



Novità dalla ricerca sulla Malattia di Huntington

In un linguaggio semplice. Scritto da ricercatori.

Per la comunità mondiale MH.

[Notizie](#) [Glossario](#) [A proposito di](#)

[A proposito di](#)

[Persone](#) [FAQ](#) [Aspetti legali](#) [Finanziamento](#) [Condivisione](#) [Statistiche](#) [Argomenti](#) [Contattaci](#)

[Segui](#)

[Segui](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Feed RSS](#) [E-mail](#)

[Cerca in HDBuzz](#)

[italiano](#)

[italiano](#)

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)

[中文](#)

[Altre informazioni.....](#)

Stai cercando il nostro logo? Puoi scaricare il nostro logo anche ottenere l'informazione su come di usarlo alla nostra [pagina di condivisione](#).

Domande più frequenti, Gennaio 2011

Risposte alle domande più frequenti (FAQ) sulla MH - il primo di una serie regolare di articoli FAQ di HDBuzz.



Di [Dr Ed Wild](#) 18 luglio 2011 A cura di [Dr Jeff Carroll](#) Tradotto da [Dr. Paola Zinzi](#) Articolo pubblicato per la prima volta 07 gennaio 2011

Il primo di una serie mensile di articoli FAQ che affrontano argomenti scientifici di particolare interesse e temi scottanti riguardanti la MH.

*Quali sono le cause della malattia di Huntington? *

La MH (Malattia di Huntington) è causata da una mutazione nel DNA di un individuo. Il DNA è fondamentalmente un insieme di istruzioni per costruire il corpo e mantenerlo in funzione. Il DNA è organizzato per singole 'ricette', chiamate geni. Ogni gene è una ricetta per una proteina (una macchina molecolare). Una mutazione in un gene è come un errore di ortografia. Alcuni errori di ortografia sono innocui, ma altri danno origine a proteine che non funzionano correttamente o che sono dannose.

La mutazione che causa la MH è stato mappata su un gene specifico nel 1993 - questo gene si chiama ora gene

'huntingtina' e si abbrevia con '[HTT](#)' o 'HD' o 'IT15'. Conoscere la posizione e la natura della mutazione MH ha permesso alle persone di potersi sottoporre al test per la ricerca della mutazione fin dal 1993.

*Allora, che significa 'CAG'? *

Tutti gli individui affetti da MH condividono lo stesso tipo fondamentale di mutazione. Si tratta di una espansione di un normale pezzo di DNA ripetuto sul cromosoma numero 4. I cromosomi sono lunghi pezzi di DNA, cioè catene di milioni di 'basi'. Ogni base può essere vista come le lettere dell'alfabeto che compongono una parola. Ogni base è una delle 4 sostanze chimiche (adenina, citosina, guanina, timina). Queste basi sono abbreviate come A, C, G e T.

Verso l'inizio del gene MH, in tutti noi, c'è un tratto ripetuto composto da tre lettere - CAG. Negli individui che non hanno la MH, queste tre basi sono ripetute meno di 35 volte - di solito circa 17 volte. Gli individui con 36 o più [ripetizioni CAG](#), se vivranno abbastanza a lungo, prima o poi svilupperanno la MH.

Tradizionalmente CAG si pronuncia come tre lettere separate ('ci-a-gi') piuttosto che come una parola.

Come fa una ripetizione CAG espansa a causare la malattia di Huntington?

Le proteine sono composte da blocchetti chiamati aminoacidi. Una sequenza di tre basi CAG, in un gene, corrisponde a un'istruzione ad aggiungere un aminoacido chiamato glutammina ad una proteina in costruzione. Ad ogni modo, tante [ripetizioni CAG](#) sono presenti in un gene huntingtina, altrettante saranno le glutammine nella proteina ultimata. In tal modo, ad esempio, persone con 42 [ripetizioni CAG](#) produrranno una [proteina huntingtina](#) con 42 blocchetti di glutammina al suo inizio.

Gli scienziati utilizzano delle abbreviazioni per i differenti aminoacidi. La glutammina è abbreviata con 'Q', motivo per il quale la malattia di Huntington è talvolta chiamata 'malattia da poliglutammine' o 'malattia da polyQ'.

Quando la [proteina huntingtina](#) contiene troppi blocchetti di glutammina ha una forma diversa dalla proteina normale e si comporta pure diversamente. Queste differenze fanno sì che la proteina anomala diventi dannosa per le cellule, ed è questo comportamento nocivo che induce le cellule a funzionare male e morire.

Il malfunzionamento e la morte dei neuroni (cellule del cervello) e di altre cellule, causano i sintomi della MH.

*Si può dire quando un individuo svilupperà i sintomi della MH? *

Se guardiamo alle migliaia di pazienti con MH, scopriamo che, in media, le persone con [ripetizioni CAG](#) più lunghe tendono ad avere un'età di insorgenza dei sintomi di MH più precoce. All'estremo, le persone con ripetizioni lunghissime hanno una grave forma di MH con esordio nell'infanzia. Questa è spesso chiamata '[MH giovanile](#)' o 'JHD'. I pazienti con MH ad esordio adulto hanno un numero di [ripetizioni CAG](#) inferiore ai pazienti con [MH giovanile](#). La lunghezza media di ripetizioni nei pazienti con MH è di circa 44.

E'importante notare che la capacità di predire l'età di esordio dalla lunghezza delle [ripetizioni CAG](#) non è affatto accurata. Due persone con la stessa lunghezza del numero di [ripetizioni CAG](#) potrebbero iniziare a manifestare i sintomi in età molto diverse - diverse di molti anni o di decenni. Per questo motivo, la lunghezza delle [ripetizioni CAG](#) è utile per la ricerca scientifica e clinica, ma non dà molte informazioni alla maggior parte delle persone che vorrebbero prevedere che età di esordio attendersi.

*Un mio amico /mio fratello/mia mamma stanno prendendo un particolare farmaco per la MH - pensate che dovrei prenderlo anche io? *

HDBuzz non può fornire consigli medici personali. Tutte le decisioni riguardo al trattamento dei sintomi della MH dovrebbero essere prese dopo aver consultato il proprio medico.

Purtroppo, nessun trattamento o farmaco ha finora dimostrato di ritardare o prevenire i sintomi della MH negli esseri umani.

Tuttavia, ci sono **un sacco di** trattamenti che possono essere di aiuto per molti dei sintomi della MH, e persone diverse possono trarre beneficio da trattamenti diversi. Chiedete al vostro medico esperto di MH quali trattamenti, se è il caso, potrebbero essere utili per voi.

*Che ne dite degli integratori? Mi potete dire quali integratori usare e quanto prenderne? *

No. Molte persone con MH assumono integratori come la creatina, il coenzima Q e molti altri, ma finora, non è stato dimostrato che alcun supplemento rallenti la malattia quando sperimentato in uno studio randomizzato, in doppio cieco controllato con [placebo](#) (il miglior tipo di sperimentazione scientifica per rispondere a queste domande).

Questo non vuol dire che questi integratori sicuramente NON funzionano, ma semplicemente che non è stato

dimostrato che funzionino. Fino a quando questo non si verificherà HDBuzz non può raccomandare nessun supplemento o trattamento.

Un certo numero di siti in rete forniscono consigli sull'uso di supplementi per coloro che vorrebbero prenderne in considerazione l'utilizzo - per esempio HDAC.org e HDlighthouse.org.

*Che ne dite dei trattamenti alternativi per la MH? *

Ci sono un certo numero di individui e organizzazioni che promuovono trattamenti 'alternativi' per la MH. Diversi di questi, come esercizi, massaggi, ecc - possono essere molto utili per tanti pazienti.

Altre [terapie](#) alternative, spesso pubblicizzate come 'cure', comprendono iniezioni di cellule di squalo, iniezioni di [cellule staminali](#) e integratori alimentari. Non ci sono prove che questi trattamenti siano efficaci nel rallentare la progressione della MH - e potrebbero in realtà risultare dannosi. Vi consigliamo di parlare con un medico esperto nell'assistenza a pazienti con MH prima di prendere in considerazione qualunque trattamento.

Naturalmente, se emergessero delle prove scientificamente valide che un qualsiasi trattamento 'alternativo' è efficace, lo verrete a sapere da HDBuzz.

Vale la pena considerare che una 'medicina alternativa', quando si dimostra che funziona, diventa automaticamente 'medicina'.

*E' vero che le aziende farmaceutiche non si interessano alla MH? *

Noi di HDBuzz crediamo che le aziende farmaceutiche abbiano un ruolo fondamentale nello sviluppo di [terapie](#) efficaci per i pazienti con MH. Esse hanno l'esperienza e la capacità di condurre studi clinici che dimostreranno se i farmaci sono efficaci.

In passato, può anche essere stato vero che le case farmaceutiche non dedicassero molte risorse alla MH. Questo è cambiato, ed ora molte aziende farmaceutiche hanno programmi di ricerca sulla MH. HDBuzz non sponsorizza nessuna specifica azienda o programma, nè riceve alcun finanziamento da nessuna compagnia farmaceutica, ma siamo lieti che sia le grandi compagnie farmaceutiche che le piccole aziende biotecnologiche ora abbiano programmi molto seri e risorse dedicate alla ricerca sulla MH.

Gli autori non hanno conflitti di interesse da dichiarare [Per ottenere più della informazione riguarda la nostra norma di divulgazione, leggi il nostro FAQ...](#)



Argomenti

[faq](#)

[Ancora.....](#)

[Prossimo](#)

- Glossario
- **Proteina huntingtina** Proteina prodotta dal gene della MH.
- **Cellule staminali** Cellule che possono dividersi in cellule di tipo differente
- **Ripetizioni CAG** Tratto di DNA all' inizio del gene della MH, che contiene la sequenza CAG ripetuta molte volte, ed è lungo in maniera anomala nelle persone che svilupperanno la MH
- **MH giovanile** Malattia di Huntington i cui sintomi compaiono prima dei 20 anni.
- **Terapie** Trattamenti
- **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.
- **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 è chiamato HD e IT-15
- [Leggi più delle definizioni nel glossario.](#)

Novità dalla ricerca sulla Malattia di Huntington

In un linguaggio semplice. Scritto da ricercatori.

Per la comunità mondiale MH.

HDBuzz

[Notizie](#)

[Ha dato risalto precedentemente](#)

[A proposito di](#)

[Partner finanziatori di HDBuzz](#)

[Siti che citano i contenuti di HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

Persone

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Segui HDBuzz

Iscriviti ai nostri riassunti mensili via e-mail inserendo il tuo indirizzo e-mail qui sotto o visiona altre opzioni sulla nostra [pagina della mailing list](#)





© HDBuzz 2011-2019. Il contenuto di HDBuzz è condivisibile sotto [Creative Commons License](#).

HDBuzz non è una fonte di consigli medici. Si prega di consultare i nostri [Termini di uso](#) per tutti i dettagli.

© HDBuzz 2011-2019. 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 aprile 2019 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/012>

Alcune parti di testo in questa pagina non sono ancora state tradotte. Sono mostrate in lingua originale. Stiamo lavorando per tradurre tutti i contenuti prima possibile.