

Novità dalla ricerca sulla Malattia di Huntington In un linguaggio semplice. Scritto da ricercatori. Per la comunità mondiale MH.

## Aggiornamenti di Oz Buzz: Seconda Giornata



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

Di Dr Ed Wild su 13 Settembre 2011

A cura di Dr Jeff Carroll; Tradotto da Dr. Immacolata Carriero

---

*Il nostro resoconto conclusivo giornaliero dal Congresso Mondiale Huntington riunisce tutti gli aggiornamenti in tempo reale via Twitter. Video della sessione Oz Buzz del giorno con novità, interviste e profili saranno disponibili su HDBuzz.net più in là nella settimana.*

### Martedì, 13 Settembre 2011

8.44 - Buona giornata a tutti da Melbourne: seconda giornata dal Congresso Mondiale Huntington. Il video in diretta della sessione Oz Buzz di ieri è ora su [youtube.com/user/hdbuzzfeed](http://youtube.com/user/hdbuzzfeed)

8.57 - Una volta che avremo dei farmaci, come faremo a stabilirne i dosaggi? Karl Kiburtz suggerisce alcune tecniche.

9.05 - Più tardi intervisteremo in diretta dal palco Robert Pacifici, Capo Ufficio Scientifico di CHDI. Mandate le vostre domande in tema di farmaci e sperimentazioni!

9.12 - "Per un cacciatore di farmaci non c'è nulla di più prezioso dell'osservazione condotta sulla popolazione che si vuole trattare" - Robert Pacifici, CHDI

9.15 - Dunque, aderite agli studi osservazionali! PREDICT-HD e TRACK-HD sono due delle opzioni.

9.31 - Un altro studio osservazionale da prendere in considerazione è ENROLL-HD

9.33 - "Non c'è nulla come un modello animale di MH, buono o cattivo che sia, perché ci dice comunque cose utili su aspetti diversi"- Pacifici

9.34 - Dobbiamo capire come funzionano i nostri farmaci sperimentali, e a quali problemi si indirizzano, se vogliamo sperimentarli con successo. Pacifici

9.46 - Joaquim Ferreira - E' tempo di affrontare la sfida di come sperimentare i farmaci nelle persone con la mutazione ma senza sintomi.

9.48 - Ferreira - Progettare sperimentazioni in modo accurato può aiutarci a differenziare gli effetti sui sintomi e a modificare la progressione della malattia.



Segui Ed e Jeff che insieme a Charles Sabine presentano le news, le interviste e i servizi speciali di Oz Buzz su YouTube

9.52 - Studi come PREDICT, TRACK ed ENROLL sono essenziali per arrivare a metter su le sperimentazioni nella fase presintomatica e raccogliere abbastanza partecipanti. Ferreira

9.59 - Le agenzie che regolamentano i farmaci sono disposte a prendere in considerazione altre regole per permettere di sperimentare farmaci nella MH prima dell'insorgenza dei sintomi se la comunità è d'accordo.

10.04 - "C'è un numero impressionante di cose che spingono in direzione di studi sperimentali che erano stati disegnati proprio avendo in mente la MH" - Pacifici

10.47 - **Jeff:** Steve Finkbeiner ha costruito dei microscopi robotizzati per capire in che modo la huntingtina mutante uccide le cellule. Davvero attuale.

10.51 - Jeff riferisce ora sulla sessione "Scienza di base: omeostasi della proteina". Ed riferisce sui "Marcatori biologici".

10.53 - *Ed:* le scansioni della Risonanza Magnetica funzionale rivelano importanti modifiche del cervello nella fase presintomatica della MH. Potrebbe essere importante per le sperimentazioni Pre-MH. Dott.ssa Nellie Georgiou

11.02 - **Jeff:** mettete in discussione ciò che date per assodato. Steve Finkbein dice che cose che una volta ritenevamo dannose per i neuroni potrebbero in realtà proteggerli.

11.07 - *Ed:* le scansioni cerebrali hanno contribuito allo sviluppo di farmaci per malattie come il Parkinson e l'Alzheimer. Sono esperienze da cui possiamo imparare. Dott.ssa Rachael Scahill-

11.21 - *Ed:* i risultati di TRACK-HD indicano che i primi cambiamenti nei portatori della mutazione di MH possono trovarsi nelle connessioni della "sostanza bianca". Scahill

11.23 - **Jeff:** Danny Hatter ha costruito delle etichette che consentono agli scienziati di seguire la proteina huntingtina in giro nelle cellule viventi.

11.25 - *Ed:* altri risultati di TRACK-HD: il rimpiccolirsi di specifiche aree del cervello è legato al controllo del movimento. Anche questo può esserci d'aiuto nel testare farmaci- Scahill

11.28 - *Ed:* "Ci vuole un sacco di attività investigativa per ottenere misure abbastanza precise da rivelare l'effetto dei farmaci". Prof.ssa Julie Stout

11.38 - *Ed:* non siamo "troppo distanti" dall'essere in grado di scoprire gli effetti benefici dei farmaci sulle capacità cognitive dei portatori della mutazione MH- Stout

11.40 - **Jeff:** Bev Davidson lavora per sviluppare delle terapie "RNAi" che spengono la proteina huntingtina mutante.

11.42 - **Jeff:** Bev: Anche una riduzione parziale della huntingtina mutante ha effetti benefici nel topo con MH. Non abbiamo bisogno di "silenziarla" del tutto.

11.50 - *Ed:* i progetti TRACK-HD e "CAB" ci stanno fornendo un intero kit di test affidabili e significativi per studiare i problemi cognitivi nella MH. Stout

11.58 - **Jeff:** Bev si è occupata di testare il silenziamento “RNAi” nelle scimmie, un passo fondamentale per avviare sperimentazioni umane. I risultati mostrano effetti benefici.

12.04 - *Ed:* la MH coinvolge molti tipi di cellule, incluse quelle del sistema immunitario, non solo i neuroni. E' una malattia di tutto il corpo. Prof. Paul Muchowski del WHCD.

12.07 - **Jeff:** Ralf Reilmann e il TRACK-HD hanno sviluppato macchine per misurare i più sfumati problemi motori nella MH, ad esempio la forza della lingua.

12.11 - *Ed:* il farmaco inibitore RMO, agendo sulle cellule immunitarie ematiche, allunga la vita del topo con MH. Muchowski

12.12 - **Jeff:** Reilmann: sottili cambiamenti nel movimento si verificano presto nei portatori della mutazione di MH, prima della piena manifestazione sintomatica della malattia.

12.14 - *Ed:* Muchowski lavora anche su farmaci per colpire i recettori dei “cannabinoidi”(non esiste alcuna evidenza diretta che la marijuana migliori il pensare nella MH).

12.18 - *Ed:* i topi con MH prodotti attraverso l'ingegneria genetica in modo da essere privi di “CB2”, i recettori dei cannabinoidi, hanno prestazioni peggiori nei test della funzione motoria. Muchowski

12.21 - **Jeff:** Reilmann: le nuove macchine per misurare i sintomi motori della MH vengono già usate in una sperimentazione farmacologica umana in Europa.

12.22 - *Ed:* ultime notizie. Un farmaco che attiva i recettori CB2 migliora la funzione motoria e allunga la vita del topo con MH. Muchowski

12.23 - *Ed:* il farmaco attivatore di CB2 migliora persino i sintomi del topo in “fase terminale”. Muchowski

12.24 - *Ed:* sorprendentemente, il recettore CB2 non è stato trovato nel cervello, il che vuol dire che il farmaco CB2 può agire nel sangue, come l'inibitore KMO.

12.28 - *Ed:* colpire direttamente il sistema immunitario attraverso un anticorpo della molecola immunitaria di segnalazione IL6 produce benefici analoghi. Muchowski

12.47 - *Ed:* lavorando sul moscerino della frutta con MH, Juan Botas ha trovato modifiche del calcio. Ora sta lavorando sulle reti di dati per scoprire cosa possa voler dire per i pazienti.

13.52 - Ed riferisce ora sulla sessione “Ricerche di assistenza clinica”. Jeff riferisce sulla sessione “Scienza di base: sistemi e patologie periferici”.



Nessuno può gestire la MH da solo - ciò è vero sia per le persone a rischio sia per i professionisti. C'è bisogno di un gran team fin dall'inizio. Dott.ssa Martha Nance



13.55 - **Jeff:** Maria Bjorkqvist : la MH è una malattia dell'intero corpo, non solo del cervello. I pazienti hanno problemi con le ossa, con il grasso, con i muscoli e altri ancora

13.56 - **Ed:** regolari incontri educativi paziente/assistente migliorano l'ansia, l'umore, le capacità di affrontare i problemi e la qualità della vita nella MH. Prof. Raymund Roos -

14.00 - **Ed:** Roos: non dobbiamo sottrarci a temi complessi come l'assistenza di fine vita e il suicidio. Il silenzio è il nemico. Continuate a parlare.

14.03 - **Jeff:** Bjorkqvist: Attacchi cardiaci uccidono una vasta percentuale di pazienti MH. Questo potrebbe essere parte della malattia, non una coincidenza.

14.14 - **Jeff:** Richard Faull : le persone con MH hanno sintomi diversi che causano modelli diversi di perdita di cellule cerebrali.

14.16 - **Jeff:** Faull: la donazione di cervelli umani di pazienti MH è un regalo prezioso per gli scienziati che studiano la malattia.

14.27 - **Ed:** Dott. David Craufurd: disponiamo di buoni trattamenti per i problemi psichiatrici nella MH come la depressione, l'ansia e l'aggressività. Parlatene al vostro dottore!

14.47 - **Jeff:** George Rebec registra l'eccitazione delle cellule cerebrali di topo in stato di veglia e ha notato evidenti differenze nei modelli di eccitazione delle cellule nei topi con MH.

14.53 - **Ed:** le difficoltà a riconoscere le emozioni degli altri sono diffuse nei pazienti con MH più di quanto si pensasse. Izelle Labuschagne

15.17 - **Ed:** nessuno può gestire la MH da solo - ciò è vero sia per le persone a rischio sia per i professionisti. C'è bisogno di un gran team fin dall'inizio. Dott.ssa Martha Nance

15.20 - **Jeff:** William Yang- Lavora a costruire topi con huntingtina mutante in aree limitate del cervello per poter capire quali sono quelle importanti nella 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.

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

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

**Terapie** Trattamenti

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

---

© 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 16 Gennaio 2018 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/047>