

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

## 'Buzzilia' dal Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington: giorno 1



#Buzzilia, giorno 1: Jeff e Ed presentano una carrellata di eventi dal giorno 1 del Congresso Mondiale sulla MH a Rio

Di Dr Ed Wild su 21 Settembre 2013

A cura di Dr Jeff Carroll; Tradotto da Lara Zaccaria

Articolo pubblicato per la prima volta 15 Settembre 2013

---

*Il nostro primo rapporto giornaliero dal Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington a Rio de Janeiro, in Brasile.*

12:50 - Benvenuti a Buzzilia! Il Congresso Mondiale 2013 sulla Malattia di Huntington sta per iniziare a Rio de Janeiro! Twittiamo...

13:16 - **Rodrigo Osorio** stima che ci siano 40.000 latino americani che soffrono di MH - ma ben in 120.000 siano colpiti, comprese le famiglie. Osorio descrive il Red Latino-Americana de Huntington, un nuovo network di cliniche per la MH in America Latina. Il network latino americano RLAH lavora a stretto contatto con gli altri network MH di tutto il mondo. Osorio descrive la ristrutturazione di un centro di attività per i pazienti MH in Cile, che ha portato a miglioramenti nella loro qualità di vita.

13:30 - **Osorio**: I pazienti intervistati descrivono come sia grandioso avere un posto dove andare dove nessuno li discrimina per avere la MH.

13:34 - **Taise Cadore** è il presidente dell' Associazione Brasiliana Malattia di Huntington

13:35 - **Cadore**: Il gran numero di pazienti MH in America Latina potrebbe contribuire a occupare le sperimentazioni cliniche sulla MH con centinaia di partecipanti volontari. Le famiglie latino-americane sono state parte integrante della ricerca sulla MH, ma sono state finora 'orfane' di cure di qualità. Vivere senza speranza è ancora peggio che vivere con la malattia di Huntington

13:39 - **Louise Vetter**, CEO della Huntington's Disease Society of America, sta tenendo un discorso sul tema del 'ruolo delle famiglie nella scienza MH'

13:41 - **Vetter**: L' HDSA è stata fondata nel 1968 da Marjorie Guthrie come un luogo per le famiglie MH per condividere le loro esperienze. 'Prendersi cura di' e 'curare' sono indivisibili nel mondo della MH. Un esercito di famiglie MH sono attive, coinvolte e pronte a fare di più. Come si



Il Congresso Mondiale sulla malattia di Huntington si sta tenendo a Rio de Janeiro, Brasile.

fa a reclutare l'esercito delle famiglie MH? Informandole: <http://HDbuzz.net>, <http://HDSA.org> e <http://HDTrials.org>

13:46 - **Vetter**: Di gran lunga, il più importante strumento di reclutamento per coinvolgere i membri della famiglia MH è il passaparola, proprio come ai vecchi tempi! Gli "Ambasciatori della ricerca" sono volontari che hanno partecipato alla ricerca sulla MH, e che sono disposti a spiegare agli altri la loro esperienza. Ci vuole una comunità per combattere la MH - collaborazione, comunicazione e condivisione.

13:54 - **Matt Ellison**, fondatore dell'organizzazione giovanile della MH <http://hdyo.org> affronta il tema "I giovani e la MH"

13:55 - **Ellison**: I giovani nelle famiglie MH devono affrontare numerose sfide - perdita e lutto, responsabilità nell'assistenza, lo stigma sociale e altri. Il sito HDYO è progettato per affrontare molti di questi problemi, fornendo informazioni comprensibili ai giovani. I giovani membri di una famiglia MH riferiscono che l'informazione su HDYO li sta aiutando a vivere la loro giornata in presenza della MH. HDYO ha ora un dipendente a tempo pieno, e oltre 100 volontari, tra cui un certo numero di traduttori volontari operosi.

14:05 - **Ellison** spera che il pregiudizio sulla MH possa essere ridotto educando i giovani e le famiglie, alleviando le sofferenze causate dall'isolamento sociale. Ellison può essere contattato scrivendo a [Matt@hdyo.org](mailto:Matt@hdyo.org)

14:13 - **Ann Jones**, presidente della International Huntington Association, pone la domanda "le organizzazioni MH stanno collaborando abbastanza?". Il nuovo sito IHA è in arrivo.

14:22 - **Robert Pacifici**, della fondazione CHDI, chiede ai rappresentanti dei pazienti - "i ricercatori dovrebbero essere più specifici riguardo quello di cui hanno bisogno dai pazienti?"

14:23 - **Ann Jones** - Forse non stiamo spiegando bene ai pazienti cosa è la "ricerca" e abbiamo bisogno di ripensare il nostro approccio

14:25 - **Louise Vetter**: abbiamo bisogno di essere in grado di rispondere alla domanda "che cosa ci guadagno", quando si tratta di partecipare alla ricerca

14:28 - **Alice Wexler**, della Hereditary Disease Foundation, chiede ai rappresentanti dei pazienti latinoamericani di cosa abbiano bisogno per avviare gruppi di sostegno

14:29 - **Taise Cadore**: Mettere in contatto persone in un paese grande come il Brasile è difficile - Internet sta aiutando a instaurare delle connessioni tra i pazienti brasiliani

14:37 - La prima sessione scientifica sta iniziando ora

14:38 - **Elena Cattaneo** avvia la sessione. La Dott.ssa Cattaneo è uno dei migliori ricercatori sulla MH al mondo e recentemente è stata nominata senatore a vita in Italia. Cattaneo promette di usare la sua posizione all'interno del governo italiano per aiutare le famiglie MH e non abbandonare mai la comunità MH. La ricerca di Cattaneo si concentra sulla huntingtina, la

proteina che causa la malattia di Huntington. Cosa fa la proteina huntingtina? Come funziona male nella MH? Domande fondamentali a cui abbiamo solo in parte risposto. L' huntingtina è essenziale per lo sviluppo del cervello nell'embrione e durante la vita.

14:41 - **Cattaneo**: PERCHE' abbiamo tutti questo gene? Una domanda sorprendentemente difficile a cui rispondere! L' huntingtina è stata conservata nel corso dell'evoluzione, quindi è chiaramente importante. L' huntingtina é 'un gene in cerca di un futuro migliore'? L' huntingtina apparve 800 milioni di anni fa nei semplici organismi delle muffe. La MH è causata da un numero troppo elevato di ripetizioni 'CAG' nel gene MH. In un primo momento il gene non aveva ripetizioni CAG. Queste apparirono per la prima volta nei ricci di mare!

14:44 - **Cattaneo**: nel corso dei millenni, il numero di ripetizioni CAG è gradualmente aumentato man mano che gli organismi diventavano più complessi. Perché il numero di ripetizioni CAG della huntingtina é cresciuto nel tempo? Una possibilità è che più CAG siano legate allo sviluppo del comportamento sociale. Un' affascinante possibilità che si sta esaminando. Le cellule staminali che crescono in un piatto possono essere trasformate in cellule cerebrali mature, permettendoci di studiare i primi processi dello sviluppo. Le cellule senza gene MH hanno problemi a formare le prime strutture che contribuiscono allo sviluppo delle cellule cerebrali. Infatti, è il numero di CAG del gene MH che è importante, per il suo ruolo nel guidare le cellule in via di sviluppo. Cattaneo sta studiando i dettagli di ciò che funziona male nelle cellule senza il gene MH durante lo sviluppo, cosa che riguarda il modo in cui le cellule si agglomerano.

15:04 - **Tiago Outeiro**, dell' Università di Göttingen, studia come le proteine cellulari si ripiegano nella forma di cui hanno bisogno per funzionare correttamente. Le cellule hanno un meccanismo di controllo della qualità complesso che assicura che le proteine danneggiate siano o riparate o eliminate. Outeiro sta usando le cellule del lievito per studiare il ripiegamento delle proteine, nella speranza che i risultati diano informazioni per gli studi sulle cellule cerebrali. Un gene implicato nella malattia di Parkinson sembra anche essere alterato nei cervelli dei pazienti MH, e potrebbe essere parte di questo processo di 'controllo di qualità'.



Munoz-Sanjuan: con Pfizer, CHDI spera di portare avanti e avviare le sue sperimentazioni su pazienti del PDE10 entro i primi mesi del 2014



15:28 - **Marcy MacDonald**: Il gene mutante HD è espresso in tutte le cellule, dalla nascita alla morte - così che qualsiasi cellula del corpo potrebbe mostrare cambiamenti

15:29 - **MacDonald**: Lo sviluppo della MH è un processo lungo tutta la vita che alla fine provoca un danno sufficiente affinché i sintomi si sviluppino. Le cellule del sangue con geni mutanti MH hanno meno energia rispetto alle cellule con geni normali MH. Dovremmo cercare di scoprire le prime manifestazioni della MH, all'età più giovane possibile. Siamo in grado di studiare gli effetti della mutazione MH sul metabolismo (reazioni chimiche essenziali per la vita) utilizzando modelli murini con la MH. I topi MH rispondono in modo diverso rispetto ai topi normali, quando

gli sono imposti cambiamenti dietetici drastici. I cambiamenti metabolici collegati alla MH sono rilevabili in ogni tessuto, non solo nel cervello. Un esempio degli effetti metabolici della mutazione MH è nel modo in cui il fegato tratta il glucosio (zucchero).

15:40 - (Questo lavoro è stato fatto dallo stesso Jeff Carroll di HDBuzz, che si è scusato per aver twittato mentre MacDonald stava parlando!)

15:42 - Questi risultati son collegati con la perdita di peso che spesso si osserva nei pazienti, e l'osservazione che i pazienti MH stanno spesso meglio se nutriti bene

15:42 - **MacDonald**: la ricerca è supportata dai pazienti e le famiglie - dipende dalla partecipazione delle persone colpite dalla MH.

15:43 - A seguire, **Ignacio Muñoz-Sanjuan** della CHDI Foundation sta per parlare di sinapsi. Le sinapsi sono le connessioni tra i neuroni. I messaggi chimici permettono ai neuroni adiacenti di comunicare tra loro

15:44 - **Munoz-Sanjuan** comincia ricordandoci il tributo umano della MH che motiva tutti i ricercatori - soprattutto qui in America Latina. Abbiamo bisogno di concentrarsi SIA sul prevenire i danni causati dalla huntingtina mutante SIA sul ridurre i suoi effetti dannosi. CHDI funziona come un 'hub', che finanzia e coordina i ricercatori di tutto il mondo. Alcuni dei migliori scienziati del mondo stanno ora lavorando sulla sinapsi nella MH. La maggior parte dei farmaci esistenti per le malattie del cervello hanno come bersaglio la sinapsi. Comprendere i cambiamenti cerebrali nella MH attraverso studi come TRACK-HD è fondamentale per la creazione di futuri studi clinici. La MH provoca cambiamenti nei circuiti cerebrali che iniziano presto e sono molto diffusi. Questo é ciò che dobbiamo colpire con i farmaci; le aree del cervello dei gangli basali che sono colpiti precocemente nella MH e sono importanti per il movimento e il pensiero. Lo striato contiene molti tipi di cellule del cervello, non solo neuroni (le cellule "del pensiero"), ma altre che riparano e proteggono. Gli astrociti ('cellule di sostegno') sono probabilmente molto più importanti nella MH di quanto si pensasse. Diverse caratterizzazioni della MH, come i problemi di movimento e la depressione, potrebbero essere dovuti a cambiamenti in diversi punti dei gangli basali. Primi risultati: la stimolazione elettrica dei gangli della base ('stimolazione cerebrale profonda') possono ridurre i movimenti indesiderati

15:55 - Gli sforzi di **Munoz-Sanjuan** della CHDI nello studiare le sinapsi sono focalizzati sul ripristino delle loro funzioni. Ci sono molti "bersagli" diversi nei gangli basali che sono in fase di studio. Qualcuno di loro potrebbe portare a nuovi farmaci. La CHDI utilizza modelli murini, fette di cervello viventi e fancy technology per lo studio delle sinapsi. La comunicazione tra i lobi frontali e i gangli della base si deteriora progressivamente nella MH. Un tipo di cellule cerebrali chiamate neuroni spinosi medi sono le più colpite nelle fasi iniziali della MH. Essi hanno proprietà elettriche anormali. I neuroni spinosi medi sono sovra-eccitabili nella MH

16:00 - **Munoz-Sanjuan**: gli enzimi fosfodiesterasi, o PDE, ripuliscono le molecole di segnalazione nelle sinapsi (un po' come Pacman) . Un farmaco inibitore di PDE calma le proprietà sopra-eccitabili dei neuroni spinosi medi. Il farmaco inibisce un particolare PDE

chiamato PDE-10. CHDI ha studiato i livelli di PDE10 nei pazienti umani, ed li ha trovati anomali - suggerendo che un inibitore di PDE10 può funzionare. Dare ai topi MH un inibitore di PDE10 per 4 mesi migliora il comportamento elettrico verso la normalità. CHDI sta studiando PERCHE' il farmaco funziona nei topi e sta pianificando la sperimentazione umana. Con Pfizer, CHDI spera che le sue sperimentazioni su pazienti umani vengano portate avanti e partano entro i primi mesi del 2014!

17:11 - **Emilia Gatto** descrive l' accresciuta incidenza della MH giovanile in America Latina rispetto al Nord America e l' Europa. C'è ancora molto da imparare su come sia prevalente la MH in America Latina. Le ricerche indicano che si potrebbero apportare miglioramenti nella cura del paziente MH in Sud America. Dal 2013, 14 cliniche MH latinoamericane hanno aderito al network Red Latino-Americana de Huntington.

17:18 - **Andrew Churchyard**, della Monash University, riassume ciò che si conosce su come comune sia la MH in Asia e Oceania. Churchyard pone la domanda - possiamo supporre che la MH sia la stessa in Paesi geneticamente diversi?

17:28 - **Churchyard**: Ci sono pochi studi pubblicati che esaminano la prevalenza della MH nei paesi asiatici come Giappone e Taiwan. I pochi studi suggeriscono che la MH sia molto più rara in Asia che nel Nord America o in Europa. Grazie all' immigrazione dei primi coloni con la MH, è oggi molto comune nello stato della Tasmania, in Australia. Molti paesi sono noti per avere pazienti con la MH, ma senza nessuna informazione su quanto sia comune.

17:36 - **Oliver Quarrell** dello Sheffield Children's Hospital sta studiando la prevalenza della forma ad insorgenza precoce, giovanile, della MH

17:37 - **Quarrell**: Per definizione, la MH "giovanile" si verifica in un paziente di età inferiore ai 20 anni. Questa forma di MH è stata studiata dal 1888. Le stime storiche di quanto comune sia la MH giovanile sono molto varie. Quarrell ed i suoi colleghi hanno unito le informazioni di ogni studio pubblicato sulla MH giovanile, trovando che si verifica nel 5% dei pazienti MH. Noi non sappiamo ancora se i pazienti con MH giovanile hanno una progressione più veloce o più lenta della malattia, rispetto a un esordio in età adulta.

## Conclusioni al tramonto

Oggi abbiamo intravisto alcuni dei temi che verranno esplorati in dettaglio nel proseguo del Congresso. Abbiamo viaggiato indietro 800 milioni anni sino alla nascita del gene huntingtina e guardato verso emozionanti sperimentazioni - che possibilmente partiranno entro il prossimo anno - di nuovi farmaci volti a migliorare la funzione cerebrale nella MH. La scena si dispiega per ulteriori tre giorni di notizie interessanti, e noi vi terremo aggiornati ogni giorno attraverso il nostro Buzzilia Twitter Feed.

---

*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

**Stimolazione cerebrale profonda** Stimolazione diretta del cervello utilizzando impulsi elettrici attraverso fili minuscoli.MHhhh

**Proteina huntingtina** Proteina prodotta dal gene della MH.

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

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

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

**MH giovanile** Malattia di Huntington i cui sintomi compaiono prima dei 20 anni.

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

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

**Embrione** Primo stage nello sviluppo del bambino, quando è formato da sole poche cellule

**PDE10** una proteina del cervello potrebbe essere un buon bersaglio per un farmaco e un marcatore biologico nella Malattia di Huntington. PDE10 è stata riscontrata quasi solamente nelle aree di cervello dove le cellule cerebrali nella MH muoiono.

---

© 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](http://hdbuzz.net)

Creato al 16 Luglio 2017 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/138>