

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 2011-2018. 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 22 Gennaio 2018 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/123>