

Helden der Huntington-Krankheit: Ein Beitrag zum Tag der Dankbarkeit über Faktor H

Anlässlich des #HDGratitudeDay am 23. März 2025 interviewte HDBuzz Dr. Ignacio Muñoz-Sanjuán: Er ist Präsident und Gründer von Factor-H, einem gemeinnützigen Verein zur Unterstützung von Huntington-Familien in Lateinamerika



Von Dr Rachel Harding und Dr Sarah Hernandez

26. März 2025

Bearbeitet von Dr Sarah Hernandez und Dr Rachel Harding
Ursprünglich veröffentlicht am 23. März 2025

Übersetzt von Rebecca

Es gibt Helden, die mitten unter uns leben. In der Huntington-Gemeinschaft (HD) sind einige dieser Helden die Leiter von **Factor-H** – einer gemeinnützigen Organisation, die sich der Verbesserung des Lebens von Huntington-Familien in unterversorgten Gemeinden durch humanitäre Hilfe, Bildung und Fürsprache verschrieben hat. Huntington ist eine unerbittlich grausame Krankheit, die Familien über Generationen hinweg mit Traumata, medizinischen Herausforderungen und überwältigenden emotionalen, finanziellen und sozialen Belastungen konfrontiert, die selbst die einfachsten Aspekte des täglichen Lebens zu einem Kampf machen können.

Was könnte die Huntington-Krankheit verschlimmern? Elendige Armut, die so extrem ist, dass Familien völlig mittellos sind und in Hütten mit Blechdach und Lehm Boden ohne Matratzen, Strom oder fließendes Wasser leben. Dies ist die Realität für einige der größten Gruppen von Huntington-Familien auf der Welt, die in Südamerika leben – dieselben Familien, die zur Erforschung des Gens beigetragen haben, das die Huntington-Krankheit verursacht. Dennoch wird jeder wissenschaftliche Fortschritt, auf den die Huntington-Gemeinschaft hofft und den sie genauestens untersucht, ohne Hilfe wahrscheinlich nicht zu diesen unvorstellbar schutzbedürftigen Bevölkerungsgruppen gelangen. Diese Hilfe ist Faktor-H.

In diesem Jahr, zu Ehren des Dankbarkeitstags – vergangenen Sonntag, am 23. März – wirft das HDBuzz-Redaktionsteam in einem Interview mit Dr. Ignacio Muñoz-Sanjuán (auch bekannt als Nacho), Präsident und Gründer von Factor-H, näher. Wir schließen uns dem Geist des Tages an und zeigen unsere Dankbarkeit für all das, was sie für eine Gemeinschaft leisten, der die globalen Huntington-Familien so viel verdanken, und helfen gleichzeitig, die Mission von Factor-H zu verbreiten.



Einige der größten Gruppen von Menschen mit der Huntington-Krankheit befinden sich in Südamerika. Einige dieser Menschen leben in extremer Armut, in Blechhütten ohne richtige Betten, Strom oder sanitäre Anlagen – Bedingungen, die das Leben mit der Huntington-Krankheit enorm erschweren.

Quelle: Vladimir Marcano

The Beginning

HDBuzz: Können Sie sich vorstellen und uns etwas über Ihren Hintergrund in der Erforschung und Interessenvertretung der Huntington-Krankheit erzählen?

Nacho: Ich bin Neurowissenschaftler mit dem Spezialgebiet Huntington-Krankheit. Ich habe 15 Jahre lang bei der CHDI Foundation als Vizepräsident für translationale Biologie gearbeitet, wo ich mich sehr auf alle Aspekte konzentrierte, die auf die Senkung von Huntingtin abzielten, und dann auf die Entwicklung von schaltkreisbezogenen Therapien. Für so ziemlich alles, was mit der Entwicklung neuartiger Therapeutika für die Huntington-Krankheit zu tun hatte, war ich auf der biologischen Seite verantwortlich.

Ich bin rein zufällig auf das Gebiet der Huntington-Krankheit gekommen. Zufällig war einer der wissenschaftlichen Direktoren von CHDI ein Kollege von mir. Und 2006 suchten sie einen Leiter für den Bereich Biologie. Also kontaktierte sie mich, ich kam vorbei und beschloss, mich in diese neue Welt der gemeinnützigen Stiftungen zu wagen, die Forschung betreiben. So bin ich bei der Huntington-Krankheit gelandet.

Was die Interessenvertretung angeht, war das eine völlig ungeplante Wendung in meinem Leben. Kurz nachdem ich 2008 bei CHDI angefangen hatte, brachte ich Leute, die mit der Organisation verbunden waren, dazu, mit mir nach Mexiko-Stadt zu kommen, weil ich einen Freund hatte, der Direktor des Genomic Medicine Institute in Mexiko war. Ich ermutigte Menschen in Südamerika, an Forschungsstudien teilzunehmen. Und ein Freund von mir sagte zu mir: „Nacho, kennst du die Geschichte Venezuelas nicht? Wir haben die Menschen gebeten, an vielen Dingen teilzunehmen, und sie haben nicht einmal etwas zu essen.“ Diesen Aspekt der Situation in Venezuela kannte ich wirklich nicht. Das brachte mich zum

Nachdenken: Okay, hier gibt es eine Geschichte, die ich nicht verstehe, und ich sollte versuchen, sie zu verstehen. Bei diesem Treffen lernte ich einige Menschen aus Kolumbien und Venezuela kennen.

„Was könnte die Huntington-Krankheit verschlimmern? Elend, das so extrem ist, dass Familien völlig mittellos sind und in Hütten mit Blechdach und Lehm Boden ohne Matratzen, Strom oder fließendes Wasser leben.“

Also verbrachte ich zwei Sommer damit, durch Brasilien, Kolumbien und Venezuela zu reisen. Ich konnte mir selbst ein Bild von der Tragweite des Problems machen und von der meiner Meinung nach erstaunlichen Diskrepanz zwischen dem wissenschaftlichen Fortschritt und dem mangelnden Fortschritt in Bezug auf die angemessene Versorgung dieser Menschen.

Ein weiteres Erlebnis hatte ich nach einem Vortrag, den ich in Brasilien gehalten hatte. Ein älterer Huntington-Patient aus Brasilien war mit seiner Frau dort. Er saß im Rollstuhl. Seine Krankheit war schon weit fortgeschritten und er sprach weder Spanisch noch Englisch. Seine Frau übersetzte für ihn, als er meine Hand hielt und mir sagte: „Bitte, bitte, ich weiß, dass es für mich zu spät ist, aber bitte helfen Sie meiner Tochter.“ In diesem Moment wurde mir zum ersten Mal wirklich bewusst, dass die Arbeit, die wir versuchten zu leisten, wirklich generationenübergreifend war. Ich war vielleicht nicht in der Lage, vielen der anderen Menschen, denen ich direkt begegnete, zu helfen, aber die Arbeit, die ich im Bereich der Interessenvertretung leistete, konnte dazu beitragen, eine bessere Zukunft für zukünftige Generationen zu schaffen.

Diese beiden Dinge waren also wirklich prägend für mich und haben mir durch den Besuch dieser Gemeinden geholfen, die Perspektive der Patienten besser zu verstehen. Danach beschloss ich, alles zu tun, um ihnen zu helfen, und so entstand Factor-H.

HDBuzz: Was ist die Geschichte hinter dem Namen Factor-H?

Nacho: Ich hatte ein wenig Mühe mit einem Namen, der sowohl auf Spanisch als auch auf Englisch gut klingt. Das Wort „Faktor“ ist in beiden Sprachen gleich, Nummer eins.



Factor-H ist eine humanitäre Non-Profit-Organisation, die sich auf die Unterstützung der

am stärksten gefährdeten Huntington-Familien in Lateinamerika konzentriert. Durch Spenden, die zu 100 % den Menschen zugutekommen, für die sie bestimmt sind, organisiert sie die notwendigen Hilfsgüter für Huntington-Familien in diesen Gebieten, wie Lebensmittel, medizinische Grundversorgung und Hygieneartikel.

Quelle: Vladimir Marcano

Ich begann darüber nachzudenken, dass die Huntington-Krankheit zum dominierenden Faktor im Leben der Menschen werden kann. Sie hat einfach alles für alle Betroffenen und ihre Familienmitglieder im Griff. Und ich wollte eine Organisation gründen, in der der Faktor „H“ für Huntington uns zusammenbringt, aber langsam wird das H von Huntington durch das H der Hoffnung und das H der Menschlichkeit ersetzt werden. Deshalb nenne ich sie Faktor-H, Huntington, Hoffnung und Menschlichkeit.

Die Idee ist, dass wir durch Wissenschaft und durch unsere Lobbyarbeit diese Familien hoffentlich unterstützen können, damit sie andere Faktoren in ihrem Leben entwickeln, die ihnen wirklich Zufriedenheit, Glück, Stabilität und Wachstum bringen.

HDBuzz: Was hat Sie dazu inspiriert, Faktor-H zu gründen, und was ist die Hauptaufgabe der Organisation?

Nacho: Ich muss ehrlich sein, am Anfang dachte ich: „Ich habe keine Ahnung, worauf ich mich da einlasse. Ich weiß nicht, was ich tun soll. Ich habe nur ein paar schreckliche Dinge gesehen und möchte helfen.“

Also begann ich, Partys in meinem Haus zu organisieren und Kleidung und Spielzeug zu sammeln. Im Wesentlichen war Factor-H ein Projekt zwischen mir und der anderen Mitbegründerin, der klinischen Genetikerin Dr. Claudia Perandones aus Buenos Aires, die jetzt das Enroll-HD-Projekt in Südamerika, Spanien und Portugal leitet. Wir beide beschlossen, dass wir alles tun müssten, was uns einfiel, aber es sollte keine Organisation sein. Es sollte ein Projekt sein, um Menschen zu helfen. Aber je öfter ich jedes Jahr oder mehrmals im Jahr dorthin fuhr, desto mehr Menschen schlossen sich dem Projekt an. Irgendwann, ein paar Jahre später, sagte ich: „Okay, nun, wir müssen das formalisieren.“

„Wir haben einen sehr ganzheitlichen Ansatz gewählt und Factor-H als eine auf Menschenrechten basierende Organisation neu ausgerichtet, die sich auf die Huntington-Krankheit konzentriert, weil wir diese Krankheit am besten kennen. Wir kümmern uns nicht nur um die gesundheitlichen Auswirkungen der Krankheit, sondern verfolgen einen umfassenderen Ansatz für die Entwicklung der Gemeinschaft, Bildung, Unterstützung von Kindern und Pflegepersonen und schließen im Wesentlichen die Lücken beim Zugang zu allen Arten von Unterstützung und Pflege, mit denen diese Gemeinschaften konfrontiert sind.“

Zu diesem Zeitpunkt gründeten wir Factor-H als eine in den Vereinigten Staaten eingetragene gemeinnützige Organisation, sechs Jahre nachdem ich 2018 damit begonnen hatte. Ich denke, zu diesem Zeitpunkt war die Mission ziemlich klar, nämlich dass wir die

Huntington-Krankheit nutzen, um Gemeinden zu helfen, die an der Schnittstelle von neurodegenerativen genetischen Störungen und Armut oder extremer Verwundbarkeit stehen. Deshalb konzentrieren wir uns auf die Gemeinden, in denen wir tätig sind, nämlich die größten Gruppen von Huntington-Familien weltweit in Südamerika. Sie alle haben sehr ähnliche Merkmale in Bezug auf den fehlenden Zugang zu Bildung und medizinischer Versorgung, leiden unter extremer Diskriminierung und haben viele psychologische Probleme bei Kindern.

Wir haben einen sehr ganzheitlichen Ansatz gewählt und Factor-Hals eine auf Menschenrechten basierende Organisation neu ausgerichtet, die sich auf die Huntington-Krankheit konzentriert, weil wir diese Krankheit am besten kennen. Wir kümmern uns nicht nur um die gesundheitlichen Auswirkungen der Krankheit, sondern verfolgen einen umfassenderen Ansatz für die Entwicklung der Gemeinschaft, Bildung, Unterstützung von Kindern und Betreuungspersonen und schließen im Wesentlichen die Lücken beim Zugang zu allen Arten von Unterstützung und Pflege, mit denen diese Gemeinschaften konfrontiert sind.

Wir haben uns entschieden, uns auf vier Hauptpfeiler oder Arbeitsbereiche zu konzentrieren. Der erste ist Gesundheit, dann Jugend, Gemeindeentwicklung und Datenerhebung und Interessenvertretung. Zur Gemeindeentwicklung gehört alles von humanitärer Hilfe über die Renovierung von Häusern bis hin zum Kauf angemessener Bettwäsche für die Menschen und schließlich Dinge wie angemessene Badezimmer und Klärgruben. Viele dieser Gemeinden leben sozusagen ohne die Infrastruktur, die wir gewohnt sind.

Für die Datenerfassung und Interessenvertretung gehörte dazu auch die Einrichtung unserer eigenen internen Datenbanken, in denen wir alle medizinischen, sozialen, wirtschaftlichen und bildungsbezogenen Informationen für alle Familien erfassen, sodass wir Karten mit dem Standort jedes von uns identifizierten Familienmitglieds haben. Wir wissen, wie viele Kinder es gibt, wie alt sie sind und welchen Bildungsstand sie haben. Das alles ist in diesem Bereich enthalten und ermöglicht es uns, Prioritäten für die Arbeit zu setzen, aber auch, lokale Einrichtungen zu beeinflussen, um diese Familien zu unterstützen, wenn sie können. In vielerlei Hinsicht sind wir also zu den repräsentativen Stimmen dieser Gemeinden geworden, sowohl international als auch lokal. Im Rahmen der Interessenvertretung organisieren wir auch Konferenzen in Lateinamerika, wie wissenschaftliche und medizinische Konferenzen und andere Arten von Bildungsaktivitäten.

Faktor-H's Arbeit und Wirkung



Gesundheits- und Krankheitsmanagement ist ein zentraler Pfeiler der Mission von Factor-H. Sie helfen Familien, die in Lateinamerika leben und von der Huntington-Krankheit betroffen sind, Zugang zu multidisziplinärer und hochwertiger Pflege zu erhalten, bieten gesundheitsbezogene Rechtsberatung an und besorgen ihnen Medikamente.

Quelle: Vladimir Marcano

HDBuzz: Einige der Dinge, die Sie beschreiben, sind wirklich ganz grundlegende Dinge, die Sie den Menschen zur Verfügung stellen. Helfen Sie uns, das Ausmaß der Armut, über die wir sprechen, und die schwierigen Situationen, in denen diese Menschen leben, zu veranschaulichen. Können Sie uns sagen: Wie sieht die typische Situation einer Familie aus, die in Venezuela mit der Huntington-Krankheit lebt? In was für einem Haus leben sie? Arbeiten sie? Haben sie ein Einkommen? Wie sieht ihr Leben aus? Können Sie ein Bild davon zeichnen, wie das für diese Familien aussieht?

Nacho: In Venezuela arbeiten wir vor allem in zwei Gemeinden. Eine davon liegt in der Nähe der Stadt Maracaibo, der Hauptstadt des Bundesstaates Zulia und zweitgrößten Stadt des Landes. Nördlich der Stadt gibt es eine kleine Gemeinde namens San Francisco mit etwa 4.000 Einwohnern, in der etwa 10 % der Menschen an der Huntington-Krankheit erkranken werden.

In fast 30 bis 40 % aller Familien dieser Gemeinde ist die Huntington-Krankheit bekannt. In dieser Stadt haben wir keinen Zugang zu Gentests, aber wir können anhand der Anzahl der Patienten und der Anzahl der gefährdeten Personen eine Aussage treffen, da wir jedes Familienmitglied dort charakterisiert haben.

Die Gemeinde Barranquitas, die bei der Identifizierung des Gens, das die Huntington-Krankheit verursacht, eine entscheidende Rolle spielte, ist eine der größten der Welt. Sie hat etwa 6.000 bis 7.000 Einwohner. Und wieder, basierend auf unseren Berichten, sind zwischen 10 % und 20 % der Bevölkerung von der Huntington-Krankheit betroffen. Diese Gemeinde ist außerordentlich arm. Insgesamt leben etwa 80 bis 90 % aller Familien, die wir unterstützen, nach internationalen Standards entweder in Armut oder in extremer Armut.

Die überwiegende Mehrheit hat keine Schulbildung. Es handelt sich um relativ große Familien mit fünf, sechs oder zehn Kindern. Wenn die Mutter an der Huntington-Krankheit leidet, kommt es häufig vor, dass der Vater die Familie verlässt. Die Kinder wachsen also auf

und kümmern sich um ihre Mutter und andere kranke Verwandte. In ihren Häusern gibt es in vielen Fällen weder Strom noch fließendes Wasser. Es handelt sich im Wesentlichen um Hütten mit Blechdach, die aus einem einzigen Raum bestehen, in dem sich die Menschen eine Matratze auf dem Boden oder ein paar Hängematten teilen müssen. Wir helfen vorrangig in diesen extremen Fällen, aber in diesen Gemeinden verdient die durchschnittliche Familie in der Regel nur ein sehr geringes Einkommen. Es ist also so extrem, wie man es sich nur vorstellen kann.

„In vielen Fällen essen die Familien nicht mehr als einmal am Tag und die Mahlzeiten sind nicht sehr nahrhaft. Allein der Versuch, regelmäßige Unterstützung in Form von Nahrungsergänzungsmitteln und angemessener Nahrung zu erhalten, ist bei der Anzahl der Familien, die wir unterstützen, ein Problem.“

HDBuzz: Huntington an sich bringt schon große, schwierige Herausforderungen mit sich, aber sich vorzustellen, dass man das unter diesen Bedingungen extremer Armut durchmacht, stellt eine unglaublich einzigartige Herausforderung dar. Können Sie über einige dieser Herausforderungen sprechen, die für diese Bevölkerungsgruppe spezifisch sind?

Nacho: Die Herausforderungen hängen wirklich davon ab, wo diese Familien leben. Wir haben verschiedene Programme, die auf Venezuela und Kolumbien zugeschnitten sind, je nachdem, was wir realistisch tun können, und auch je nach dem Grad der Unterstützung, zu der sie Zugang haben könnten.

In Kolumbien leben viele der Familien in ländlichen Gebieten. Man befindet sich also im Grunde mitten auf dem Land, mit einem Haus, das vielleicht eine oder zwei oder drei Meilen von jedem anderen Haus entfernt ist. Dann gibt es Patienten, die jahrelang in einem isolierten Raum ohne jegliche Art von sozialen Besuchen oder Interaktionen festgehalten wurden.

In Venezuela, wo die Gemeinden so stark betroffen sind, laufen die Patienten in vielen Fällen einfach auf der Straße herum und leben in der Nähe von Familienmitgliedern. Es fehlen ihnen vielleicht einige Ressourcen, die in Kolumbien verfügbar sind, aber es mangelt ihnen nicht an sozialen Interaktionen. Wie sich die Krankheit auf die Lebensqualität auswirkt, hängt also wirklich von diesen Elementen ab, was mir nicht klar war, bis ich anfing, viele dieser Familien zu besuchen, die vielleicht in einem Raum ohne Fernseher leben, jahrelang nichts zu tun haben und niemand sie besucht.

Das ist einer der Gründe, warum wir die Sozialagenten eingerichtet haben. Sie sind im Grunde Sozialarbeiter, aber sie haben keine formale Ausbildung in Sozialarbeit – sie besuchen die Menschen regelmäßig, setzen sich zu ihnen oder waschen sie. Sie fungieren auch als ihre Vertreter, wenn Probleme auftreten oder die Menschen, die sie besuchen, keine Medikamente oder Lebensmittel haben.



Sozialarbeiter sind ein wichtiger Teil der Mission von Factor-H – sie sind Mitglieder der örtlichen Gemeinschaft, die Menschen in Lateinamerika besuchen, die von der Huntington-Krankheit betroffen sind, und als ihre Vertreter bei alltäglichen Problemen, wie der Beschaffung von Medikamenten oder Lebensmitteln, einspringen.

Quelle: Vladimir Marcano

In Venezuela gibt es überall Herausforderungen. Als ich 2013 zum ersten Mal dorthin ging, gab es sehr gute Neurologie-, Psychiatrie- und Huntington-Spezialisten, die sich um die Menschen kümmerten und sie besuchten. Es gab Zugang zu Gentests. All diese Fachkräfte haben das Land verlassen. Eines der größten Probleme besteht also darin, grundlegende neurologische und medizinische Dienste in einer Landschaft wiederherzustellen, in der die Menschen das Land kontinuierlich verlassen. Ich denke, es ist uns gelungen, in Venezuela eine Infrastruktur aufzubauen, die jetzt funktioniert und in der viele Menschen regelmäßig behandelt werden. Es hat jedoch eine Weile gedauert, bis wir herausgefunden haben, wie wir das tatsächlich umsetzen können.

Der Zugang zu Trinkwasser und angemessener Nahrung ist für Huntington-Patienten und Kinder ein großes Problem. Es gibt viele parasitäre Infektionen, weil es keine Abwassersysteme gibt, zum Beispiel in Barranquitas. In vielen Fällen essen die Familien nicht mehr als einmal am Tag und die Mahlzeiten sind nicht sehr nahrhaft. Allein der Versuch, regelmäßige Unterstützung in Form von Nahrungsergänzungsmitteln und angemessener Nahrung zu erhalten, ist bei der Anzahl der Familien, die wir unterstützen, ein Problem. Allein in Venezuela versuchen wir, etwa 600 Familien mit einer Vorgeschichte der Huntington-Krankheit zu unterstützen. Im Moment haben wir etwa 205 Patienten, die eindeutig symptomatisch sind. Wahrscheinlich gibt es noch einige mehr, aber wir bezeichnen sie nicht als Huntington-Fälle, weil wir keine Gentests durchführen können.

In Kolumbien haben wir je nach Wohnort der Menschen unterschiedliche Probleme. Der Vorteil Kolumbiens ist, dass das Gesundheitssystem funktioniert, auch wenn es für Huntington-Familien sehr schwierig ist, sich darin zurechtzufinden. Ich möchte Ihnen ein Beispiel für eines der Programme nennen, auf das ich wirklich stolz bin. Die kolumbianische

Regierung hat die Huntington-Krankheit in ihre Gesetzgebung für seltene Krankheiten aufgenommen, die den Zugang zu Medikamenten und Unterstützung wie Rollstühle, Matratzen, Windeln usw. garantiert.

Das Problem ist, dass viele der Familien, die wir vertreten, schlecht ausgebildet sind – viele von ihnen können weder lesen noch schreiben und verstehen mit Sicherheit nicht, welche Rechte sie aus rechtlicher Sicht haben oder wie sie auf diese Rechte zugreifen können. Deshalb haben wir unter anderem ein Rechtshilfeprogramm ins Leben gerufen, bei dem ein Anwalt bei Factor-H arbeitet. Jetzt haben wir uns mit einer anderen juristischen Nichtregierungsorganisation zusammengetan und wollen jede Huntington-Familie im ganzen Land rechtlich unterstützen, die Hilfe benötigt, damit sie weiß, dass sie rechtlich Zugang zu diesen Ressourcen hat.

Es gibt beispielsweise ein Behindertengesetz, das für Menschen mit der Huntington-Krankheit gilt, aber die meisten Menschen wissen nicht, dass sie Rechte haben, die ein Grundeinkommen abdecken. Wir haben also alle Formalitäten erledigt, um sicherzustellen, dass auch Personen, die keinen Behindertenstatus haben, diesen erhalten können. So helfen wir den Betroffenen und auch ihren Familien in finanzieller Hinsicht.

„Es gibt noch einen anderen Weg, nämlich die Dinge, die wir heute tun können. Das eröffnet wirklich eine Welt voller Möglichkeiten, denn solange man den Menschen ein gutes Gefühl und Unterstützung gibt, kann dies ihre Lebensqualität verbessern.“

Wenn die Versicherungsgesellschaften in Kolumbien keine Medikamente, Rollstühle oder Windeln verschreiben, legen wir ihnen einen Fall vor. In den letzten zwei Jahren haben wir etwa 40 solcher Fälle bearbeitet und alle gewonnen. Ab diesem Zeitpunkt erhält die Familie die gesamte medizinische Versorgung, zu der die Regierung verpflichtet ist. In Venezuela wäre das nicht möglich, weil es dort kein solches System gibt, in Kolumbien hingegen schon. Viele unserer Aktivitäten sind also eng mit den Bedürfnissen und dem Kontext verbunden, in dem diese Familien leben, und mit dem Land, in dem sie leben.

Forschung und wissenschaftliche Zusammenarbeit

HDBuzz: In den USA betrachten wir die Huntington-Krankheit hauptsächlich als ein wissenschaftliches Problem. Besonders für Forscher ist es oft aus unserer Sicht wichtig, zu forschen und die Forschungsergebnisse an die Menschen weiterzugeben. Aber für die Bereiche, in denen Faktor H zum Einsatz kommt, ist das fast ein ganz anderes Problem.

Nacho: Ich stelle mir das immer so vor, dass es zwei parallele Wege gibt. Da ist der Weg der Wissenschaft und der Medizin, der die ultimative Lösung darstellt. Wir alle arbeiten in diesem Bereich und wir alle wissen, warum er so wichtig ist, aber es geht nur sehr langsam voran. Wir wissen nicht, wann es soweit sein wird.

Wenn es soweit ist, wie werden diese Familien Zugang zu diesen Medikamenten erhalten? Das ist für mich ein wichtiger Bereich im Gesundheitswesen. Aber es gibt noch einen anderen parallelen Weg, nämlich die Dinge, die wir heute tun können. Das eröffnet wirklich eine Welt voller Möglichkeiten, denn solange man den Menschen ein gutes Gefühl und Unterstützung gibt, kann dies ihre Lebensqualität verbessern. Das ist der Ansatz, den wir mit Faktor-H als parallelen Weg zur wissenschaftlichen Arbeit verfolgen. Ich denke, beides ist notwendig.



Factor-H stärkt Familien und Gemeinden durch Entwicklung, indem es grundlegende Unterstützung für extrem gefährdete Familien mit der Huntington-Krankheit bereitstellt, Bildungschancen fördert und beim Zugang zu Wasser, Strom und Bestattungsdiensten hilft.

Quelle: Vladimir Marcano

HDBuzz: Können Sie uns etwas darüber erzählen, wie die Datenerhebung mit Ihrer Arbeit mit Forschern, Klinikern und anderen Interessengruppen in diesem Bereich zusammenhängt, um Ihre Mission voranzutreiben?

Nacho: Das Einzige, was wir bei Factor-H nicht tun, ist Forschung in dem Sinne, wie wir sie verstehen – also die Teilnahme an einer Studie zur Schlafüberwachung oder die Bitte, uns Blut zu spenden, zum Beispiel.

Der Grund dafür ist, dass in Venezuela und Kolumbien und in gewissem Umfang auch in Peru die meisten Hausärzte diese Menschen nur aufsuchen, um sie zu untersuchen. Sie kommen einmal vorbei, erzählen ihnen, was für wunderbare Dinge sie tun, bitten um Blutproben oder psychologische Tests oder was auch immer, gehen wieder und veröffentlichen ihre Arbeit, ohne jemals wiederzukommen.

Ich habe mehrere Jahre gebraucht, um das Vertrauen dieser Gemeinschaften zu gewinnen und sie davon zu überzeugen, dass ich zwar Wissenschaftler bin, aber nicht hier bin, weil ich etwas von ihnen will, sondern weil ich ihnen helfen möchte. Wir haben also von Anfang an beschlossen, dass wir diese Daten sammeln, um sie zu verstehen und ihnen helfen zu können, aber nicht, um diese Daten für medizinische oder wissenschaftliche Forschung zu verwenden.

HDBuzz: Das hat uns auch gewundert. Was halten diese Familien von ihren Beiträgen zur Forschung, die uns dorthin gebracht haben, wo wir heute stehen, wenn sie wissen, dass viele Fortschritte, wie AMT-130 oder Gehirnoperationen, für sie möglicherweise nicht zugänglich sind?

„Ich bin optimistischer, dass, wenn es zugelassene Therapien gibt und wir etwas positiven Druck ausüben und Diskussionen führen, die Zahl der Familien nicht so groß ist, dass dies ein realisierbares Vorhaben ist.“

Nacho: Das ist Teil der Arbeit, die wir hoffentlich leisten können. Ich habe bereits mit einigen Unternehmen Gespräche darüber aufgenommen, ob wir, falls ihre Therapien zugelassen werden, ein Programm für den freien Zugang für Menschen, insbesondere in Venezuela, einführen könnten, vorausgesetzt, dass wir das könnten.

Eine Gentherapie wird in Venezuela beispielsweise nicht leicht zugänglich sein, aber ein orales Medikament oder sogar ASOs könnten es sein. In Lateinamerika gibt es viele hervorragende neurologische Zentren. Venezuela ist derzeit wahrscheinlich der isolierteste Ort, was den Zugang zu einigen dieser neuartigen Therapien betrifft, aber bei spinaler Muskelatrophie profitieren viele Kinder in Lateinamerika von diesen ASO-Injektionen.

Ich bin optimistischer, dass, wenn es zugelassene Therapien gibt und wir etwas positiven Druck und Diskussionen ausüben, die Zahl der Familien nicht so groß ist, dass dies ein realisierbares Vorhaben ist. Aber eines meiner Hauptziele für Factor-H ist es sicherlich, zu vermitteln, dass den Menschen dort Therapien zur Verfügung gestellt werden.

Das gesamte von Factor-H gesammelte Geld geht nach Südamerika und alle Mitarbeiter der Wohltätigkeitsorganisation sind in Südamerika. Sie sind alle Einheimische. Wir versuchen, so viele Sozialarbeiter wie möglich aus der Gemeinschaft einzustellen. Die von uns ausgebildeten Pflegekräfte sind einheimische Pflegekräfte. Wir versuchen, so viel wie möglich direkt oder durch Bildung oder Berufsausbildung zu investieren, um uns auf die Menschen vor Ort zu konzentrieren, denn sie sind es, die uns sagen, ob etwas funktioniert oder nicht.

HDBuzz: Gibt es weitere große medizinische oder soziale Bedürfnisse, die Sie in diesen unterversorgten Regionen nicht erwähnt haben?



Die Arbeit an der Entwicklung einer belastbaren, informierten und gestärkten neuen Generation steht im Einklang mit der Mission von Factor-H, der Jugend von Huntington-Familien in Lateinamerika zu dienen. Unter anderem fördern sie die Gesundheit und die reproduktiven Rechte, den Zugang zu psychologischer Unterstützung und den Aufbau von Jugendgemeinschaften durch Freizeitveranstaltungen.

Quelle: Vladimir Marcano

Nacho: Alles, was mit Bildung zu tun hat, ist ein großes Problem, insbesondere die Aufklärung über Krankheiten, sei es die Durchführung und Aufklärung über Gentests und Familienplanung. Dies ist in Südamerika im Allgemeinen ein großes Problem, sowohl aufgrund kultureller, religiöser als auch bildungsbezogener Barrieren.

Die Aufklärung der Familienmitglieder vor Ort über den Umgang mit psychiatrischen Symptomen bei der Huntington-Krankheit ist ein großes Problem. Man könnte ein Kind oder einen Jugendlichen mit juveniler Huntington-Krankheit haben. Sie wissen nicht, was es ist. Sie wissen nicht, wie sie damit umgehen sollen. Daher ist die verstärkte Aufklärung auf allen Ebenen der Krankheit von grundlegender Bedeutung – das gilt für Laien, Mediziner und alle anderen.

Obwohl sie seit Generationen mit dieser Krankheit leben, gibt es immer noch viele Vorurteile und ein echtes Unverständnis für die Krankheit und den Umgang mit den Symptomen. Der Bildungsaspekt, der mir große Sorgen bereitet, ist die Bildung der Kinder. Wir investieren seit mehr als 10 Jahren in dieses Projekt, um eine Gemeinschaft von Kindern zu schaffen, die über die Huntington-Krankheit aufgeklärt sind und ein Unterstützungsnetzwerk mit anderen Kindern haben, die ebenfalls gefährdet sind. So haben sie jemanden, mit dem sie reden können, wenn sie Probleme haben.

Öffentliche Aufmerksamkeit & Interessenvertretung

HDBuzz: Wie trägt Factor-H dazu bei, das Bewusstsein für die Huntington-Krankheit in der breiteren globalen Gemeinschaft zu schärfen?

Nacho: Alle vier Jahre organisieren wir diese sehr großen CHDI-ähnlichen Konferenzen in Südamerika, zu denen wir alle Experten aus der ganzen Welt einfliegen. Dabei geht es nicht nur um Forschung und klinische Studien, sondern auch um Themen wie Ergotherapie, Rechtsansprüche und andere Themen, die auf wissenschaftlichen Konferenzen selten behandelt werden. Das hat bei den örtlichen Fachkreisen wirklich viel Schwung in die Sache gebracht und die Patientengemeinschaft näher an die Fachleute herangeführt, die im Bereich der Huntington-Krankheit arbeiten.

„Ich möchte dafür sorgen, dass wir mehr Aufmerksamkeit erhalten, damit zumindest mehr Menschen wissen, dass diese Gemeinschaften existieren und wie sie leben. Ich denke, wenn wir alle an einem Strang ziehen, können wir mit

einem relativ kleinen Budget viel erreichen. “

Wir arbeiten immer noch daran, effizienter mit der weltweiten Huntington-Gemeinschaft in Kontakt zu treten, um sie über die Situation zu informieren und über unsere Arbeit zu informieren, mit der wir versuchen, mehr Unterstützung zu erhalten. Wir danken Ihnen auf jeden Fall für diesen Artikel, da HDBuzz viel gelesen wird!

HDBuzz: Was sind einige der größten Hindernisse für die Steigerung der großartigen Arbeit, die Factor-H leistet? Sind sie hauptsächlich finanzieller Natur oder gibt es andere Faktoren?

Nacho: Nun, es sind immer finanzielle Gründe, aber ich denke, wenn mehr Menschen über Faktor-H Bescheid wüssten und mehr Menschen verstehen würden, dass 100 % einer Spende von 20 \$ nach Südamerika gehen, um jemandem zu helfen. Diese 20 \$ helfen, ein Kind in unseren Programmen zu unterstützen.

99 % aller philanthropischen Spenden gehen in die Huntington-Forschung, weil die Menschen eine Behandlung wollen, und das ist nicht das, was wir tun. Wir arbeiten auch in relativ kleinen Gemeinden in sehr armen Ländern mit einem sehr spezifischen Segment der Huntington-Bevölkerung, an dem nicht jeder interessiert ist. Es ist jedoch mein Wunsch, dafür zu sorgen, dass wir mehr Aufmerksamkeit erhalten, in dem Sinne, dass zumindest mehr Menschen wissen, dass diese Gemeinden existieren und wie sie leben. Ich denke, wenn wir alle an einem Strang ziehen, können wir mit einem relativ kleinen Budget viel erreichen.

HDBuzz: Was sind einige der häufigsten Missverständnisse über die Huntington-Krankheit, auf die Sie stoßen, insbesondere in den Gemeinden, mit denen Sie zusammenarbeiten?



Factor-H sammelt Daten über den Wohnort von Familien, in denen die Huntington-Krankheit auftritt, damit diese bei Bedarf medizinische Versorgung und Rechtsbeistand erhalten und sich für Aufklärung einsetzen können.

Quelle: Vladimir Marcano

Nacho: Es wird immer weniger, seit wir dort sind, aber das größte Missverständnis war, dass die Huntington-Krankheit ein Fluch sei. Dass es ein Problem mit Ihrer Familie gibt und Ihre gesamte Familie für den Rest des Lebens verflucht ist.

In anderen Fällen fragen sich Menschen, die nicht aus Huntington-Familien stammen, ob die Krankheit ansteckend ist. Das hat wirklich große Auswirkungen auf viele Kinder, weil sie keine Freundschaften in der Schule aufrechterhalten können, sobald sie Symptome zeigen oder die Leute wissen, dass sie aus einer Huntington-Familie stammen.

Viele junge Menschen, und ich glaube nicht, dass das in Südamerika anders ist als in Europa oder Nordamerika, schämen sich, über die Krankheit zu sprechen, weil sie befürchten, dass ihre Freundinnen oder Freunde oder potenzielle Freundinnen oder Freunde sie nicht daten wollen, weil sie aus einer Huntington-Familie stammen. Sie machen sich Sorgen um ihre Zukunft und fühlen sich sehr allein.

Ich denke, in vielen Fällen ist die Tatsache, dass es sich um eine genetische Krankheit handelt und dass nur weil die Mutter an der Huntington-Krankheit leidet, dies nicht bedeutet, dass man selbst mit Sicherheit auch daran erkranken wird, nach wie vor ein Missverständnis, das wir versuchen zu ändern.

Herausforderungen und zukünftige Ziele

HDBuzz: Was sind die größten Hindernisse, mit denen Factor-H bei seiner Mission konfrontiert ist, seien es logistische, finanzielle oder politische?

„Menschen, die nicht aus Huntington-Familien stammen, fragen sich, ob die Krankheit ansteckend ist. Das hat wirklich große Auswirkungen auf viele Kinder, weil sie Freundschaften in der Schule nicht aufrechterhalten können, sobald sie Symptome zeigen oder die Leute wissen, dass sie aus einer Huntington-Familie stammen.“

Nacho: Ich bin sehr stolz auf die Infrastruktur, die wir aufgebaut haben. Wir haben klare Ziele, wir haben viele Projekte, aber wir haben nur wenig Geld, um sie umzusetzen. In vielen Fällen bin ich immer noch unzufrieden mit dem Umfang der medizinischen Unterstützung, die wir diesen Familienangehörigen kontinuierlich bieten können, insbesondere den Menschen, die in ländlichen Gebieten leben. Es ist sehr teuer, jemanden alle paar Monate in eine Klinik zu bringen, aber das ist ein Aspekt, den wir ausbauen müssen. Wenn es nach mir ginge, hätte ich ein ganzes medizinisches Team mit vielleicht einem medizinischen Van, der es uns ermöglicht, jederzeit zu fahren, wenn wir es brauchen.

Der fehlende Zugang zu Gentests ist meiner Meinung nach ein großes Problem in Venezuela, aber das ist etwas, das wir zum jetzigen Zeitpunkt aus vielen Gründen nicht angehen können.

Wenn Geld keine Rolle spielen würde, würden wir Tagesstätten für Patienten und Familienmitglieder einrichten – einen Ort, der sicher ist, der gut ausgestattet ist, an dem sie sich ausruhen und unterhalten lassen können und an dem wir Unterstützung durch Pflegekräfte, psychologische Unterstützung und all die Dinge, die wir tun, organisieren können, aber in einer angemessenen Einrichtung. Das wäre in Peru, in Kolumbien und in Venezuela der Fall. All diese Gemeinschaften sehnen sich wirklich nach einem eigenen Ort, an dem sie eine Gemeinschaft aufbauen und sich willkommen und gut aufgehoben fühlen können.

HDBuzz: Wie können Menschen außerhalb Lateinamerikas – Forscher, Fürsprecher und die breite Öffentlichkeit – die Mission von Factor-H unterstützen?

Nacho: Es gibt viele Dinge, die wir gemeinsam tun können, die kein Geld, aber ein wenig Zeit erfordern, wie z. B. die Erstellung von kind- und jugendgerechten Informationen über die Krankheit. Wenn jemand einen Lauf veranstaltet, könnte er Factor-H als Wohltätigkeitsorganisation auswählen. Wir versuchen, eine App für Pflegekräfte zu entwickeln, in der die Dinge auf sehr einfache Weise und mit einer kulturell sensiblen Sprache erklärt werden. Es wäre also toll, jemanden zu haben, der sich freiwillig Zeit nehmen möchte, um beispielsweise etwas für die App-Erstellung zu programmieren.



Factor-H dient den am stärksten gefährdeten Bevölkerungsgruppen von Menschen mit der Huntington-Krankheit in Lateinamerika – denselben Gemeinschaften, die zu den Forschungsarbeiten beigetragen haben, die zur Entdeckung des Gens führten, das die Huntington-Krankheit verursacht.

Quelle: Vladimir Marcano

Alle von uns, die an Faktor-H arbeiten, kamen aus der gleichen Perspektive – wir wollten etwas tun, aber wir hatten keine Ahnung, was. Wenn Sie daran interessiert sind, unsere Mission zu unterstützen, melden Sie sich bei uns und wir werden sehen, was wir gemeinsam tun können.

Schlussbemerkungen

HDBuzz: Wie kann der Dankbarkeitstag Huntington-Familien dabei helfen, über ihre eigenen Probleme nachzudenken und gleichzeitig die noch größeren Herausforderungen anzuerkennen, mit denen Menschen in Armut konfrontiert sind, die so viel zur Huntington-Forschung beigetragen haben?

Nacho: Genau aus diesem Grund haben wir den Tag der Dankbarkeit ins Leben gerufen. Es war Jimmy Pollards Idee, um das Bewusstsein für das zu schärfen, was wir tun. Er hatte die Idee, den Tag der Veröffentlichung des Artikels, in dem erstmals die genetische Ursache der Huntington-Krankheit beschrieben wurde, als Tag der Dankbarkeit für alle Familien zu nutzen und die Zusammenarbeit zwischen Familien und Wissenschaftlern und Klinikern zu feiern.

Ich denke, das hat die Bekanntheit von Faktor H erhöht, aber es ist auch sehr schön zu sehen, wie Menschen Bilder posten und uns Fotos aus der ganzen Welt schicken, von Indien bis Neuseeland, von Russland bis in die Türkei, von Südamerika, und jedes Jahr werden es mehr. Es ist eine schöne Art, sich als Teil eines größeren Zwecks oder einer größeren Gemeinschaft zu fühlen, die über die eigene Familie und enge Freunde hinausgeht. Ich denke, dass es Patienten und Familienmitgliedern wirklich hilft zu verstehen, dass sie nicht allein sind.

Von Anfang an habe ich die Erfahrung gemacht, dass mich viele Menschen kontaktieren, die vielleicht in Guatemala, Ecuador oder an anderen Orten leben und wirklich niemanden mit der Huntington-Krankheit kennen und auch keinen Fachmann, der sich mit der Krankheit auskennt. Bei Factor-H sind wir für diese Menschen zu einer Art Anlaufstelle geworden. Je mehr Aufmerksamkeit wir also erhalten, desto mehr wissen die Menschen, und desto mehr können wir helfen.

„Wir alle, die wir an Faktor H arbeiten, kamen aus derselben Perspektive – wir wollten etwas tun, aber wir hatten keine Ahnung, was. Wenn Sie daran interessiert sind, unsere Mission zu unterstützen, setzen Sie sich mit uns in Verbindung und wir werden sehen, was wir gemeinsam tun können.“

HDBuzz: Möchten Sie zum Abschluss noch eine Botschaft an die Huntington-Familien auf der ganzen Welt richten?

Nacho: Beenden wir es mit dem Tag der Dankbarkeit und nicht mit Faktor H. Wir haben den Tag der Dankbarkeit ins Leben gerufen, weil wir sicherstellen wollten, dass die immensen Beiträge, insbesondere der venezolanischen Familien, zur Forschung und klinischen Entwicklung nicht vergessen werden.

Diese gehen über die Identifizierung des Gens hinaus. Einige der Bewertungsskalen, darunter die UHDRS, wurden erstmals in Venezuela entwickelt und vor Ort getestet. Die ersten Skalen, die psychiatrische und kognitive Tests beinhalten, sind die gleichen. Die ersten Beweise dafür, dass wir Gene verändert haben, wurden in Venezuela identifiziert. Die Gehirnproben, die Zelllinien, die noch immer in der Forschung verwendet werden,

stammen von Venezolanern – es gibt etwa 130 verschiedene Zelllinien, die noch verfügbar sind und aus dem venezolanischen Projekt stammen. Ihr Beitrag zur Wissenschaft war also enorm.

Der zweite Aspekt ist, dass, wenn man jemanden fragt, der nach Venezuela gereist ist – von Nancy Wexler bis Diana Rosas, William Yang, Leslie Thompson, Gill Bates – ihre Karrieren wurden enorm beeinflusst, weil sie nach Venezuela gingen und mit diesen Familien interagieren konnten. Das Gemeinschaftsgefühl, der Sinn für das Ganze, das Gefühl für die Mission ist also immer noch spürbar. Ich möchte einfach nicht, dass es verloren geht. Wir werden alle älter und einige der Leute, die nach Venezuela gereist sind, werden vielleicht bald in Rente gehen. Ich denke, die jüngeren Generationen sollten nicht vergessen, was die Venezolaner alles beigetragen haben und dass sie immer noch da sind. Sie brauchen unsere Hilfe, so wie wir sie um Hilfe gebeten haben, als wir als wissenschaftliche Gemeinschaft zum ersten Mal dorthin gereist sind.

Viele Menschen mit Chorea Huntington leben unter außerordentlich schwierigen Bedingungen und müssen sich unterstützt fühlen. In den letzten 20 Jahren sind wir zu einer wirklich starken weltweiten Gemeinschaft herangewachsen, aber es ist noch keine wirklich weltweite Gemeinschaft. Wir neigen dazu, uns zu sehr auf wirtschaftlich entwickelte Länder zu konzentrieren und vergessen, dass es Hunderte und Tausende von Familien gibt, die von diesem Gespräch ausgeschlossen sind, und ich denke, es liegt an uns, auf sie zuzugehen.

Zum Tag der Dankbarkeit würde ich also sagen: Versuchen Sie, sich uns anzuschließen, versuchen Sie zu verstehen, warum wir tun, was wir tun, kommen Sie und schließen Sie sich der Sache an. Es ist eine wunderbare Reise, und die Menschen sollten einfach die Hand ausstrecken und sehen, wohin es von dort aus geht. Genau wie ich es tat, als ich zum ersten Mal nach Südamerika reiste.

Um mehr über die inspirierende Arbeit von Nacho und Factor-H zu erfahren, besuchen Sie ihre Website. Sie können mit ihrer Mission in Verbindung bleiben, indem Sie ihnen auf Facebook folgen oder auf Instagram. Diese Helden bewirken einen tiefgreifenden Wandel im Leben der am stärksten gefährdeten Huntington-Familien, indem sie denjenigen, die vor unvorstellbaren Herausforderungen stehen, Hoffnung, Würde und grundlegende Unterstützung bieten.

Dieses Interview wurde aus Gründen der Länge und Klarheit minimal bearbeitet. Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...

GLOSSAR

Chorea Unwillkürliche, unregelmäßig ausladende Bewegungen, die bei der Huntington-

Krankheit häufig auftreten

UHDRS Eine standardisierte neurologische Untersuchung, die darauf zielt eine einheitliche Bewertung der klinischen Fähigkeiten bei der Huntington-Krankheit bereitzustellen

ASOs Eine Art von Gen-Stummschaltungs-Behandlung, in der speziell entworfene DNA-Moleküle genutzt werden, um ein Gen auszuschalten

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

Erstellt am 26. März 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/419>