

## Aggiornamenti sulla Conferenza 2013 sulle Terapie per la MH: Giorno 2

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



Di Dr Ed Wild 16 agosto 2013 A cura di Dr Jeff Carroll

Tradotto da Lara Zaccaria Articolo pubblicato per la prima volta 10 aprile 2013

Il nostro secondo rapporto giornaliero dalla Conferenza annuale sulle Terapie per la Malattia di Huntington, a Venezia, Italia. È possibile tweettare @ HDBuzzFeed, commentare su Facebook o utilizzare HDBuzz.net per inviarci domande, commenti e dubbi.

09:09 - Buongiorno! Jeff e Ed pubblicheranno gli aggiornamenti dal secondo giorno della conferenza sulle terapie per la malattia di Huntington.

09:14 - Promemoria per tutti coloro che l'han perso: ci sono 30 milioni di dollari per la ricerca di farmaci per la MH che non c'erano la settimana scorsa - si veda il nostro articolo sull' accordo tra Isis e Roche di ieri.



*Nella sessione poster del pomeriggio di mercoledì sono stati presentati oltre un centinaio di progetti.*

09:17 - La prima sessione riguarda la proteina huntingtina: cosa é, cosa fa e come causa danni?

09:26 - **Dr Hilal Leshuel** di EPFL, Francia ha straordinari modi per costruire in laboratorio proteine che possano essere manipolate e studiate. Ha usato queste tecniche per studiare una proteina cruciale per la malattia di Parkinson, l'alfa-sinucleina. Egli può artificialmente 'taggare' le sue proteine artificiali e vedere come le cellule le gestiscono a seconda dei differenti tags. Aggiungendo un tag chiamato ubiquitina all'alfa sinucleina impedisce che questa si accumuli in aggregati (anche

l' huntingtina fa questo). Utilizzando tecniche sviluppate per il morbo di Parkinson, il suo laboratorio può ora studiare direttamente le modificazioni chimiche della proteina MH. **Lashuel** dice che semplici modifiche chimiche della normale proteina MH può farla agire come una proteina mutante - accumulandola in 'aggregati'.

10:06 - **Gerardo Morfini**: i pazienti MH hanno una perdita di 'materia bianca' nel cervello, che è fatta di assoni, suggerendo che sia una cosa importante da capire. **Morfini** sta studiando gli assoni dei calamari! Sono enormi, molto più facili da studiare rispetto agli assoni umani o dei topi. Egli ha scoperto che la proteina mutante MH provoca ingorghi negli assoni, rallentando il traffico nei neuroni. Egli è alla ricerca di farmaci che aumentano la velocità del traffico negli assoni, combattendo gli effetti della proteina mutante MH. **Morfini** vuole capire come gli 'assoni' - la protuberanza dei neuroni che trasmette messaggi ad altri neuroni - muore nella MH.

10:39 - **James Surmeier** sta cercando di capire quali specifiche cellule cerebrali siano le prime a morire nella MH - che cosa le rende così vulnerabili? Lui sta usando microscopi e tecniche all'avanguardia per studiare le singole connessioni - sinapsi - tra i neuroni nei topi MH. Egli vede che le comunicazioni tra le cellule cerebrali vengono migliorate con un farmaco che sarà presto testato in pazienti MH.

11:41 - **Philip Gregory** lavora con Sangamo, una società che sta sviluppando strumenti per modificare realmente il DNA dei pazienti MH per rimuovere la mutazione. **Gregory** dice che Sangamo sta cercando di perfezionare i suoi strumenti in modo da poter modificare il gene mutante MH, lasciando da solo il normale gene MH. **Gregory** racconta che la modifica dei geni mutanti MH funziona nel cervello di topi viventi, non solo nelle cellule - buone notizie per muoversi verso le persone.

12:10 - **David Corey** sta lavorando su nuovi modi per "silenziare" il gene mutante MH. Vuole trovare strumenti per ridurre i livelli del gene mutante MH, preservando il gene normale che ha funzioni importanti. Il suo team ha tre diverse categorie chimiche di farmaco che fanno tutte la stessa cosa - aiutano le cellule a ridurre i livelli del gene mutante MH.

14:56 - Ora siamo nella sessione poster, in cui oltre un centinaio di progetti interessanti sulla MH sono stati presentati e discussi

«Il team di Corey ha tre diverse categorie chimiche di farmaco che fanno tutte la stessa cosa - aiutano le cellule a ridurre i livelli del gene mutante MH. »

16:18 - Il **Dr Steve Goldman** dell' Università di Rochester sta tenendo un discorso sui nuovi modelli cellulari per comprendere la malattia di Huntington. Lui ci racconta che fino a poco tempo fa si pensava che il cervello non fosse in grado di generare nuovi neuroni, invece può farlo in misura limitata (almeno nei topi). Stiamo cominciando a capire come indirizzare la produzione di nuovi neuroni nel cervello, anche nei topi MH. Nei topi MH, nuovi neuroni prodotti dalle stesse cellule staminali del cervello possono apparire in grado di sostituire in una certa misura le cellule perse. I topi MH trattati da **Goldman** con istruzioni, veicolate da virus, per fare nuovi neuroni, vivono più a

lungo rispetto ai topi non trattati (il lavoro di Goldman sarà pubblicato a breve sulla rivista "Cell Stem Cell" e sicuramente scriveremo un articolo HDBuzz su di esso!). La sostituzione di cellule del cervello utilizzando cellule staminali da embrioni è stata già sperimentata, ma non ha funzionato bene, probabilmente perché non avevamo compreso come custodire le cellule, nutrirlle per farle diventare neuroni e fare in modo che realizzassero i corretti collegamenti una volta trapiantati in un cervello MH. **Goldman** dice che stiamo sviluppando una migliore comprensione di come i trapianti di cellule potrebbero funzionare (ma non siamo ancora pronti per nuove sperimentazioni). Il cervello contiene molti tipi di cellule - i neuroni, che comandano il pensiero, sono i più noti, ma ci sono un sacco di altre 'cellule di sostegno'. Un tipo di cellule 'di sostegno' sono gli astrociti. Cellule provenienti da embrioni umani e iniettate nel cervello di un topo possono sostituire le cellule del topo stesso. Nella MH potrebbe essere buono trapiantare cellule staminali embrionali e sperare che vadano a sostituire gli astrociti MH del paziente. Gli astrociti aiutano l'attività elettrica dei neuroni, così avere astrociti sani potrebbe essere un bene per un cervello MH. Si noti che questi esperimenti 'uomo/topo' non sono stati ancora provati nei topi MH - solo su topi sani finora. Ma è una cosa innovativa. **Goldman** e altri hanno ricette migliori per la generazione di 'neuroni spinosi medi' dalle cellule staminali. Questi sono quelli che muoiono prima nella MH.

18:12 - **George Yohrling** di HDSA annuncia il programma di borse di ricerca sulla Biologia Umana. Finanziamento per la ricerca MH centrata sul paziente.

## Conclusioni al tramonto

E 'la fine del secondo giorno, e stiamo entrando sempre più nel territorio delle idee e degli approcci che sono direttamente mirati a curare la MH, ora o in futuro. Sappiamo, parlando coi familiari, quanto sia frustrante sentire sempre che i trattamenti sono sempre più vicini, perché tutto ciò che i membri di una famiglia MH vogliono sentirsi dire è che abbiamo un trattamento che funziona adesso. Tutto quello che possiamo fare è ricordare le parole di Robert Pacifici, Direttore Scientifico di CHDI: "I farmaci stanno arrivando".

Oggi abbiamo sentito parlare di molti trattamenti, alcuni **molto** vicini alle sperimentazioni cliniche, altri più esplorativi e sperimentali. I ricercatori di farmaci chiamano questa una "pipeline completa" ed è un segno di un sano e fiorente programma di ricerca, con il potenziale per fornire farmaci progettati per la MH che potrebbero effettivamente funzionare, e che dovrebbero continuare a migliorare di anno in anno. Domani, nella giornata conclusiva del meeting, gli scienziati di CHDI daranno gli attesissimi aggiornamenti sui loro programmi interni che stanno perseguendo alcuni degli obiettivi più caldi per il trattamento della 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.

**Morbo di Parkinson** Malattia neurodegenerativa che, come la MH, comporta problemi di coordinamento motorio

**Cellule staminali** Cellule che possono dividersi in cellule di tipo differente

**Terapie** Trattamenti

---

© 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 27 giugno 2018 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/124>

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.