

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

Congresso Mondiale sulla MH del 2011: una retrospettiva



HDBuzz torna a considerare i punti culminanti del congresso mondiale MH 2011 a Melbourne

Di Dr Jeff Carroll su 14 Dicembre 2011

A cura di Dr Ed Wild; Tradotto da Dr. Gioia Jacopini

Articolo pubblicato per la prima volta 24 Ottobre 2011

I due messaggi più importanti del recente congresso sulla MH che si è tenuto a Melbourne sono: l'esistenza di una comunità Huntington a livello mondiale, più unita e in crescita, e la sensazione che siamo pronti per una nuova era di sperimentazioni cliniche. Ora che la polvere si è depositata, HDBuzz prova a riflettere sui più importanti argomenti emersi al congresso.

Infrangere le barriere

Tramite il nostro servizio Oz Buzz vi abbiamo messo a disposizione il congresso mondiale Huntington 2011 nel momento stesso in cui si svolgeva. Ora è tempo di guardare indietro e ritenere l'essenziale dei temi e degli annunci che lì sono emersi.

Il congresso si è tenuto a Melbourne, Australia, dall'11 al 14 di Settembre. Il congresso mondiale è il maggior incontro periodico di ricercatori, medici, familiari MH, amici e caregivers.

Il congresso 2011 ha infranto parecchie barriere. E' stato il primo, nel corso di 20 anni, che si è tenuto fuori d'Europa e d'America. I delegati che hanno partecipato provenivano da un numero di paesi senza precedenti. Ed è anche stato il congresso più aperto di tutti, con le discussioni e le relazioni scientifiche rese accessibili in tutto il mondo via Twitter e i video online attraverso Oz Buzz.



I delegati hanno ricevuto un autentico benvenuto a Melbourne.

Sperimentazioni cliniche: portarle avanti

Misurazioni accurate della malattia, definite biomarcatori, sono essenziali per valutare i nuovi farmaci nelle sperimentazioni cliniche. Nella discussione sui biomarcatori una nota nuova di ottimismo è stata introdotta quando diversi affermati ricercatori ci hanno detto che le ricerche internazionali hanno fornito le misurazioni di cui abbiamo bisogno per le sperimentazioni cliniche nelle fasi precoci di malattia.

Sarah Tabrizi, aprendo il congresso con un elenco di sei approcci a possibili trattamenti da avviare nei prossimi due anni, e una quantità ancora più ampia di obiettivi in corso d'opera nel laboratorio, ha presentato ufficialmente la “batteria TRACK-HD”, cioè una selezione di misure per sperimentazioni all'inizio di malattia, e anche il “TrackOn-HD”, un nuovo studio dei cambiamenti del cervello prima dell'esordio dei sintomi di MH. Il messaggio di Sarah Tabrizi “Yes we can!” è echeggiato durante tutto il congresso. **Elizabeth Aylward** e **Rachel Scahill** hanno riferito il successo ottenuto nello sviluppare dalle Risonanze Magnetiche cerebrali misure che possono predire e seguire i sintomi grazie agli studi TRACK-HD e PREDICT-HD.

Il prossimo ostacolo sarà provare nuovi trattamenti in persone con la mutazione ma senza sintomi. **Joaquim Ferreira** dell' EHDN ha evidenziato le sfide da affrontare ma si è detto ottimista che esse saranno vinte quando i farmaci saranno pronti per essere sperimentati. Addentrandosi nell'esplorazione di queste sfide, **Nellie Georgiou-Karistianis** ha riferito che Risonanze Magnetiche funzionali possono identificare cambiamenti nell'attività cerebrale anzitempo - il che potrebbe essere meglio che non stare ad aspettare che il cervello perda progressivamente il suo volume.

E a proposito dei farmaci?

Robert Pacifici del CHDI, il maggior finanziatore e guida della ricerca MH, ha parlato di una nuova era nelle sperimentazioni cliniche sulla malattia, con “un numero impressionante di cose che avanzano avendo in mente sperimentazioni cliniche specificamente disegnate sulla MH”. Successivamente, rispondendo alle domande dei membri della comunità internazionale Huntington, Pacifici ha descritto il percorso del lavoro per scoprire una cura, dalla ricerca a cielo aperto all'indirizzare i farmaci dentro sperimentazioni cliniche “Ogni giorno facciamo almeno dodici volte centro su obiettivi che orientiamo verso la clinica”.

La sperimentazione di un nuovo possibile trattamento è stata annunciata al congresso. Il PBT2, sviluppato da Prana Biotech, è indirizzato ad interrompere le interazioni fra la proteina huntingtina mutata e metalli come il rame. Questo può impedire che la proteina si aggregi con se stessa rendendola perciò meno pericolosa. PBT2 ha mostrato di avere un certo effetto nella Malattia di Alzheimer e lavori preliminari su modelli murini di MH sono stati incoraggianti. Maggiori dettagli sulla sperimentazione saranno presto resi noti ma potete già leggerli su HDBuzz.net

Infine, **Bernard Landwehrmeyer** dell'EHDN ha ripercorso lo studio Horizon del Dimebon come occasione per riflettere sulle difficoltà che si incontrano nella MH (<http://hdbuzz.net/26>). Sebbene il farmaco non abbia funzionato per la malattia di Huntington, la sperimentazione non dovrebbe essere considerata un fallimento: ha svolto l'utile compito di affrontare le domande cui si proponeva di rispondere e l'arruolamento dei pazienti allo studio così come la sua conduzione sono stati esemplari. Tutto ciò rappresenta buone notizie per gli studi a venire.

Sfida i tuoi presupposti

Un tema scientifico presentato al congresso è stato il mettere in discussione i nostri presupposti, costantemente.

Persino per le persone con la stessa espansione CAG, i sintomi della malattia possono comparire in un ampio ventaglio di età. **Jim Gusella** studia quali fattori influenzano l'età d'esordio dei sintomi. Con suo stupore, Gusella ha scoperto che i modelli statistici usati precedentemente dai ricercatori possono essere imperfetti. Dopo aver corretto l'errore, Gusella ha scoperto che molti geni ritenuti modificatori dell'età di insorgenza della malattia in realtà non lo sono, compresi alcuni geni indicati dal suo stesso gruppo!



Molte relazioni hanno evidenziato il gran numero di approcci al trattamento che sono prossimi ad avviare sperimentazioni umane.

Questo può suonare come un contrattempo, ma in tutto il mondo sono in corso degli studi per scoprire i geni modificatori. Le nuove e solide tecniche di analisi che Gusella ha sviluppato ci aiuteranno a trovare i veri geni modificatori attraverso gli studi in corso - questo è il lavoro scientifico ed è così che si suppone debba essere.

Sebbene la MH sia chiaramente una malattia che colpisce il cervello, *Maria Björqvist* ci ha esortato a studiarne gli effetti al di fuori del cervello. Ci ha ricordato che alla fin fine molti pazienti MH muoiono di cose come il mal di cuore, forse in misura maggiore di quanto ci si aspetterebbe in assenza di MH. Le ricerche della stessa Björqvist hanno dimostrato che i topi con la MH hanno problemi nel tratto digestivo, cosa che potrebbe contribuire ai sintomi.

L'importanza di pensare al di fuori della scatola del cervello è stata evidenziata in un modo sensazionale da **Paul Muchowski**. Egli ha creato un farmaco che neppure arriva al cervello ma che ha effetti benefici nel topo con la MH. Muchowski studia i legami tra il sistema immunitario - la difesa naturale del nostro corpo contro le malattie - e il cervello. Il cervello è in prevalenza fuori della portata del sistema immunitario perché la "barriera ematoencefalica" limita accuratamente quali cellule e sostanze chimiche possono entrare nel cervello.

Muchowski ha creato un farmaco, JM6, che blocca un enzima chiamato KMO nei globuli bianchi del sangue, riducendo così in modo indiretto la produzione di una sostanza chimica che danneggia il cervello. JM6 ha prolungato la vita sia del topo con la Malattia di Alzheimer che con la MH, dando sostegno all'idea che trattamenti che agiscono fuori del cervello possano contribuire a proteggerlo.

Nel frattempo, Muchowski si è anche occupato delle proteine di segnalazione "CB2", che sono state trovate sulle cellule immunitarie. Quando gli veniva somministrato un farmaco attivatore delle CB2, il topo MH viveva straordinariamente di più del solito. La ricerca di Muchowski sulle CB2 non è stata ancora pubblicata su una rivista peer-reviewed ma attendiamo con ansia di leggere questi studi.

Il mondo è un unico grande laboratorio

La MH non è limitata ad una popolazione o ad un paese: studi mondiali hanno mostrato che

nessun gruppo è risparmiato. Questo suggerisce che la gran parte dei pazienti si trovi al di fuori del mondo tradizionale della ricerca e delle associazioni di volontariato, largamente incentrati in Nord America ed Europa Occidentale.

Raggiungere queste comunità esterne è stato un tema del congresso. Adesso c'è una nuova rete MH di ricercatori, clinici e famiglie La Red Latino-Americana de Huntington nell'America Latina (RLAH) ha lo scopo di collegare la comunità MH dell' America Latina per contribuire a sviluppare dei trattamenti.

Gli studi osservazionali di pazienti MH sono un mezzo indispensabile di ricerca. Questi studi consistono nell'osservare i portatori di mutazione e i pazienti nel corso degli anni per capire quali cambiamenti vengono causati dalla mutazione. Questo, a sua volta, aiuta i ricercatori a progettare sperimentazioni cliniche, ciascuna delle quali avrà bisogno di centinaia di volontari se vogliamo riuscire a sviluppare un trattamento.

*Enroll-HD *è un nuovo studio osservazionale mondiale che ha lo scopo di unificare gli enormi studi REGISTRY e COHORT che sono in corso dando, al tempo stesso, il benvenuto ai nuovi partecipanti dall'America Latina, Singapore, Sud Africa e Sud Corea. Enroll-HD sarà il più grande studio sulla MH mai tentato e preparerà la strada alla prossima generazione di sperimentazioni cliniche sulla MH.



Il congresso ha riunito insieme ricercatori dai luoghi più lontani che mai, tutti con l'obiettivo condiviso di creare una cura efficace per la MH.

Una nuova era delle comunicazioni

La Malattia di Huntington si nutre di silenzio e stigmatizzazioni. Perciò l'onestà e la comunicazione sono armi potenti nella lotta contro la malattia.

HDBuzz lanciato 8 mesi fa ed Ed Wild, capo editore insieme a Jeff Carroll, hanno dato al congresso il contributo del successo di HDBuzz con i suoi oltre 50.000 visitatori al mese, il sostegno di undici Associazioni Huntington nazionali e regionali, e le traduzioni in nove lingue.

Il servizio **Oz Buzz** ha tradotto ogni giorno le novità della scienza in un linguaggio semplice mentre le interviste in diretta con i più eminenti scienziati hanno avvicinato più che mai la ricerca alle famiglie. Gli interventi su Twitter, i video e i riassunti delle relazioni possono essere reperiti online a hdbuzz.net

Matt Ellison ha annunciato un enorme passo avanti nelle comunicazioni, l'imminente lancio di HDYO, la Huntington's Disease Youth Organization. In arrivo nel Gennaio 2012, HDYO fornirà informazioni e sostegno ai giovani (bambini, adolescenti e giovani adulti) di tutto il mondo sui quali grava la MH. I contenuti di HDYO saranno anch'essi multilingue. Per ricevere una mail di notifica dell'avvenuto lancio di HDYO firmate presso hdyo.org

Riassumendo

Noi speriamo che Oz Buzz ti abbia portato più vicino al congresso. Una grande quantità di informazione nell'ambito delle ricerche ci è stata presentata e noi stiamo già lavorando su numerosi articoli di HDBuzz per fornire più dettagli sugli argomenti che abbiamo fin qui solo sfiorato.

Gli effetti di un congresso come quello mondiale sono ancor più forti, grazie alla spinta che viene dalle nuove idee e dalle collaborazioni scientifiche mondiali nel comune sforzo di trovare una cura per la Malattia di Huntington.

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.

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

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

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

JM6 Farmaco sperimentale che viene convertito dal corpo in Ro-61, che inibisce l'enzima KMO

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

© HDBuzz 2011-2017. 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 02 Luglio 2017 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/055>