movie night»

- Absolute beginners
- Dancing at the Vatican
 - [Hide no more](#)
- The unwanted inheritance



<https://vimeo.com/ondemand/theunwantedinheritance>

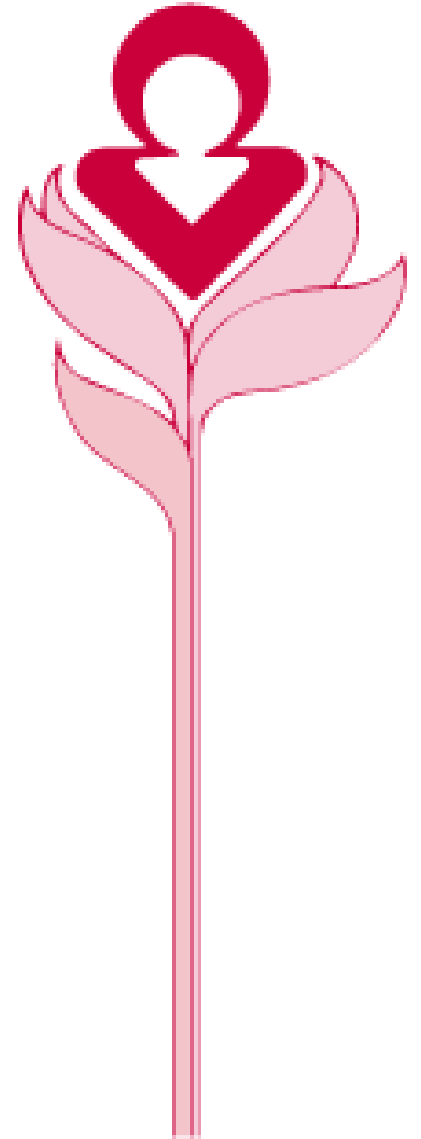
Annen forskning

- Mange med HS sliter med apati
 - Vanskelig å skille mellom apati og depresjon
 - Hva gir apati? Sult, tørst, frustrasjon, kjedsomhet, innemiljø, endringer i det siste?
 - Gjøre ting som pasienten liker.
 - Tilrettelegge aktiviteter så pasienten kan delta.
 - Unngå antidepressiva hvis ikke helt nødvendig. Kan forverre.
- Stress negativt
- HS pasienter liker rutiner
- Ulike miljø er positivt
 - Tilrettelegge motorisk, kognitivt osv.
 - Direkte berøring fungerer best
- Hjernetraining fungerer! Bør forskes mer på.
 - Finnes flere gode apper, f.eks «Memorado»
 - Ha mest fokus på venstre hjernehalvdel
- Menn utvikler HS litt saktere
- Høyere BMI utvikler HS litt saktere



Annen forskning – Familien som helhet

- Opplæring av hele familien er viktig for at pasienter og pårørende skal ha det bra.
- I barnefamilier
 - Prøv å holde daglige rutiner
 - La den HS syke få enkle daglige oppgaver som de mestrer
 - Be andre om hjelp!!!
 - Når man skal noe – ha en nødplan og se muligheter om det butter for den HS syke.
- «Care for the careers»
 - Ved å gi støtte og omsorg til omsorgspersonene får pasientene også det bedre.
 - Hele familiene må ivaretas.
 - Supergruppe for omsorgspersoner.
 - Gjør tilknytning, forståelse og tillit lettere.
- «Framework» <http://care.hdscotland.org/>
 - Rammeverket har til hensikt å sikre at det blir gitt støtte og omsorg til hver enkelt pasient og deres familier som lever med HS.
 - Rammeverket redegjør for at hver enkelts spesifikke omsorgsbehov både helsemessig og sosialt, må fremkomme gjennom deres erfaring.
 - Det finnes ikke en enkelt løsning eller «one-size fits-all» tilnærming. Hver enkelt persons erfaring er unik og krever oppfølging der etter.



Å snakke med barn om HS

- Barn har rett til å vite om ting som påvirker familien.
- Å ikke snakke om HS gjør at barna mister tillit.
- Barn vet når noe er galt.
- Å ikke si noe kan være verre enn sannheten, de kan feks tro det er deres feil...
- Å ikke snakke om det sender signaler om at HS er for forferdelig til å snakke om.



Reasons for Talking to Kids About HD

- A child has a right to know about anything that affects the family. By not talking about HD, children learn not to trust.
- Children know something is wrong. By not saying anything, they may have fears worse than the real situation (they may for instance, imagine they did something to cause a family member to become ill). In turn they may develop anxiety and guilt.
- Not talking about HD gives the message that it is a subject too terrible to be discussed.

© Dr. Rebecca L. Hastings-Thompson

EHDN
2018
Vienna

Rett hjelp på nett for barn og ungdom

- Barn og ungdom er på nett. De søker opp det som berører de.
- Hjelp barna/ungdommene å finne frem til rett sted på nett.
- www.hdyo.org er et bra sted å begynne, sider på norsk og engelsk.
- Årlig europeisk kamp for ungdom 15-25 år info@hdyo.org



Oppsummering

- De personlige aspektene ved å delta på EHDN: Sterkt, lærerikt og fantastisk
- Forskning på medisin:
 - Ionis/Roche studien har kommet lengst. Fase 3 starter 2019. Kan være på markedet om 4-5 år.
 - Det forskes på utrolig mye, og alle jobber sammen for å «løse gåten».
 - Forskningen går i retning av ulik tilrettelegging og medisin for ulike stadier. Per nå ser det ikke ut til at det er en medisin som er fasiten, men en kombinasjon av flere.
- Annen forskning
 - Positive miljø som gir ulike stimuli er positivt
 - Holde rutiner
 - Unngå stress
 - Hjernetraining fungerer
 - Familien må ivaretas som helhet
 - Å snakke med barn

