

Glossario

a

AAV

Un virus che può esser utilizzato per veicolare i farmaci di terapia genica alle cellule. AAV sta per virus adeno-associato

Aggregato

Grumi di proteine che si formano all'interno delle cellule nella malattia di Huntington e in alcune altre malattie degenerative

Allele

Una delle due copie di un gene

Anti-senso

La metà del DNA a doppia elica che è utilizzato prevalentemente come backup, ma a volte produce molecole messaggere

ASO

Un tipo di trattamento di silenziamento genico in cui molecole appositamente progettate di DNA sono utilizzate per spegnere un gene

Assone

Protuberanze dei neuroni che agiscono come cavi elettrici per trasportare segnali nel sistema nervoso.

b

BDNF

Fattore neurotrofico derivato dal cervello: un fattore di crescita che potrebbe essere capace di proteggere i neuroni nella MH

c

Capacità Totale Funzionale

Una scala di valutazione standardizzata per la funzione nella MH, usata per valutare la capacità di lavorare, gestire le finanze, eseguire le faccende domestiche e le attività di cura di sé

Cellule staminali

Cellule che possono dividersi in cellule di tipo differente

C

Un gruppo di partecipanti in uno studio di ricerca clinica

C

Movimenti "irrequieti" irregolari, involontari, che sono comuni nella MH

C

Liquido chiaro prodotto dal cervello che circonda e supporta il cervello e il midollo spinale.

e

efficacia

Una misura indicante se un farmaco funziona o no

Embrione

Primo stage nello sviluppo del bambino, quando é formato da sole poche cellule

Ente governativo per il controllo di alimenti e farmaci, abbreviato in FDA

responsabile dell'approvazione di nuovi farmaci

f

fase III

Fase di sviluppo di un nuovo trattamento in cui studi clinici sono condotti utilizzando molti pazienti, per determinare se il trattamento è efficace

Fosfodiesterasi

Una proteina che rompe l' AMP ciclico e GMP ciclico

g

Genoma

Nome dato all' insieme dei geni che contengono le istruzioni complete per formare una persona o un altro organismo

h

HDAC

Gli Istoni deacetilasi (HDACs) sono macchine che rimuovono i gruppi acetili dagli istoni, facendo in modo che rilascino il DNA a cui sono attaccati

HTT

Una abbreviazione per il gene che causa la malattia di Huntington. Lo stesso gene é chiamato HD e IT-15

i

Inflammation

immunità

Attivazione del sistema immunitario, presumibilmente coinvolto nel processo della malattia di Huntington

j

JM6

Farmaco sperimentale che viene convertito dal corpo in Ro-61, che inibisce l'enzima KMO

k

KMO

Chinurenina mono-ossigenasi, un enzima che controlla l'equilibrio di sostanze chimiche tossiche e protettive che derivano dalla degradazione delle proteine

m

Malattia del motoneurone

Una malattia neurologica degenerativa in cui i motoneuroni muoiono. Anche conosciuta come SLA o malattia di Lou Gehrig.

Marcatore biologico

Un test di qualunque tipo . incluso esami del sangue, test sul pensiero e ecografie del cervello - che possono misurare o predire la progressione di una malattia come la MH. I biomarcatori possono rendere più veloci e affidabili le sperimentazioni cliniche dei nuovi farmaci.

Metabolismo

Processo con cui le cellule prendono i nutrienti e li trasformano in energia e blocchi di costruzione per costruire e riparare le cellule.

MH giovanile

Malattia di Huntington i cui sintomi compaiono prima dei 20 anni.

Morbo di Parkinson

Malattia neurodegenerativa che, come la MH, comporta problemi di coordinamento motorio

n

Neurodegenerativa

Una malattia causata dal progressivo malfunzionamento e dalla morte delle cellule cerebrali (neuroni)

Neurone

Cellule del cervello che memorizzano e trasmettono informazioni

O

Osservazionale

Uno studio in cui le misurazioni sono fatte su volontari ma non é somministrato alcun farmaco sperimentale o trattamento

p

PDE10

una proteina del cervello potrebbe essere un buon bersaglio per un farmaco e un marcatore biologico nella Malattia di Huntington. PDE10 è stata riscontrata quasi solamente nelle aree di cervello dove le cellule cerebrali nella MH muoiono.

Placebo

Un placebo è un farmaco fittizio che non contiene principi attivi. L'effetto placebo è un effetto psicologico che induce la gente a sentirsi meglio, anche se sta prendendo una pillola che non funziona.

Prevalenza

Formula che misura quante persone ci sono in una particolare popolazione che hanno una certa condizione medica.

Primate

Un gruppo di specie animali che include scimmie e uomini

Promotore

Una parte specifica di un gene deputata alla sua attivazione e disattivazione

Proteina huntingtina

Proteina prodotta dal gene della MH.

r

Reazione a catena della polimerasi o PCR

Tecnica scientifica utilizzata per rilevare e amplificare specifici frammenti di DNA. E' utilizzata in fase di test genetico per la malattia di Huntington.

Ripetizioni CAG

Tratto di DNA all' inizio del gene della MH, che contiene la sequenza CAG ripetuta molte volte, ed é lungo in maniera anomala nelle persone che svilupperanno la MH

Risonanza magnetica

Una tecnica che utilizza potenti campi magnetici per produrre immagini dettagliate del cervello negli esseri umani e animali

RNA

Sostanza chimica, simile al DNA, che produce molecole messaggere che le cellule usano come copie di lavoro dei geni quando sintetizzano proteine.

S

Silenziamento genico

Un approccio per trattare la MH che usa molecole bersaglio per dire alle cellule di non produrre la proteina huntingtina tossica.

siRNA

Un modo di silenziare i geni usando molecole appositamente progettate di RNA - come il DNA ma fatte solo di un singolo filamento - che colpiscono le molecole messaggere nelle cellule e dicono loro di non produrre una determinata proteina

Statisticamente significativo

Difficilmente capitato per caso, in base a un test statistico

Stimolazione cerebrale profonda

Stimolazione diretta del cervello utilizzando impulsi elettrici attraverso fili minuscoli.MHhhh

Stimolazione Magnetica Transcranica

Applicazione di campi magnetici al cervello per studiare il suo funzionamentoGeno,sas

studio clinico

Esperimenti accuratamente progettati per rispondere a quesiti specifici sugli effetti di un farmaco sull'uomo.

t

Tecnica di interferenza RNA

Un tipo di trattamento di silenziamento genico in cui molecole di RNA appositamente disegnate sono utilizzate per spegnere un gene

Terapie

Trattamenti

© HDBuzz 2011-2025. Il contenuto di HDBuzz è condivisibile sotto Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz non è una fonte di consigli medici. Ulteriori informazioni disponibili a hdbuzz.net

Creato al 17 maggio 2025 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/glossary>