

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 Professor 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 stata 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...

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

© HDBuzz 2011-2021. 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 06 marzo 2021 — 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.