

2011 - un anno di ricerche sulla Malattia di Huntington

Uno sguardo alla ricerca sulla malattia di Huntington nell'ultimo anno - e al primo anno di HDBuzz



Di Dr Ed Wild

23 gennaio 2012

A cura di Dr Jeff Carroll

Tradotto da Daniela Monza

Articolo pubblicato per la prima volta 31 dicembre 2011

Il 2011 è stato un anno caratterizzato da grandi eventi, e il mondo della Malattia di Huntington non ha fatto eccezione, in questo senso. Dal lancio di HDBuzz e dalla crescita della comunità globale MH all'intrigante progresso nelle ricerca di base in laboratorio e alla convinzione che trattamenti efficaci non siano mai stati tanto vicini come ora. La nostra revisione del 2011 fa riferimento all'anno appena trascorso – ma anche al futuro

HDBuzz, anno uno

Quando, il 17 gennaio 2011, abbiamo lanciato ufficialmente HDBuzz, nutrivamo dei dubbi sull'effettivo interesse che l'iniziativa avrebbe potuto suscitare. Ma il riscontro che abbiamo cominciato quasi subito ad avere da parte dei lettori ci ha convinto, se non altro, che avevamo sottostimato l'attesa che indubbiamente esiste per notizie affidabili e alla portata di tutti sulla ricerca nel campo della Malattia di Huntington. Leggere i vostri messaggi e incontrare di persona i nostri lettori rappresenta per noi una costante fonte di ispirazione e ci sprona a continuare.



Con un po' di fortuna, nel 2012 assisteremo alla sperimentazione sull'uomo di un farmaco per il silenziamento genico nella Malattia di Huntington

HDBuzz è un'iniziativa in continua espansione. Nel 2011, il nostro consorzio di fondatori è cresciuto dal numero iniziale di tre a dodici associazioni di familiari di pazienti affetti da MH. HDBuzz si è imposto come il principale fornitore di notizie sulla ricerca nel campo della MH, diffondendo, mediante uso in syndication, informazioni a diciannove grandi siti web dedicati alla MH. In settembre, l'innovativo approccio alla comunicazione scientifica da parte di HDBuzz è stato oggetto di un editoriale apparso sull'importante rivista scientifica Trends in Molecular Medicine.

Inoltre, grazie all'impegno di una nutrita squadra di 55 traduttori volontari provenienti da ogni parte del mondo (grazie ragazzi - siete grandi!), i nostri articoli sono ora disponibili in dieci lingue - e il numero è destinato a crescere. (Per cambiare lingua, cliccare sul simbolo del mappamondo che compare in alto a destra su ciascuna pagina di HDBuzz.net.)

Se lo state consultando, sappiate che siete in buona compagnia. HDBuzz riceve attualmente circa 60-70.000 visite al mese e conta più di 2.200 seguaci tramite e-mail, Twitter e Facebook.

Che cosa ci riserverà il futuro? Ebbene, siamo lieti di annunciare che il successo di HDBuzz nel 2011 ci ha convinto a proseguire nell'iniziativa a tempo indeterminato. I nostri tre partner fondatori, - la HD Society of America, la Huntington Society of Canada e la HD Association England & Wales - si sono tutti impegnati a consolidare, anche economicamente, l'iniziativa per tutto il 2012 e oltre. Restate dunque sintonizzati su questa lunghezza d'onda per ulteriori, promettenti notizie su nuovi progetti di sostegno previsti per l'inizio del 2012.

Il canale d'informazione della ricerca

Uno dei principali obiettivi di HDBuzz è di accrescere la consapevolezza sul modo in cui i nuovi farmaci vengono sviluppati ed approvati. Pensiamo che essere informati sul gran numero di trattamenti sperimentali che si stanno testando attraverso 'tutte le fasi della sperimentazione farmacologica' - dalle fasi molto iniziali di sviluppo fino agli studi clinici sull'uomo - sia un modo per contrastare il senso di frustrazione tanto spesso avvertito dalle persone affette da MH di fronte alla mancanza di trattamenti efficaci, o la delusione nel caso in cui un particolare farmaco non sortisca gli effetti sperati.

La Therapeutics Conference annuale della CHDI, tenutasi in febbraio, ha rappresentato una grande opportunità per mettere in rilievo questo aspetto. HDBuzz vi ha messo a disposizione quotidianamente aggiornamenti e interviste tratte dalla conferenza. Siamo rimasti impressionati dalla diversità delle terapie esistenti in tutte le fasi di sviluppo e particolarmente dal lavoro dei chimici farmaceutici - le persone che 'progettano' farmaci intesi a colpire in modo sicuro un particolare bersaglio. La conferenza ci ha anche ricordato che alcuni fra i più validi scienziati al mondo stanno collaborando instancabilmente per sconfiggere la MH.

Un anno di sperimentazioni cliniche

Sul fronte delle notizie in materia di studi clinici sulla MH è stato un anno contrastato. Sperimentazioni su larga scala di due farmaci - la **minociclina** e il **dimebon** - che sono stati testati come possibili trattamenti volti a rallentare la progressione della malattia - hanno dato esito

negativo, e lo sviluppo di entrambi i farmaci è stato sospeso.

Inutile dire che avremmo preferito riportare risultati positivi su questi studi, ma essi ci offrono quanto meno l'occasione di ripetere uno dei nostri messaggi più ricorrenti: la scienza ha carattere cumulativo - si sposta sempre in avanti. Questi risultati sperimentali negativi ci aiuteranno a focalizzare i nostri sforzi nello sviluppo di farmaci migliori, e nel contempo hanno contribuito a far sì che la comunità scientifica sviluppasse le infrastrutture necessarie a condurre le sperimentazioni in modo efficace.

Il 2011 è stato un anno burrascoso per NeuroSearch e lo sviluppo del suo farmaco mirato al controllo dei sintomi motori nella Malattia di Huntington - l'**Huntexil** (noto anche come ACR16, ovvero pridopidina). I risultati di due studi clinici - MermaiHD in Europa e HART negli Stati Uniti d'America - hanno evidenziato benefici solo marginali nel controllo del movimento volontario. In estate la compagnia è stata informata dalle agenzie del farmaco Europea e Americana che si sarebbe resa necessaria un'ulteriore sperimentazione su più ampia scala (di 'fase 3') prima che potessero prendere in considerazione l'approvazione del farmaco. In autunno NeuroSearch è stata quindi sottoposta ad una fase di ristrutturazione per focalizzare il suo impegno sullo sviluppo dell'Huntexil - e ora siamo in attesa di notizie sul nuovo studio clinico pianificato.

Nel mese di febbraio abbiamo intervistato il responsabile mondiale di Neuroscience presso Novartis, e siamo rimasti impressionati dal lavoro della squadra di ricerca della compagnia sulla Malattia di Huntington. Novembre ci ha portato la deludente notizia che Novartis aveva deciso di chiudere il suo centro europeo di ricerche neurologiche in Svizzera. Di nuovo, una notizia che non avremmo voluto ricevere, ma ci possiamo consolare con il fatto che il team di ricerca sulla MH della Novartis in Massachusetts rimane attivo, e che il coinvolgimento di Novartis in questi campo ha fatto innegabilmente segnare notevoli progressi che aiuteranno tutti noi nella scoperta di trattamenti efficaci.

I farmaci sono in arrivo

I familiari dei pazienti affetti da Malattia di Huntington lamentano spesso di sentirsi ripetere da vent'anni che possibili trattamenti per la malattia potrebbero essere disponibili 'entro cinque anni all'incirca'. Il ritmo a cui procede il progresso scientifico può risultare talvolta lento in maniera anche frustrante, ma il Congresso Mondiale sulla MH, tenutosi a Melbourne in settembre (sul quale vi abbiamo tenuto aggiornati attraverso il nostro servizio speciale Oz Buzz) è servito anche a ricordarci dei molti trattamenti che sono già in fase di sperimentazione, o che saranno pronti per entrarci in uno o due anni.

Chiedete a centinaia di ricercatori nel campo della MH quale pensano sia l'approccio migliore al trattamento della malattia ed è probabile che la maggior parte di loro risponda indicando il **silenziamento genico**. In effetti, il silenziamento genico rappresenta per la Malattia di Huntington quello che la chiusura di un rubinetto è per un bagno allagato. I farmaci che agiscono con il

silenziamento genico intercettano la 'molecola messaggio' che impone alle cellule di produrre la nociva proteina huntingtina mutata. La speranza è che 'silenziare' il gene in questo modo possa prevenire il danno e consentire alle cellule di ristabilirsi.



La 'sperimentazione farmacologica' nella MH contempla molti possibili trattamenti in tutte le fasi di sviluppo

Il 2011 è stato un grande anno per il silenziamento genico: diversi gruppi di ricerca hanno ottenuto successi nel trattamento in sperimentazioni su modelli HD di roditori - non solo nel senso di un rallentamento della malattia, ma anche di effettivi miglioramenti. In ottobre avevamo riportato che un tentativo di spegnere il gene mutato, senza andare a toccare la copia sana, aveva funzionato in una sperimentazione sui topi. Ora, non meno di tre gruppi di ricerca hanno condotto con successo studi su primati, un ultimo, cruciale progresso prima che possa cominciare la sperimentazione sull'uomo. E' aperta la corsa perché queste sperimentazioni possano realmente partire. Con un po' di fortuna, almeno uno di questi studi vedrà la luce prima dell'arrivo del 2013.

Oltre al silenziamento genico, diversi altri farmaci sono già in fase di sperimentazione o prossimi ad entrarci. Il progetto Paddington dell'UE guarda con interesse ad un farmaco **inibitore selettivo della sirtuina 1** in centri sparsi un po' in tutta Europa (presto comparirà un articolo di HDBuzz sulle sirtuine...). Pfizer e altri stanno lavorando sugli inibitori degli enzimi **fosfodiesterasi**, che potrebbero favorire il funzionamento delle sinapsi, le connessioni fra neuroni. Prana Biotech ha recentemente annunciato una sperimentazione di fase 2 del suo farmaco che interagisce col rame **PBT2**, da condursi in Australia e negli Stati Uniti d'America. E parecchi altri studi clinici sulla MH sono in fase di pianificazione.

Questi sviluppi, che dovrebbero portare a nuove terapie, avvengono sullo sfondo di una comunità HD globale sempre più ampia e organizzata come non mai. Grazie a sperimentazioni-chiave quali PREDICT-HD e TRACK-HD, abbiamo adesso un'idea abbastanza buona anche sul modo più efficace per testare i farmaci.

Un passo dopo l'altro...

Che cosa succederà se questi farmaci non funzionano, o non fossero sufficienti a curare tutti in modo efficace? Bene, ci sono dozzine di altri potenziali trattamenti nella fase iniziale della sperimentazione farmacologica, che vengono portati avanti da gruppi di ricercatori in tutto il mondo. Nel 2011 abbiamo reso conto di sperimentazioni, eseguite con successo, su topi, relative a diversi nuovi approcci - farmaci inibitori delle KMO, ripiegamento proteico (ovvero folding della proteina), melatonina, dantrolene e inibitori delle HDAC, per nominarne solo qualcuno.

E non mancano valide ricerche condotte 'a livello di ricerca di base' nella sperimentazione farmacologica. Alcune delle nostre migliori notizie quest'anno includono nuove intuizioni sulla forma e la funzione delle proteine huntingtine mutata e sana; interessanti prove del fatto che l'huntingtina mutata può influire sulla funzione di quei ricurvi peli microscopici chiamati ciglia; e riscontri crescenti del fatto che la MH è una malattia che interessa l'intero corpo umano, e influisce sugli ormoni e la digestione non meno che sul cervello.

In questi giorni di mezzo inverno, ci piace pensare a queste nuove scoperte scientifiche come a fiocchi di neve che si adagiano sulla sommità di un ghiacciaio. Un singolo fiocco non può, da solo, influenzare il quadro nel suo complesso, ma tanti fiocchi, combinati insieme, negli anni, con la loro forza, possono smuovere le montagne

Uno sguardo rivolto al futuro

Non sappiamo che cosa ci riserverà il 2012, e siamo dolorosamente consapevoli del fatto che per ogni singola persona affetta da Malattia di Huntington, o a rischio di sviluppare la malattia, il tempo non si ferma. Fortunatamente non si ferma nemmeno la scienza, e anche se non siamo in grado di dirvi esattamente quando saranno disponibili trattamenti efficaci per la malattia, siamo convinti che la Malattia di Huntington **può** essere curata, e che il giorno che stiamo aspettando sia sempre più vicino.

E poiché è tempo di buoni propositi per l'anno nuovo, ecco i nostri: promettiamo di continuare a lavorare duramente per tutto il 2012 in modo da mantenervi aggiornati sulle ultime notizie sulla ricerca nel campo della Malattia di Huntington.

E vogliamo ringraziarvi, cari lettori, per aver decretato il successo di HDBuzz già dal suo primo anno di vita. Il vostro entusiasmo continua a servirci da stimolo, e noi guardiamo al futuro per offrirvi 'speranze più concrete' in un 2012 che auspichiamo caratterizzato da buone notizie e decisivi progressi scientifici.

Tradotto da:

Panel di traduttori Aich Milano Onlus

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.

Silenziamento genico Un approccio per trattare la MH che usa molecole bersaglio per dire alle cellule di non produrre la proteina huntingtina tossica.

Fosfodiesterasi Una proteina che rompe l' AMP ciclico e GMP ciclico

studio clinico Esperimenti accuratamente progettati per rispondere a quesiti specifici sugli effetti di un farmaco sull'uomo.

Terapie Trattamenti

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

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

Creato al 13 dicembre 2018 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/066>

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.