

## Aggiornamenti di Oz Buzz: Prima Giornata

Primo Rapporto dal Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington di Melbourne 2011.



Di Dr Jeff Carroll

12 settembre 2011

A cura di Dr Ed Wild

Tradotto da Dr. Immacolata Carriero

I nostro primo resoconto giornaliero dal Congresso Mondiale riunisce tutti i nostri aggiornamenti in tempo reale via tweets. Seguiteci in diretta per la seconda giornata su @HDBuzzFeed. Video della sessione Oz Buzz con novità, interviste e profili saranno disponibili su HDBuzz.net oggi stesso più tardi.

## Lunedì 12 Settembre 2011

8.26 - Buona giornata a tutti da Melbourne! Il Congresso Mondiale Huntington è iniziato. State sintonizzati sugli aggiornamenti scientifici di Jeff e Ed.



*La Prof.ssa Sarah Tabrizi al Congresso Mondiale*

8.33 - Ed e Jeff riferiscono sulla sessione di apertura

8.36 - **Ed:** la Prof. Julie Stout apre il congresso e dà il benvenuto ai partecipanti più internazionali che si siano mai registrati ad un Congresso Mondiale.

8.55 - **Ed:** Peter Harper ripercorre la storia della MH e sottolinea la condivisione di sfide e successi che ha accomunato scienziati e familiari.

9.00 - **Jeff:** Peter Harper ci incoraggia a ricordare che la comunità MH è stata pioniera del modo in cui le varie comunità di pazienti possono essere di reciproca utilità.

9.16 - \*Jeff: \*“Ognuno può dare il suo contributo per rendere più vicina una cura” - Peter Harper.

9.27 - **Jeff:** terapie concrete sono in via di sviluppo. Speriamo di avviare nuove sperimentazioni entro 24 mesi. Sarah Tabrizi.

9.37 - \*Ed: \*la molecola inibitrice Sirtuina-1 che può aiutare le cellule a liberarsi della proteina mutante viene ora provata nei pazienti.

9.39 - **Jeff:** il gigante farmaceutico Pfizer spera di testare un nuovo composto nei pazienti entro 24 mesi. Sarah Tabrizi.

9.47 - **Ed:** Tabrizi annuncia la batteria di test Track-HD che ci mette in grado di condurre studi clinici sui pazienti iniziali di MH per sperimentare nuovi farmaci.

9.50 - **Jeff:** nonostante l'atrofia cerebrale, i portatori della mutazione di MH non hanno prestazioni peggiorate in test motori o cognitivi di Track-HD nell'arco di 24 mesi.

10.40 - **Ed:** Tabrizi annuncia TrackOn-HD, un nuovo studio internazionale sul modo in cui il cervello dei portatori del gene di MH compensa la mutazione genetica.

10.15 - Non dimenticate che a fine giornata noi rivolgeremo in diretta le vostre domande ai massimi esponenti della ricerca. Twittateli o inviateli per e-mail a [worldcongress@hdbuzz.net](mailto:worldcongress@hdbuzz.net)

10.41 - Ed e Jeff riferiscono sulla sessione riguardante la “ricerca clinica”.

10.48 - **Ed:** ri-analizzare i dati sulla lunghezza “normale” ed “espansa” di CAG fa nascere dubbi sull'esistenza di qualsiasi relazione fra le due. Prof. James Gusella.

10.50 - **Ed:** gli alleli espansi sono sempre cattivi ma un valore di CAG “inferiore” in una persona non sembra contare.

11.10 - **Jeff:** interi genomi di pazienti MH vengono ora sequenziati per cercare i cambiamenti che si associano ad un esordio più precoce o più tardivo dei sintomi.

11.30 - **Jeff:** Jim Gusella - organismi unicellulari hanno il gene della Huntingtina e studiandoli possiamo imparare cosa fa quel gene normalmente.

11.15 - **Jeff:** PREDICT-HD ha ormai 10 anni di immagini cerebrali di 657 soggetti che consentono ai ricercatori di capire in che modo la MH modifica i cervelli.

« Ognuno può dare il suo contributo per rendere più vicina una cura- Peter Harper. »

11.16 - **Ed:** le scansioni di Risonanza Magnetica possono cogliere modifiche diffuse del cervello fino a 15 anni prima dell'insorgenza dei sintomi. Elizabeth Aylward dello studio PREDICT-HD.

11.30 - **Jeff:** i pazienti MH con sintomi diversi - psichiatrici, motori o cognitivi - hanno cervelli diversamente conformati. Elizabeth Aylward.

- 11.42 - **Jeff:** Tony Hannan ci racconta che rendere più stimolanti le vite dei topi migliora i sintomi di MH.
- 11.49 - \*Ed: \*i topi con MH che sono più attivi hanno cambiamenti chimici e di controllo del gene che migliorano le connessioni tra neuroni.
- 11.59 - **Ed:** i farmaci potrebbero imitare o amplificare gli effetti benefici del mantenersi attivi nella MH? Tony Hannan sta lavorando su questo.
- 12.17 - **Ed:** Colin Masters studia le proteine dannose nella Malattia di Alzheimer e pensa che le lezioni apprese dalla MA possono aiutarci a capire la MH.
- 12.20 - **Ed:** la proteina Huntingtina si lega agli atomi di rame. Farmaci che agissero su questo potrebbero modificare la dannosità della proteina. Sono in corso di progettazione studi sul tema.
- 12.24 - **Ed:** lo studio multicentrico della molecola PBT2 della Prana Biotech in 12 centri è indirizzato a ridurre il danno della MH agendo sui livelli del rame. Sarà avviato a fine 2011 in Australia e USA.
- 13.37 - Ed riferisce sulla sessione “Assistenza clinica: gioventù e giovani”. Jeff riferisce sulla sessione “Scienza di base: strategie terapeutiche”.
- 13.51 - **Jeff:** la casa farmaceutica Isis ha 3 distinte strategie per ridurre i livelli della proteina Huntingtina mutata e tutte sembrano buone!
- 13.58 - **Ed:** stiamo scoprendo adesso in che modo il cervello si sviluppa durante l'adolescenza. Dobbiamo studiarlo anche nella MH. Dott. Nicholas Allen.
- 14.00 - **Jeff:** il trattamento a breve termine del topo MH con molecole che riducono i livelli di Huntingtina mutata produce benefici a lungo termine. Don Cleveland.
- 14.12 - **Ed:** visita la hdyo-org, l'organizzazione della gioventù MH che lancia il network internazionale di sostegno per giovani pazienti a partire da Gennaio 2012.
- 14.16 - **Ed:** HDYO fornirà informazioni tradotte in molte lingue per bambini, adolescenti, giovani adulti e genitori.
- 14.37 - **Ed:** testimonianze commoventi da familiari con MH. La capacità delle persone di mantenersi forti a fronte di straordinarie avversità non finisce mai di stupire.
- 14.45 - **Ed:** l'indagine del network Euro-HD sui giovani rivela carenza di sostegno e informazione riguardo a molti aspetti del vivere con la MH. HDYO. org sarà di aiuto.
- 15.00 - **Jeff:** Xiao - Jiang Li sta procedendo oltre il topo e creando modelli di MH nel maiale e nella scimmia.

## GLOSSARIO

**Proteina huntingtina** Proteina prodotta dal gene della MH.

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

**Terapie** Trattamenti

---

© HDBuzz 2011-2018. 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](http://hdbuzz.net)

Creato al 30 giugno 2018 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/046>

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.