

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

Aggiornamenti sulla Conferenza 2013 sulle Terapie per la MH: Giorno 1



Primo giorno del nostro resoconto sulla Conferenza sulle Terapie per la Malattia di Huntington

Di Dr Jeff Carroll su 16 Agosto 2013

A cura di Dr Ed Wild; Tradotto da Lara Zaccaria

Articolo pubblicato per la prima volta 09 Aprile 2013

Il nostro primo rapporto giornaliero dalla Conferenza annuale sulle Terapie per la Malattia di Huntington a Venezia, Italia. Noi porteremo aggiornamenti in diretta via Twitter per i9 prossimi 2 giorni. È possibile utilizzare HDBuzz.net, inserire un commento su Facebook o twittare @HDBuzzFeed per inviarci domande, commenti e dubbi.

09:00 - Buonasera da Venezia, dove HDBuzz posterà le ultime news della ricerca sulla malattia di Huntington dalla Conferenza annuale sulle Terapie

09:08 - La conferenza sulle Terapie per la malattia di Huntington prende il via con una sessione sulla biologia dei sistemi

09:09 - La biologia dei sistemi cerca di capire la rete di connessioni di sostanze chimiche e processi, piuttosto che concentrarsi strettamente su una cosa

9:10 - La speranza è che questo approccio di sistema ci aiuterà a capire meglio la malattia di Huntington e di sviluppare e testare i trattamenti

09:12 - **Robert Pacifici** di CHDI: un piccolo cambiamento, la mutazione MH, provoca molti cambiamenti nella biologia delle persone portatrici

10:35 - **Jim Rosinski** di CHDI: nuove tecnologie vengono utilizzate per ottenere una migliore comprensione della MH, come la sequenza RNA - quali geni sono on/off

10:38 - **Rosinski**: "Cose incredibili sono possibili ora" e il gene MH ci dà un vantaggio per la comprensione della malattia

10:38 - CHDI organizzazione per lo sviluppo di farmaci per la MH sta integrando le tecniche di ingegneria e informatica per capire meglio la MH



La conferenza sulle terapie quest'anno si terrà nella città Europea di Venezia

12:10 - **Lesley Jones** sta studiando topi MH per capire quanto assomigliano ai pazienti MH. In molti aspetti importanti sono simili.

12:16 - **William Yang** sta utilizzando i cervelli dei topi per mappare con quali proteine interagisca la proteina MH. Altri obiettivi per gli sviluppatori dei farmaci

12:29 - Raccogliendo tutti questi dati dai pazienti MH e dagli animali pone sfide computazionali, che **Steve Horvath** sta lavorando duramente per risolvere

00:43 - Con quasi 300 ricercatori presenti, questa è la conferenza sulle terapie per la MH più grande di sempre

14:33 - Perché abbiamo tutti un gene MH? **Elena Cattaneo** sta studiando diversi animali, tra cui ricci di mare, per cercare di capirlo

14:53 - Secondo la **Dott.ssa Cattaneo**, il gene normale MH sembra avere ruoli importanti durante lo sviluppo del cervello

15:10 - Se il gene MH è importante per lo sviluppo del cervello, cosa accade nel cervello delle persone nate con la mutazione MH? **Peg Nopoulos** studia questo

15:11 - Lo studio HD-KIDS di **Nopoulos** segue i bambini in età scolare a rischio MH. Il test genetico è eseguito senza svelarne il risultato

15:14 - **Nopoulos**: i maggiori cambiamenti cerebrali si verificano durante l'infanzia

15:19 - **Nopoulos**: KIDS-HD permette di studiare non solo la MH, ma anche il ruolo della huntingtina nel normale sviluppo del cervello

15:20 - Anche in persone MH-negative, c'è una variazione nel numero di ripetizioni CAG nel gene huntingtina.

15:25 - Nei bambini che non hanno la mutazione MH, alcuni aspetti del pensiero e del comportamento sono sottilmente influenzati dalla lunghezza delle ripetizioni CAG.

15:28 - Alcune aree del cervello sono anche influenzate dal numero di ripetizioni CAG nel gene MH - nei bambini che risultano **NEGATIVI** per la mutazione MH.

15:29 - Intuizioni affascinanti nel cuore del mistero della malattia di Huntington da **Nopoulos**: che cosa fa la normale proteina huntingtina?

15:33 - Nei ragazzi portatori della mutazione MH, **Nopoulos** trova cambiamenti sottili in contropartita, ma i loro cervelli sono più vulnerabili?



Ci sono quasi 300 ricercatori alla conferenza quest'anno - rendendo questa la più grande conferenza per le terapie per la Malattia di Huntington mai tenuta.

15:50 - Una domanda da uno statistico in platea solleva preoccupazioni in merito alla possibilità che i metodi statistici utilizzati per elaborare i dati di **Nopoulos** potrebbero non essere abbastanza rigorosi per un piccolo campione

16:25 - **Jeff Macklis** di Harvard studia i neuroni che connettono la corteccia del cervello (superficie con scanature) ai gangli della base (punto di controllo del movimento)

16:44 - **Macklis**: la comprensione di come i diversi tipi di cellule diventano neuroni e come essi funzionino è migliorata significativamente negli ultimi 5 anni

17:16 - **Ali Brivanlou** della Rockefeller University è un esperto dello sviluppo umano. La proteina huntingtina è stata trovata nelle primissime cellule embrionali

17:17 - Utilizzando la sequenza RNA, **Brivanlou** ha identificato quattro nuove molecole di RNA messaggero per l'huntingtina nelle cellule embrionali. Queste potrebbero produrre nuove proteine

17:18 - Le 'nuove' molecole di huntingtina di **Brivanlou** sono create leggendo il gene huntingtina in diversi modi per creare messaggi RNA 'congiunti'

17:20 - La funzione di queste nuove forme di huntingtina nelle cellule embrionali non è noto. Ricordate che qui stiamo parlando di huntingtina normale, non mutante.

17:31 - **Brivanlou**: gli embrioni senza huntingtina muoiono dopo una settimana di sviluppo, ma perché? La risposta cambia per le molecole in crescita.

17:34 - **Brivanlou**: la huntingtina ha un'influenza sul metabolismo degli embrioni - è così che utilizzano l'energia e fanno reazioni chimiche.

17:38 - **Brivanlou**: negli embrioni con la mutazione MH, il metabolismo degli zuccheri è inaspettatamente alterato. Non è chiaro se questo influenzi lo sviluppo

17:43 - Di oggi la notizia più importante: Roche & Isis hanno firmato un accordo di 30 milioni di dollari per portare in sperimentazione i farmaci per il silenziamento del gene per la MH

Conclusioni al tramonto

Nel giorno di apertura della più grande conferenza sulle terapie per la malattia di Huntington, abbiamo sentito molto riguardo lo studio delle complessità del cervello e il ruolo della proteina huntingtina, ancora misterioso 20 anni dopo la sua scoperta - ma non molto riguardo i farmaci. Ma comprendere come il cervello si sviluppa e lavora, e 'conoscere il nemico' - la proteina huntingtina mutante e i suoi effetti dannosi - sono entrambi cruciali se vogliamo sviluppare in modo sicuro e rapido i trattamenti ai quali stiamo lavorando tutti. Non si sa mai da dove verrà la prossima grande idea ed è dalla fondamentale, fantastica ricerca, del tipo di cui abbiamo sentito parlare oggi, che potrebbero nascere nuove idee brillanti per possibili trattamenti.

Gli autori non hanno conflitti di interesse da dichiarare Per ottenere più della informazione

Glossario

Proteina huntingtina Proteina prodotta dal gene della MH.

Ripetizioni CAG Tratto di DNA all' inizio del gene della MH, che contiene la sequenza CAG ripetuta molte volte, ed é lungo in maniera anomala nelle persone che svilupperanno la MH

Metabolismo Processo con cui le cellule prendono i nutrienti e li trasformano in energia e blocchi di costruzione per costruire e riparare le cellule.

Terapie Trattamenti

RNA Sostanza chimica, simile al DNA, che produce molecole messaggere che le cellule usano come copie di lavoro dei geni quando sintetizzano 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 06 Luglio 2017 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/123>