

## Von Angesicht zu Angesicht: Angehörige der Huntington-Krankheit werden von der FDA angehört

Die HDSA koordinierte kürzlich ein Treffen zwischen Familien mit der HK und der in der USA zuständigen Behörde für Arzneimittelzulassung, um der Stimme der Gemeinschaft Gehör zu verschaffen und uns bei der Entwicklung von Therapien zu unterstützen.



Von Dr Sarah Hernandez

22. November 2024

Bearbeitet von Dr Rachel Harding

Übersetzt von Michaela Winkelmann

---

**W**ARNUNG: Dieser Artikel enthält eine offene Diskussion über die Herausforderungen und Realitäten des Lebens mit der Huntington-Krankheit und der Pflege von Betroffenen. Themen sind u. a. Selbstmordgedanken, Bedrohung von Familienmitgliedern, finanzielle Not, Paranoia, schwere Ängste, Gefühle der Hoffnungslosigkeit und Verlust der Identität. Wir sind uns bewusst, dass dieser Artikel für manche schwer zu lesen ist, und warnen Menschen, die sich vielleicht nicht in einem angemessenen Geisteszustand befinden, um über solche Themen nachzudenken. Diese Art von Gesprächen ist zwar schwierig, aber notwendig, um diejenigen zu informieren, die mit der Krankheit nicht vertraut sind, um ihnen zu helfen, die harte Realität des Lebens mit der Huntington-Krankheit und die verheerenden Folgen für die betroffenen Familien zu verstehen.

Die US-amerikanische Zulassungsbehörde für alle Medikamente, die Food and Drug Administration (FDA), berücksichtigt während des gesamten Zulassungsverfahrens den Schweregrad der Krankheit und die Verfügbarkeit anderer Behandlungen. Vertreter der FDA nehmen an Treffen mit Menschen teil, die mit der Krankheit leben, um ihre Erfahrungen zu hören. Dies kann für die rechtzeitige Entwicklung von Therapeutika, die den Bedürfnissen der Patienten entsprechen, von entscheidender Bedeutung sein. Am 13. November 2024 fand in College Park, Maryland, ein solches Treffen statt, bei dem Menschen, die mit der Huntington-Krankheit (HK) leben, und ihre Betreuer die FDA persönlich kennenlernten.

## Die Gelegenheit



*Die Food and Drug Administration, auch bekannt als FDA, ist die Aufsichtsbehörde in den Vereinigten Staaten, die die volle Kontrolle über die Zulassung von Arzneimitteln, auch für die Huntington-Krankheit, hat.*

*Quelle: [Image from pharmacydirectgb.co.uk/](https://www.pharmacydirectgb.co.uk/)*

Die Huntington's Disease Society of America (HDSA) koordinierte das Externally-led Patient Focused Drug Development (EL-PFDD) Meeting zwischen HK-Familien und der FDA. Die HDSA organisierte 2015 ein ähnliches Treffen, aber in den letzten 9 Jahren hat sich **viel** verändert - die Forschung hat große Fortschritte gemacht, wir haben nicht mehr nur eine klinische Studie, die auf die Krankheit abzielt, sondern viele, und es gibt *dutzende* pharmazeutische und biotechnologische Unternehmen, die an der Entwicklung von Medikamenten für die Huntington-Krankheit interessiert sind.

Das Treffen im Jahr 2024 wurde als „einmalige Gelegenheit beschrieben, der FDA und anderen wichtigen Interessenvertretern, einschließlich Entwicklern von Medizinprodukten, Gesundheitsdienstleistern und Partnern auf Bundesebene, ihre Sicht der Symptome, die für sie am wichtigsten sind, die Auswirkungen der Krankheit auf ihr tägliches Leben und ihre Erfahrungen mit den derzeit verfügbaren Behandlungen darzulegen“. Für viele war dies eine einmalige Gelegenheit, von der Behörde gehört zu werden, die über die Zulassung von Medikamenten für Menschen mit der Huntington-Krankheit entscheidet.

## **Die Ziele**

Ziel des Treffens war es, die FDA und die Entwickler von medizinischen Produkten über die Herausforderungen des Lebens mit der Huntington-Krankheit aufzuklären, zu informieren und zu beraten und sich für krankheitsverändernde Medikamente einzusetzen. Es wurde über die Auswirkungen des Lebens mit der Huntington-Krankheit in den präsymptomatischen, frühen und mittleren Stadien berichtet.

Die Behörde wurde darüber informiert, welche Behandlungsergebnisse die Betroffenen bevorzugen und welche Risiken sie bereit sind, für die Behandlung der Huntington-Krankheit einzugehen. Es wurden Ratschläge erteilt, damit die FDA die Herausforderungen

versteht, mit denen Menschen mit der Huntington-Krankheit bei der derzeitigen Teilnahme an klinischen Studien konfrontiert sind, und wie diese verbessert werden könnten.

## Die Struktur

Nach der Eröffnungsrede und einem klinischen Überblick wurde der Tag in zwei Podiumsdiskussionen aufgeteilt, von denen sich eine mit den gesundheitlichen Auswirkungen und den Folgen für den Alltag befasste und die andere mit den aktuellen Behandlungsansätzen.

Menschen, die mit präsymptomatischer, früher und mittlerer Huntington-Erkrankung leben, berichteten über ihre Geschichten und Erfahrungen, ebenso wie ihre Betreuer. Diese Perspektiven und die auf dieser Tagung gesammelten Informationen sollen dazu dienen, „die Entscheidungen und die Aufsicht der FDA sowohl während der Arzneimittelentwicklung als auch während der Prüfung eines Zulassungsantrags für die Behandlung der Huntington-Krankheit zu unterstützen“. Einfach ausgedrückt: Wenn die FDA erfährt, wie es wirklich ist, mit einer Huntington-Erkrankung zu leben, könnte dies einen großen Einfluss auf die Weiterentwicklung der Behandlung der Huntington-Krankheit haben.

Nach den persönlichen Erklärungen fand eine Diskussion in einer großen Gruppe statt, bei der spezielle Fragen aus der Umfrage verwendet wurden, die von der HDSA im Vorfeld dieses Treffens an die HK-Gemeinschaft verteilt wurden. Diese Umfrage zu HD Symptom and Treatment Impact läuft bis zum 31. Dezember 2024, und die HDSA erwartet, dass die Ergebnisse dieser Umfrage im Februar 2025 vorliegen werden. Auf der Veranstaltung wurden verschiedene Angehörige von Huntington-Patienten gebeten, ihre Erfahrungen mit der FDA im Zusammenhang mit der Frage in der Umfrage zu teilen.

## Eröffnungsansprache:

Dr. Arik Johnson, Interims-CEO und Chief Mission Officer, HDSA

**„Einfach ausgedrückt: Wenn die FDA erfährt, wie es wirklich ist, mit einer Huntington-Erkrankung zu leben, könnte dies einen großen Einfluss auf die Entwicklung von Therapien für die Huntington-Krankheit haben.“**

Der Vormittag begann mit einer Begrüßung durch Dr. Arik Johnson, der sich bei allen für die Teilnahme an diesem wichtigen Treffen bedankte - sowohl bei den HK-Familien für den Austausch ihrer Geschichten als auch bei der FDA für das offene Ohr. Im Saal waren über 60 Menschen, die mit einer Huntington-Erkrankung leben, und über 140 Personen aus 43 US-Bundesstaaten und 8 Ländern, die sich für die Teilnahme an der Konferenz angemeldet hatten. Die HK-Gemeinschaft war bereit, sich Gehör zu verschaffen!

Arik sagte: „Die Zeit ist reif für dieses Treffen und für diese Gelegenheit“. Es wird jetzt mehr Forschung in früheren Krankheitsstadien betrieben. Mit der Verlagerung der Studien auf die Erprobung von Medikamenten in früheren Krankheitsstadien ergeben sich andere

Ergebnisse und Risiken, die den Zulassungsbehörden und Produktentwicklern bewusst sein müssen.

**Dr. Teresa Buracchio, Direktorin, Office of Neuroscience, Center for Drug Evaluation and Research, FDA**

Dr. Teresa Buracchios Aufgabe bei der FDA ist es, die Entwicklung von Medikamenten für eine Reihe von neurologischen Erkrankungen, einschließlich der Huntington-Krankheit, zu überwachen. Sie versicherte den Anwesenden, dass viele Menschen in der FDA zuhören und dass die FDA diese Treffen sehr ernst nimmt. Sie wies darauf hin, dass die Menschen, die mit der Huntington-Krankheit leben, und ihre Betreuer die Experten sind, und dass die FDA sehr daran interessiert ist, ihre Geschichten zu hören. Teresa sagte: „Die Stimme der Patienten ist für uns sehr wichtig“, und die FDA bezieht sich auf diese Berichte, wenn sie an der Entwicklung von Medikamenten für Krankheiten arbeitet.

Es ist die Aufgabe der FDA sicherzustellen, dass der Nutzen von Medikamenten die Risiken überwiegt. Wenn die FDA also versteht, wie Patienten die Risiken und Vorteile von Behandlungen einschätzen, kann sie Behandlungen vorantreiben, die sich positiv auf Menschen mit der Huntington-Krankheit auswirken. Teresa wies auf die spannenden Fortschritte hin, die bei der Alzheimer-Krankheit und den genetischen Formen der ALS gemacht wurden, und sie sagte, dass sie sich freuen, ähnliche Fortschritte auch auf dem Gebiet der Huntington-Krankheit zu erzielen.

**Dr. Victor Sung, Professor für Neurologie, Abteilung für Bewegungsstörungen und Direktor des HDSA HD Center of Excellence, Universität von Alabama**

Dr. Victor Sung gab einen klinischen Überblick über die Huntington-Krankheit und erzählte Einzelheiten über den natürlichen Verlauf und das Fortschreiten der Krankheit. Er wies darauf hin, dass die Huntington-Krankheit als eine seltene Krankheit gilt und weniger bekannt ist als andere Krankheiten. Dennoch ist die Prävalenz der Huntington-Krankheit ähnlich hoch wie die der ALS, über die viel mehr in der Presse berichtet wird und die auch namentlich bekannter ist.

Selbst als weniger bekannte seltene Krankheit hatte die Huntington-Krankheit eine enorme Bedeutung für die Genetik - die Entdeckung des Gens, das die Huntington-Krankheit verursacht, durch Dr. Nancy Wexler mit Hilfe von Familien aus Venezuela, führte direkt zum Humangenomprojekt.

Victor erläuterte ausführlich die Genetik der Krankheit: Sie wird durch die Wiederholung eines C-A-G-Buchstabencodes im Huntingtin-Gen verursacht, das sich auf dem vierten Chromosom befindet. Er wies aber auch auf die sozioökonomische Belastung durch die Huntington-Krankheit hin und wie sie sich von anderen Krankheiten unterscheidet. Die Huntington-Krankheit wirkt sich auf das Lohneinkommen der Betroffenen und der pflegenden Angehörigen aus, und zwar von Generation zu Generation. Sie unterscheidet sich auch von anderen sporadisch auftretenden Hirnerkrankungen wie ALS dadurch, dass

sie viele Menschen innerhalb einer Familie, manchmal ganze Generationen, betreffen kann. Die Einzelheiten, die Victor der FDA mitteilte, zeigten, dass die Tragödie der Huntington-Krankheit wirklich beispiellos ist.

Anschließend zeigte er Daten, die darauf hindeuten, dass es Veränderungen gibt, bevor Menschen Symptome der Huntington-Krankheit zeigen, wie z. B. Verhaltens- und kognitive Veränderungen im Zusammenhang mit Denken, Lernen und Gedächtnis. Dies deutet darauf hin, dass eine frühzeitige Behandlung der Huntington-Krankheit potenziell möglich ist.



*Dr. Arik Johnson, Interims-CEO und Chief Mission Officer der Huntington's Disease Society of America, eröffnete die Veranstaltung und bedankte sich bei allen, die an dieser wichtigen Veranstaltung teilgenommen haben, bei der 200 von der Huntington-Krankheit betroffene Menschen direkt mit der US-amerikanischen Food and Drug Administration (FDA) ins Gespräch kamen.*

Abschließend erklärte er, dass es derzeit keine krankheitsmodifizierenden Behandlungen für die Huntington-Krankheit gibt, dass wir aber in diesen Bereich vordringen. „Die Zukunft ist vielversprechend. Auf dem Gebiet der krankheitsmodifizierenden Therapien für die Huntington-Krankheit tut sich eine ganze Menge. Aber wir können das nur gemeinsam tun, und wir **werden** das auch gemeinsam tun.“

## **Podiumsdiskussion 1: Gesundheitliche Auswirkungen und Auswirkungen im Alltag**

Das erste Panel begann mit Vertretern der präsymptomatischen, frühen und mittleren Stadien sowie einem Familienmitglied. Sie berichteten über ihr Leben mit der Huntington-Krankheit in jedem dieser Stadien und betonten, wie die Krankheit bzw. das Wissen, dass sie die Krankheit ohne irgendeine Intervention entwickeln werden, ihr Leben beeinflusst hat.

Die Redner unterstrichen die Auswirkungen, die die HK auf ihr Leben hatte: Sie beeinflussten die Entscheidung, leibliche Kinder zu haben, führten früh Gespräche über Lebensversicherungen und Altersvorsorge und wurden zu Betreuern von Eltern, die ständig daran erinnert werden, was die Zukunft bringt, wenn wir keinen Weg finden, die HK zu verlangsamen oder zu stoppen.

Die Redner schilderten die Veränderungen, die sie aufgrund der Huntington-Krankheit

erfahren haben, wie z. B. die verringerte Fähigkeit, Probleme zu durchdenken, multitaskingfähig zu sein und ihr Leben zu organisieren, was zum Verlust des Arbeitsplatzes, der Fähigkeit, Auto zu fahren, und der Unabhängigkeit geführt hat, was ein allgemeines Gefühl des Identitätsverlustes verursacht. Körperliche Betätigung und Spaziergänge im Freien, die früher den Höhepunkt eines Tages darstellten, werden nun durch Gleichgewichtsstörungen erschwert, die zu Stürzen und damit zu so schweren Schnittverletzungen führen, dass sie genäht werden müssen. Die emotionalen Veränderungen, die die HK mit sich bringt, wurden ebenfalls erörtert: Depressionen, Angstzustände und Panikstörungen traten auf.

Verlust und Trauer waren häufige Themen. Neben den emotionalen Höhen und Tiefen der Huntington-Krankheit ist auch die Hoffnung selbst zu einer emotionalen Achterbahnfahrt für die Betroffenen geworden, mit den Höhen, die viele während des Beginns der GENERATION-HD1-Studie erlebten, und den Tiefen, die durch den Abbruch derselben Studie im März 2021 entstanden.

## **Panel 1: Gruppendiskussion über gesundheitliche Auswirkungen und Auswirkungen im Alltag**

Die Gruppe diskutierte Fragen aus der Umfrage zu Symptomen und Auswirkungen der Behandlung von Huntington, die sich auf die gesundheitlichen Auswirkungen und die Folgen des Lebens mit Huntington im Alltag bezogen:

- Von allen Symptomen, die Sie aufgrund Ihrer Erkrankung erlebt haben, welche 1 - 3 haben Ihr Leben am stärksten beeinträchtigt?
- Gibt es bestimmte Aktivitäten, die für Sie wichtig sind, die Sie aber aufgrund Ihrer Erkrankung nicht oder nicht so intensiv ausüben können, wie Sie es gerne würden?
- Wie sieht ein guter/schlechter Tag im Zusammenhang mit Ihrer Erkrankung aus?
- Wie hat sich Ihr Zustand im Laufe der Zeit verändert?
- Was beunruhigt Sie am meisten an Ihrer Erkrankung?

### **Präsymptomatisch**

**„Im Saal waren über 60 Menschen, die mit einer Huntington-Erkrankung leben, und über 140 Personen aus 43 US-Bundesstaaten und 8 Ländern, die sich zur Teilnahme angemeldet hatten. Die HK-Gemeinschaft war bereit, sich Gehör zu verschaffen! “**

Menschen, die mit präsymptomatischer Huntington-Krankheit leben, gaben an, dass kognitive und psychiatrische Symptome das Hauptproblem sind, und nannten Angst, Depression, emotionale Ausbrüche, Geistesnebel und Konzentrationsschwierigkeiten.

Die Betroffenen berichteten, dass sie bereits in diesem Stadium einen Identitätsverlust verspürten. Einige Personen mit hochrangigen Arbeitsplätzen, z. B. im Finanzwesen an der Wall Street, wurden aufgrund der Veränderungen, die sie durch die HK erfahren hatten, entlassen, und zwar 5 bis 10 Jahre bevor jemand von außen sagen konnte, dass sie Symptome hatten.

Die Gruppe stellte fest, dass, obwohl sie in der Regel als präsymptomatisch gelten, bis die mit der Huntington-Krankheit zusammenhängenden Bewegungssymptome auftreten, es echte Probleme gibt, die sich erst in diesem Stadium zeigen. Die Menschen hatten das Gefühl, dass sie gezwungen waren, ihr Leben in einer Warteschleife zu leben, unfähig, eine Behandlung zu erhalten, weil sie noch keine Symptome hatten, aber auch unfähig, eine Behandlung für die Symptome zu erhalten, die sie erlebten, weil ihnen gesagt wurde, sie seien nicht schwerwiegend genug.

### **Frühes Stadium**

Menschen, die mit einer Huntington-Krankheit im Frühstadium leben, nannten einige der gleichen Probleme wie die präsymptomatische Gruppe und wiesen auf Angstzustände, Depressionen, Konzentrationsschwierigkeiten und Gedächtnislücken hin. Die übergreifenden Probleme waren zwar dieselben, doch der Tonfall spiegelte den fortgeschritteneren Zustand dieser Probleme wider.

Insgesamt gaben die Befragten an, dass die Huntington-Krankheit ihnen im Frühstadium erhebliche Sorgen über die Zukunft bereitet. Sie befürchteten, ihren Angehörigen zur Last zu fallen, und haben Angst, dass sich die Krankheit auf ihre Kinder auswirken könnte. Die Denkprobleme, die in dieser Phase zunehmen, führen dazu, dass die Betroffenen schlechte finanzielle Entscheidungen treffen und nicht in der Lage sind, ihre eigenen Rechnungen zu bezahlen.

Die Teilnehmer gaben an, dass das frühe Stadium Veränderungen in Bezug auf die Unabhängigkeit mit sich bringt - diejenigen, die früher völlig unabhängig waren, sind nun in vielen grundlegenden Funktionen völlig auf andere angewiesen, was besonders für diejenigen, die kein Unterstützungssystem haben, verheerend ist. Und für diejenigen, die intime Beziehungen anstreben, hat die Huntington-Krankheit Verabredungen „unmöglich“ gemacht. Eine ZuhörerIn mit der HK im Frühstadium erzählte, dass sie Angst hat, ihre Enkelkinder im Arm zu halten, weil sie Probleme mit dem Gleichgewicht hat. Andere erzählten, dass sie Familienfeiern meiden, weil sie nicht in die Öffentlichkeit gehen oder gesehen werden wollen, weil sie befürchten, dass die Leute sie für betrunken oder drogenabhängig halten könnten.

Diese Gruppe gab auch an, dass emotionale Ausbrüche ein ernsthaftes Problem darstellten und mitunter gefährlich wurden, weil sie das Eingreifen der Strafverfolgungsbehörden fürchteten. Andere schilderten die zunehmende Paranoia in dieser Phase, die eine Person

dazu veranlasste, eine Schrotflinte gegen ihr eigenes Kind zu richten, weil sie nicht wusste, wer sie waren oder warum sie dort waren. Situationen mit Strafverfolgungsbehörden und Pflegenden können aufgrund einer solchen Paranoia leicht reaktiv werden.

### **Mittleres Stadium**

Menschen, die im mittleren Stadium der Huntington-Krankheit leben, berichteten, dass sie nicht mehr in der Lage sind, Arbeiten zu verrichten, die sie in der Vergangenheit verrichtet haben oder für die sie ausgebildet wurden, dass sie ihre Unabhängigkeit verloren haben, dass sie nicht mehr in der Lage sind, Auto zu fahren, und dass sie finanziell instabil sind. Es wurde auf die massive finanzielle Belastung hingewiesen, die die Huntington-Krankheit verursacht, und zwar sowohl durch den Einkommensverlust der Person, die mit der Huntington-Krankheit lebt, als auch durch den Einkommensverlust der Pflegenden, die ihre Zeit für die Pflege der Person mit der Huntington-Krankheit umverteilen.



*Dr. Victor Sung, Professor für Neurologie an der Universität von Alabama, gab einen klinischen Überblick über die Huntington-Krankheit und erläuterte die Arbeit von Dr. Nancy Wexler zur Erforschung der genetischen Ursache der Huntington-Krankheit.*

Im mittleren Stadium gehören zu einem guten Tag Dinge, die viele von uns oftmals selbstverständlich ansehen - eine gute Nachtruhe, Verzeihen von Fehlritten und die Erkenntnis, dass es in Ordnung ist, nicht perfekt zu sein, und keine Harninkontinenz. Als schlechte Tage bezeichneten die Befragten dieser Gruppe die Tage, an denen sie an den Tod denken und Selbstmordgedanken hegen.

Bei Menschen im mittleren Stadium der Huntington-Krankheit gaben die Teilnehmer an, dass Symptome wie Ungeschicklichkeit, Bewegungen, Angst und Konzentrationsschwierigkeiten ihr Leben am stärksten beeinträchtigt haben. Sie berichteten, dass ihre Fähigkeit zu gehen und zu sprechen sich so weit verschlechtert hat, dass sie ständig stolpern und undeutlich sprechen, was dazu führt, dass sie sich in sozialen Situationen unwohl fühlen und soziale Kontakte und die Unterstützung durch Gleichaltrige verlieren. Magen-Darm-Probleme, die für viele Menschen mit der Huntington-Krankheit ein bekanntes Problem sind, wurden in dieser Gruppe zum ersten Mal angesprochen.

Bei Menschen im mittleren Stadium der Huntington-Krankheit machten sich viele am meisten Sorgen über die Fähigkeiten, die sie verlieren oder als nächstes verlieren werden. Sie teilten ihre Trauer darüber, dass geliebte Menschen ständig Teile ihrer selbst verlieren.

Die Pflegenden äußerten sich besorgt darüber, was passieren wird, wenn ihre Angehörigen eine konsequentere Vollzeitpflege benötigen und welche finanziellen Auswirkungen dies auf ihre Familien haben wird.

## **Podiumsdiskussion 2: Aktuelle Behandlungsansätze**

Die zweite Diskussionsrunde befasste sich mit aktuellen Behandlungsansätzen, wobei jeweils ein Teilnehmer mit präsymptomatischer, früher und mittlerer HD sowie ein Familienmitglied einer Person mit präsymptomatischer HK teilnahmen.

Die Podiumsteilnehmer berichteten, dass die psychische und physische Belastung durch die Huntington-Krankheit zermürend ist. Menschen mit präsymptomatischer Huntington-Krankheit möchten an Studien teilnehmen, um das Auftreten der schwersten Symptome zu verhindern, aber ihnen wird gesagt, ihre Krankheit sei noch nicht weit genug fortgeschritten, um für Studien in Frage zu kommen. Die Frustration darüber, dass sie es versuchen wollen, aber nicht können, ist niederschmetternd. Ein Diskussionssteilnehmer erklärte: „Wir wissen, was passiert, wenn wir nichts tun. Wir wollen einfach eine Chance haben, zu kämpfen.“

Diejenigen, bei denen mehrere Generationen an Huntington erkrankt sind, erzählten, wie sie miterlebten, wie ihre Eltern Behandlungen für ihre Bewegungen in Anspruch nahmen, und wie sich ihr Engagement für die Welt dann verlangsamte. Die Podiumsteilnehmer berichteten von ihren Erfahrungen mit der Teilnahme an klinischen Studien, die schließlich abgebrochen wurden, und sagten, dass sie, obwohl sie das Gefühl hatten, davon zu profitieren, keinen Zugang mehr zu diesen Medikamenten hatten. Sie schilderten auch die herzerreißenden Gespräche mit ihren Kindern, denen sie erklären mussten, dass sie keinen Zugang zu einem Medikament haben, von dem sie glaubten, dass es ihnen hilft.

Es wurde eine herzliche Bitte an die FDA gerichtet, eine besondere Kennzeichnung für unbewiesene und nicht zugelassene Behandlungen vorzunehmen, die dazu führen, dass sich die Menschen unabhängig von den Studienergebnissen besser fühlen, bessere Determinanten für Studienendpunkte zu entwickeln, Studien in präsymptomatische Gruppen zu verlegen, sich auf kognitive, psychiatrische und Verhaltenssymptome zu konzentrieren und die Finanzierung der Huntington-Forschung zu erhöhen.

## **Panel 2: Gruppendiskussion über aktuelle Behandlungsansätze**

Die Gruppe diskutierte Fragen aus der Umfrage zu den Auswirkungen von Huntington-Symptomen und -Behandlung, die sich auf die aktuellen Behandlungsansätze für Huntington bezogen:

- Was tun Sie derzeit, um Ihre HK-Symptome zu behandeln?

- Wie hat sich Ihr Behandlungsschema im Laufe der Zeit verändert und warum?
- Wie gut behandelt Ihr derzeitiger Behandlungsplan die wichtigsten Symptome der Huntington-Krankheit, die Sie erleben? Wie gut verbessern Ihre Behandlungen Ihre Fähigkeit, bestimmte Aktivitäten auszuführen?
- Wie gut haben sich diese Behandlungen für Sie bewährt, als sich Ihr Zustand im Laufe der Zeit verändert hat?
- Was sind die wichtigsten Nachteile Ihrer derzeitigen Behandlungen und wie wirken sie sich auf Ihr tägliches Leben aus?
- Welche Dinge sind für Sie am wichtigsten, um das Fortschreiten der Huntington-Krankheit zu verzögern, außer einer vollständigen Heilung?
- Wenn Sie eine Verringerung der Symptome erreichen könnten, was würde sich in Ihrem Leben am positivsten auswirken?
- Haben Sie irgendwelche Bedenken bezüglich der Teilnahme an einer klinischen Studie?

**„Die Menschen waren am meisten an Medikamenten interessiert, mit denen die durch die Huntington-Krankheit verursachten Denkstörungen behandelt werden können, was ihnen helfen könnte, ihren Arbeitsplatz länger zu behalten und die mit der Huntington-Krankheit verbundene finanzielle Belastung auszugleichen.“**

### **Prä-symptomatisch**

In der präsymptomatischen Phase gaben viele Menschen an, dass sie Medikamente gegen Angstzustände und Depressionen einnehmen. Bezeichnenderweise gaben auch die Betreuungspersonen an, dass sie ähnliche Medikamente zusammen mit Blutdruckmedikamenten einnehmen, was auf die Auswirkungen der Huntington-Krankheit auf die Familien hindeutet. Die Teilnehmer nannten auch nicht-medizinische Behandlungen, die den Ausbruch der Krankheit verlangsamen sollen, wie z. B. Bewegung, guter Schlaf, gesunde Ernährung und eine positive Einstellung.

Im Großen und Ganzen war der größte Nachteil der präsymptomatischen Gruppe, dass sie sich nicht für klinische Studien qualifizieren konnten. Obwohl sie massive Veränderungen an sich selbst feststellen, von denen sie glauben, dass sie von der Huntington-Krankheit herrühren, wird ihnen ständig gesagt, dass sie keine Symptome haben und daher nicht für Studien in Frage kommen.

Menschen mit präsymptomatischer Huntington-Krankheit äußerten den starken Wunsch, alles in Studien auszuprobieren, was das Fortschreiten der Krankheit verlangsamen oder den Ausbruch verzögern könnte. Sie wiesen darauf hin, dass eine Behandlung nicht einmal die Aussicht auf Heilung bieten muss, sondern dass eine Verzögerung des Krankheitsausbruchs ausreichen würde. Am meisten interessiert waren die Befragten an Medikamenten, mit denen die durch die Huntington-Krankheit verursachten Denkstörungen behandelt werden könnten, was ihnen helfen könnte, ihren Arbeitsplatz länger zu behalten, um die mit der Huntington-Krankheit verbundene finanzielle Belastung auszugleichen.

## **Frühes Stadium**

Neben den von der vorherigen Gruppe erwähnten Medikamenten gegen Angst und Depressionen gaben die Menschen, die mit einer Huntington-Krankheit im Frühstadium leben, an, dass sie sich mehr bewegen, mehr an der frischen Luft sind und an Musiktherapien teilnehmen. Sie sagten auch, dass sie sich selbst intellektuell herausfordern, indem sie wieder zur Schule gehen und Denkspiele spielen.

In der Gruppe der Patienten im Frühstadium der Huntington-Krankheit waren einige der Meinung, dass die Medikamente, die zur Kontrolle der Bewegungssymptome eingesetzt werden, von entscheidender Bedeutung waren. Einige dieser Medikamente wirken jedoch nicht bei jedem, so dass sie mehrere zugelassene Medikamente ausprobieren mussten, um eines zu finden, das ihre Bewegungen kontrolliert und gleichzeitig die negativen psychischen Nebenwirkungen verringert, die zu Selbstmordgedanken führten. Andere stellten fest, dass ADHS-Medikamente ihnen bei Denk- und Gedächtnisproblemen geholfen haben. Eine Teilnehmerin gab an, dass die Medikamente, die sie gegen Wutausbrüche einnimmt, es ihr ermöglicht haben, ihren Arbeitsplatz zu behalten und ihre Familie zusammenzuhalten. Mehrere Teilnehmer dieser Gruppe nannten medizinisches Marihuana als einen „Wendepunkt“, obwohl die Gesetze in den USA von Bundesstaat zu Bundesstaat variieren, was einige als Problem für den Zugang und die Regulierung ansahen.

Viele Menschen in der Gruppe, die sich in einem frühen Stadium der Erkrankung befand, wiesen darauf hin, dass die Teilnahme an der Studie mit großen Entfernungen und logistischen Schwierigkeiten für die Pflegenden verbunden ist, die häufig die Pflege und die Teilnahme an der Studie koordinieren. Andere schilderten, wie schwierig es ist, sich im amerikanischen Gesundheitssystem zurechtzufinden. Einige HDSA-Exzellenzzentren akzeptieren einige Versicherungspläne nicht, und einige Medikamente, die von Ärzten für HK-Symptome verschrieben werden, werden nicht von der Versicherung übernommen.

Wie in der vorherigen Gruppe gaben die Menschen, die mit einer Huntington-Krankheit im Frühstadium leben, an, dass sie sich Medikamente wünschen, die ihnen bei kognitiven Auswirkungen und Denkproblemen helfen können. Dies könnte bei Problemen mit dem Zeitmanagement helfen, den Arbeitsplatz länger erhalten und finanzielle Sorgen durch eine längere Erwerbstätigkeit mindern. Die Verbesserung der kognitiven Fähigkeiten könnte auch dazu beitragen, dass die Betroffenen besser kommunizieren und ihre Unabhängigkeit so lange wie möglich bewahren können.

Eine Person aus der Gruppe mit der HK im Frühstadium gab an, dass sie einfach nur ihre Würde bewahren wollte. Allein auf die Toilette gehen und duschen zu können, wäre für sie die größte positive Veränderung in ihrem Leben.



*Eine Vertreterin der FDA teilte mit, dass sie am 4. Dezember eine virtuelle Veranstaltung für Patienten abhält, um von der Gemeinschaft zu erfahren, was sie über die Aufnahme in eine klinische Studie in der Prä- und Frühphase der Symptome denken. Sie rief alle Huntington-Patienten dazu auf, sich anzumelden, zuzuhören und dann ihre Gedanken in die Sitzungsnotizen einzutragen. Nach dem Treffen wird eine Zusammenfassung erstellt, um die FDA und die an der Arzneimittelentwicklung Beteiligten zu informieren. Die Anmeldung für diese Veranstaltung endet am 3. Dezember 2024.*

### **Mittleres Stadium**

Von der Gruppe im mittleren Stadium gaben einige an, dass sie Schlafmittel einnehmen. Einer sagte, dass Schlafapnoe-Geräte dabei geholfen haben, besser schlafen zu können. Andere gaben an, dass sie an der Verbesserung der kleinen Dinge arbeiten, die sich auf die Gesundheit auswirken, wie Zahn-, Seh- und Hörprobleme, die sich mit der Zeit summieren können.

Andere erwähnten kleine Änderungen in der Lebensweise, die einen Unterschied gemacht haben, wie z. B. immer einen Strohhalm zu benutzen und in ein ebenerdiges Haus zu ziehen, so dass Stürze über Treppen weniger wahrscheinlich sind. Diejenigen, die sich in der mittleren Phase befinden, gaben an, dass sie daran arbeiten, sich auf ihre eigenen Erfahrungen oder die ihrer Angehörigen einzustellen, was so einfach sein kann wie das Auflegen eines Tischtuchs, anstatt zu versuchen, jemanden dazu zu bringen, ordentlicher zu essen. Eine Teilnehmerin merkte scharfsinnig an, dass man bei der HK über den Tellerrand hinausschauen muss, um Dinge zu finden, die in jeder Phase funktionieren.

Eine Teilnehmerin sagte, dass sich ihr Leben änderte, als ihr Mann Antipsychotika erhielt, die ihm halfen, sein missbräuchliches und paranoides Verhalten zu kontrollieren.

Wie bei den vorangegangenen Gruppen war auch hier der Studienort ein Problem. Eine Teilnehmerin aus der Gruppe im mittleren Stadium sagte: „Ich würde alles tun, wenn es bedeutet, meinem Mann und meinen Kindern zu helfen. Die Huntington-Krankheit ist eine Familienkrankheit, was durch die Pflegenden belegt wird, die sich auf der jüngsten FDA-Tagung im wörtlichen und übertragenen Sinne für ihre an Huntington erkrankten

Angehörigen einsetzen. Eine andere Frau sagte, sie würde in einer Studie ihr Leben geben, wenn sie glaubt, dass dadurch die Zukunft ihrer Tochter und ihrer Enkelin gesichert wird. Sie hofft, dass dieser Gedanke nicht auf taube Ohren stößt.

## Das Gespräch wird fortgesetzt

Eine Vertreterin der FDA teilte mit, dass sie am 4. Dezember eine virtuelle Veranstaltung für Patienten abhält, um von der Gemeinschaft zu erfahren, was sie über die Teilnahme an einer Studie in der Vor- und Frühphase der Symptome denken. Sie ermutigte alle, sich anzumelden, zuzuhören und dann ihre Gedanken in die Sitzungsnotizen einzutragen. Nach dem Treffen soll eine Zusammenfassung erstellt werden, um die FDA und die an der Arzneimittelentwicklung Beteiligten zu informieren. Die Registrierung für diese Veranstaltung endet am 3. Dezember 2024.

Arik bedankte sich in seinen Schlussworten bei allen, die sowohl persönlich als auch online teilgenommen haben. Er wies darauf hin, dass wir noch viel Arbeit vor uns haben und dies nur der erste Schritt in diesem Prozess ist. Es gibt noch viel, was nicht gesagt wurde, aber die Arbeit wird weitergehen, um sicherzustellen, dass jeder gehört wird. Jede gelebte Erfahrung mit der Huntington-Krankheit, in jedem Stadium der Krankheit, ist von Bedeutung und wird in die zukünftige Entscheidungsfindung einfließen.

Arik wies darauf hin, dass es Dinge gibt, die bereits jetzt getan werden können, wie die Teilnahme an Beobachtungsstudien wie ENROLL-HD, POWER-HD und MyHDStory. Er wies darauf hin, dass es für jeden wichtig ist, auf sich selbst aufzupassen und sich an Menschen zu wenden, wenn man Hilfe braucht.

## Die Schlussfolgerungen

**„Viele Erlebnisse waren geprägt von dem Wunsch, nicht nur zu überleben, sondern zu leben, an Studien teilzunehmen und Teil der Wissenschaft zu sein, die uns eine Behandlung für die Huntington-Krankheit ermöglichen wird.“**

Die Gespräche mit der präsymptomatischen Gruppe machen deutlich, dass der Begriff „symptomatisch“ überdacht werden muss, da die Zeit, in der viele als symptomfrei gelten, von Verhaltens- und psychologischen Veränderungen geprägt ist. Für sie bedeutet das präsymptomatische Stadium nicht, dass sie keine Symptome haben. Die Betroffenen berichteten, dass sie frustriert sind, weil sie sehen, dass sie sich verändern, z. B. in Bezug auf Angstzustände, Depressionen oder die Funktionsfähigkeit der Exekutive, aber man sieht es ihnen äußerlich nicht an, und die Ärzte sagen ihnen, dass sie in fünf oder zehn Jahren wiederkommen sollen, wenn sie anfangen, Symptome zu zeigen.

Ein Vertreter der FDA ergriff das Mikrofon, um die Zuhörer direkt zu fragen, welche Arten von Medikamenten für sie am nützlichsten wären. Fast alle stimmten darin überein, dass ein Medikament zur Verbesserung der kognitiven Fähigkeiten ihre erste Wahl wäre. Dies könnte ihre Denkfähigkeit verbessern, so dass sie ihren Arbeitsplatz länger behalten könnten, die

finanzielle Belastung durch die Huntington-Krankheit verringern und ihnen helfen, besser mit ihren Angehörigen zu kommunizieren.

Der direkte Austausch zwischen der FDA und den HK-Familien unterstrich, worum es bei diesem Treffen ging - ein Gespräch in beide Richtungen, das der FDA helfen sollte, die Bedürfnisse der HK-Familien zu verstehen, damit diese so schnell wie möglich Behandlungsmöglichkeiten erhalten, die ihr Leben verbessern. Die HK-Familien wurden gehört.

## Dankeschön!

Jedes Treffen, bei dem Uninformierte über die HK aufgeklärt werden, wird emotional sein. Es gibt keine Möglichkeit, die HD zu beschreiben, ohne Gefühle von Verlust, Trauer und Verzweiflung zu wecken. Aber selbst dann bleibt ein starker, heller Faden - der der Widerstandsfähigkeit, der Hoffnung und der Entschlossenheit.

Viele Erlebnisse waren geprägt von dem Wunsch, nicht nur zu überleben, sondern zu leben, an Studien teilzunehmen und Teil der Wissenschaft zu sein, die uns eine Behandlung für die HK bescheren wird. Neben dem Herzschmerz, den die Huntington-Krankheit mit sich bringt, hat die FDA zweifelsohne auch die zugrundeliegende Botschaft der Stärke dieser Gemeinschaft vernommen.

Allen aus der Gemeinschaft, die teilgenommen haben, anwesend waren und ihre Geschichten erzählt haben - *Danke*. Danke für ihre Bereitschaft, verletzlich zu sein. Danke für Ihre Ehrlichkeit. Danke, dass sie sich dafür eingesetzt haben, die Sichtweise der FDA auf die Huntington-Krankheit zu ändern. Sie haben jedes HK-Familienmitglied vertreten, das nicht in diesem Raum sein konnte, und sie haben es mit Bravour getan. Wegen ihnen wurde heute etwas Ausschlaggebendes bewegt. Wegen ihnen sind wir einen Schritt weiter gekommen. Wegen ihnen stand die HK-Gemeinschaft den Entscheidungsträgern von Angesicht zu Angesicht gegenüber und wurde gehört. *Danke*.

---

*Die Autoren haben keinen Interessenkonflikt offenzulegen. Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...*

---

## GLOSSAR

**Klinische Studie** Sehr sorgfältig geplante Experimente werden erstellt, um spezifische Fragen darüber zu beantworten, wie ein Medikament sich auf den Menschen auswirkt.

**ALS** Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.

© HDBuzz 2011-2025. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe [hdbuzz.net](https://hdbuzz.net)

Erstellt am 26. März 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/393>