

'Buzzilia' dal Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington: giorno 2

#Buzzilia, giorno 2: resoconto di Jeff e Ed del secondo giorno del Congresso Mondiale sulla MH a Rio de Janeiro



Di Dr Jeff Carroll 16 ottobre 2013 A cura di Professor Ed Wild

Tradotto da Lara Zaccaria Articolo pubblicato per la prima volta 16 settembre 2013

I nostro secondo rapporto giornaliero dal Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington a Rio de Janeiro, in Brasile.

08:06 - Buongiorno da Rio per il giorno 2 del Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington

08:07 - Cominciamo la giornata con una sessione sui 'biomarcatori' - cose che possiamo misurare nelle persone e che possono aiutarci a sviluppare e testare farmaci.



Roberto Weiser ci dà informazioni sulla situazione in Venezuela, dove la MH è insolitamente comune

08:08 - **Alexandra Durr** dell' Institut Marie Curie, Parigi, inizia la sessione con un discorso riguardo TRACK-HD.

08:08 - TRACK-HD è stato condotto dalla Prof.ssa Sarah Tabrizi a Londra. La Prof.ssa Durr gestisce la piazza di Parigi e ha un particolare interesse per i cambiamenti metabolici. TRACK-HD é stato completato quest'anno e ha prodotto un kit di strumenti di misure che possiamo utilizzare per eseguire i test clinici.

08:11 - **Durr**: la MH ha una lunga fase presintomatica prima che i sintomi comincino, e le persone posson fare il test per identificare se sono a rischio. Questo ci permette di studiare

e comprendere le prime fasi della malattia e offre la possibilità di trattarla precocemente per prevenirne l'insorgenza. Questo è un grande vantaggio rispetto ad altre malattie neurodegenerative, in cui la diagnosi precoce non è possibile. Anche la fase presintomatica comporta sfide. E' molto difficile individuare ciò che è differente nella MH presintomatica.

08:14 - **Durr**: TRACK-HD è stato condotto su 4 piazze - Londra, Parigi, Leiden (NL) e Vancouver. TRACK-HD è stato gestito come una sperimentazione clinica ma senza un farmaco - l' enfasi era sulla raccolta dei migliori dati e sulla coerenza tra le piazze. Scansioni MRI sono state usate per misurare l'atrofia cerebrale o la contrazione. Il cervello di ognuno si sta restringendo man mano che passa il tempo! Nella MH questo succede un po' più velocemente. La qualità dei dati di imaging da TRACK-HD consente molte analisi dettagliate che rivelano nuovi aspetti della MH. Il kit di strumenti di TRACK-HD ci permette di calcolare di quante persone abbiamo bisogno per ogni studio clinico che è stato pianificato.

08:28 - **Durr**: nonostante i cambiamenti cerebrali rilevabili, le persone MH presintomatiche continuano a comportarsi normalmente. Il cervello è bravo a compensare. TRACK-HD ci dice che c'è molto da SALVARE nel cervello MH. Lo studio TrackOn-HD si sta concentrando sulla scoperta di questi meccanismi di compensazione in modo che possiamo forse accrescerli. Diversi studi clinici sono attualmente in corso di pianificazione, utilizzando le scoperte di TRACK-HD per la loro progettazione.

08:48 - Il successivo, **Karl Kieburtz** (Università di Rochester) riflette su ciò che studi come TRACK-HD e PREDICT-HD hanno fatto per aiutare i trial clinici. I farmaci devono essere approvati per trattare le malattie, non il restringimento del cervello o altri biomarcatori. PREDICT-HD ha coinvolto un gran numero di portatori presintomatici della mutazione MH in 32 piazze. Quali sono le differenze tra TRACK-HD e PREDICT-HD? TRACK-HD ha una gamma più ampia di criteri di ingresso, comprese le persone con MH sintomatica. Entrambi gli studi hanno trovato misure attendibili dei cambiamenti lungo lo spettro della MH. Entrambi gli studi hanno trovato che le tecniche di imaging del cervello sono potenti mezzi per misurare la progressione della MH. Semplici test cognitivi (del pensiero) sono anche buone misure della progressione.

09:01 - **Kieburtz**: così...come possono questi studi aiutarci a ottenere che nuovi farmaci vengano testati e approvati per la MH? Le agenzie di regolamentazione, come la FDA, sono molto caute con criteri molto rigorosi per l'approvazione di farmaci per l' uso umano. La FDA ha recentemente indicato che è disposta a allentare i criteri per la malattia di Alzheimer. La FDA ora sembra disposta a considerare i biomarcatori nel decidere se approvare un farmaco per le malattie molto precoci del cervello. Un solo farmaco (tetrabenazina/Xenazina) è espressamente autorizzato per il trattamento della corea causata dalla MH negli USA.

09:41 - **Ralf Reilmann** - i medici che lavorano sulla MH hanno bisogno di dare agli scienziati di base buone misure da poter utilizzare nelle sperimentazioni dei farmaci.

09:43 - **Reilmann**: I cambiamenti osservati nel cervello dei portatori della mutazione MH sono utili come misure di risultato nelle sperimentazioni cliniche? Reilmann è uno specialista dei disordini del movimento, e sostiene che i cambiamenti nel movimento sono una buona misura della progressione della MH. Gli strumenti utilizzati per misurare le variazioni nel movimento dei pazienti MH non funzionano molto bene nei portatori della mutazione MH che non sono ancora malati. Reilmann costruisce macchine personalizzate che vengono utilizzate per misurare cambiamenti nel movimento molto più sottili nei portatori della mutazione MH. Cambiamenti molto sottili possono essere rilevati nei portatori della mutazione MH, anche 10-20 anni prima che ci si aspetti di ammalarsi. Alcune delle macchine di Reilmann richiedono che le persone spingano una leva con la loro lingua, cercando di mantenere la pressione costante. I pazienti MH hanno problemi a tirar fuori la lingua e tenerla ferma - cosa notata da Dr. Huntington nel 1872. Reilmann ritiene che alcuni dei cambiamenti del movimento che hanno descritto potrebbero essere utilizzati come misure nelle sperimentazioni di farmaci per la MH. Reilmann ritiene che questi primi cambiamenti nel movimento nei portatori della mutazione non indichino che le persone con questi cambiamenti siano 'malate'. Il gruppo di Reilmann ha testato i loro nuovi test sul movimento in uno studio di pazienti MH e le attività hanno funzionato bene, con bassi 'effetto placebo'.

10:04 - **Julie Stout**, della Monash University, studia come la capacità di pensiero dei portatori della mutazione MH, o 'cognizione', cambi nel corso della vita. Gli specifici tipi di problemi cognitivi variano da paziente MH a paziente MH. Stout sta lavorando per confrontare diversi tipi di questionari e test per misurare le difficoltà cognitive delle persone. Anche i portatori della mutazione MH che non sono ancora malati mostrano sottili cambiamenti cognitivi - sebbene i cambiamenti misurati siano molto lievi. I cambiamenti cognitivi misurati nei portatori della mutazione MH sono lenti e sottili nel tempo. Test specifici sono piuttosto validi nel prevedere quando le persone mostreranno i sintomi della MH, come un semplice esercizio di disegno di un cerchio. Stout e altri hanno notato che i cambiamenti nella forma del cervello si verificano molto tempo prima che si verifichino segni di disturbo del pensiero o della motricità. Il cervello ha una sorprendente capacità di far fronte ai danni provocati dalla MH, performando normalmente per molto tempo prima di diventare disfunzionale. Le scansioni suggeriscono che i portatori della mutazione MH potrebbero usare il loro cervello in modo diverso per risolvere compiti complessi. Ci sono un po' di dati che suggeriscono che avere uno stile di vita più 'passivo' potrebbe anticipare i sintomi della MH - tutti noi dovremmo rimanere attivi! **Stout** mostra i dati che suggeriscono che lo stress potrebbe essere un male per le performance della memoria dei pazienti MH. Stout riassume suggerendo che c'è una buona evidenza che i problemi cognitivi nella MH sono soggetti a variazioni a seconda del contesto ambientale.

10:33 - **Rachael Scahill**, UCL, usa scanner del cervello ad alta potenza per studiare i cambiamenti nella forma dei cervelli dei portatori della mutazione MH

10:36 - **Scahill**: i cambiamenti nella forma del cervello son davvero rilevanti solo se causano sintomi nei portatori della mutazione MH. I dati provenienti da TRACK-HD suggeriscono che l' avere un più veloce restringimento del cervello è collegato a una maggior probabilità di progredire verso una MH manifesta. La buona notizia di tutti questi cambiamenti del cervello è che potremmo essere in grado di utilizzarli nei trial, alla ricerca di un miglioramento dopo il trattamento. Abbiamo bisogno di utilizzare sia l'imaging cerebrale sia misure di 'funzionamento' delle persone per ottenere una buona immagine della progressione della MH.

Un aspetto grandioso di questo Congresso Mondiale sulla MH è che la maggior parte degli scienziati stanno presentando due volte - una volta per i compagni 'cervelloni' + una seconda volta per i familiari. Appoggiamo sino in fondo il fatto che gli scienziati comunichino direttamente e chiaramente con le persone che la loro ricerca riguarda direttamente!

12:37 - **Anna Wickenberg**, della Teva Pharmaceuticals, descrive gli sforzi di questa Società farmaceutica per la MH. Teva ha due farmaci in fase di sviluppo per il trattamento della MH, i primi tentativi di ridurre l' 'infiammazione' nel cervello. Le cellule immunitarie, comprese le cellule immunitarie del cervello, sono iperattive nella MH. Forse calmarle può aiutare? Teva ha un farmaco, il Laquinimod, che placa le cellule immunitarie del cervello. Sono interessati a testarlo nella MH per vedere se è utile. L' altro farmaco per la MH di Teva è il "Pridopidine", precedentemente chiamato "ACR-16". Teva ha ora comprato questo farmaco, testato dalla società farmaceutica Neurosearch. Il Pridopidine è stato testato in due studi clinici su pazienti MH - chiamati MermaiHD (Europa) e HART (USA + Canada). Il Pridopidine ha avuto effetti benefici sui sintomi motori della MH, specialmente a dosi elevate, ma le prove non sono state abbastanza convincenti.

12:49 - Teva e collaboratori stanno progettando un nuovo trial nei pazienti MH nel 2014, i cui risultati saranno pubblicati nel 2015, cercando di trovare la giusta dose. Questo nuovo studio si concentrerà su una vasta gamma di test di movimento per vedere se dosi più elevate di pridopidine sono utili. Nel caso in cui foste confusi - il Pridopidine è anche chiamato "Huntexil"!

13:00 - Bernhard Landwehrmeyer pone la domanda - quando testiamo i farmaci nella MH, ci dobbiamo preoccupare di far in modo che le persone abbiano un 'aspetto' migliore, o 'funzionino' meglio? Le agenzie che approvano i farmaci hanno suggerito metodi per la ricerca di misure significative di un miglioramento dei sintomi nei pazienti MH.

13:04 - **Landwehrmeyer**: Trovare buone misurazioni dei sintomi della MH è difficile, perché questi sintomi cambiano nel corso della malattia. Far in modo che un trattamento sia di beneficio per la vita dei pazienti è una difficile, ma utile, sfida.



La platea si riunisce per Buzzilia: i video saranno disponibili su hdbuzz.net dopo la conferenza

13:09 - **Ralf Reilmann** ha aperto il George Huntington Institute in Germania <http://george-huntington-institut.de/>

13:10 - Reilmann pone la domanda - siamo in grado di reclutare un numero sufficiente di pazienti MH per le prossime sperimentazioni cliniche? Più di 12.000 soggetti in 18 Paesi in Europa hanno aderito alla studio REGISTRY, suggerendo che i pazienti vogliono essere coinvolti. Uno studio osservazionale sulla MH, chiamato Enroll, ha già oltre 1.000 pazienti in America, Australia e Nuova Zelanda.

13:14 - **Reilmann**: Sia l' Huntington Study Group che lo European HD Network hanno eseguito buoni trial clinici sulla MH - dimostrando che è possibile. Sulla base della sua esperienza nei trial per farmaci per la MH, Reilmann crede che un rapido reclutamento per studi futuri sia possibile.

14:01 - **Landwehrmeyer** apre una sessione pomeridiana su ciò che egli chiama una delle capacità più importanti delle persone colpite da MH - la combattività. Aam Hubers della Leiden sta studiando il fenomeno del suicidio nella MH - che cosa sappiamo a riguardo? Gli studi pubblicati suggeriscono che il suicidio è 2-8 volte più comune nella MH rispetto alla popolazione generale. I pensieri di suicidio dei pazienti MH sembrano verificarsi in una fase in cui stanno perdendo la loro indipendenza e diventando sempre più dipendenti dalle cure. Poiché l' informazione esistente era scarsa, Hubers ha cominciato a studiare un gran numero di pazienti MH nel tempo per capire il suicidio nella MH. Hubers si domanda - quali fattori portano i portatori della mutazione MH a pensare al, o tentare il, suicidio? Circa il 20% dei portatori della mutazione MH studiati da Hubers, anche se non hanno i sintomi della MH, hanno pensato al suicidio nell'ultimo mese. Gli studi che Hubers sta conducendo suggeriscono che i pazienti MH che riferiscono di essere depressi sembrano avere un più elevato rischio di suicidio. Hubers raccomanda che i pazienti MH con depressione siano attentamente sorvegliati per i possibili segnali di un pensiero suicida, sulla base di un aumento del rischio.

14:26 - **Ken Serbin** - blogger '**Gene Veritas**' - interviene al Congresso in tema di combattività. Il suo blog sulla MH è disponibile all'indirizzo - <http://curehd.blogspot.com>

14:27 - **Serbin** ha profonde connessioni con il Brasile, studia la storia brasiliana per professione. Serbin condivide la lotta della sua famiglia contro la MH, avendo conosciuto la malattia solo quando la madre ne ha cominciato a mostrare i segni. Serbin condivide con il congresso le sue strategie di lotta per vivere in una famiglia MH. La prima tra le strategie di lotta di Serbin sta diventando l'esser informato sulla malattia, cosa che egli chiama la 'base per la difesa e la speranza'. Serbin descrive come egli si impegni attivamente per la MH con l'esercizio, mangiando bene e con l'assunzione di integratori, sperando possano aiutare. Serbin sente che scrivere per il suo blog è stato un enorme aiuto nel far fronte emotivamente al vivere in una famiglia MH. Serbin, alle famiglie MH: E' tempo di perorare la causa, racconta la tua storia!

14:51 - **Serbin**: 'Viviamo in una nuova era di speranza, come portatori del gene'

14:58 - Chales Sabine interviene al Congresso. Potete leggere la sua lotta contro la MH qui - <http://moreintelligentlife.com/content/laura-spinney/health-different-battle>

15:02 - A Sabine, dopo essere risultato positivo per la MH, è stato detto 'Non c'è niente che tu possa fare contro questa malattia, solo vivere la tua vita nel miglior modo possibile'. Sabine ha dimostrato che questo era del tutto errato, da quando è diventato attivamente impegnato nella lotta contro la MH.

15:04 - **Sabine**: parte del buio della MH è la sensazione di isolamento vissuto dalle famiglie MH. I social media permettono ai giovani provenienti da famiglie MH di mettersi in contatto, aiutando a combattere il senso di isolamento. "Nessuno sta venendo avanti con una bacchetta magica che immediatamente curerà la MH". Invece, egli crede che una cura arriverà sotto forma di trattamenti sempre più efficaci che sono sviluppati nel corso del tempo. Lo sviluppo di ciascuno di questi singoli trattamenti richiede il coinvolgimento di una comunità MH impegnata. Sabine, ai ricercatori sulla MH: 'Anche i piccoli progressi in laboratorio danno la forza allo spirito di andare avanti'.

15:17 - **Sabine**, sulle ragioni per avere speranza: 'Il meglio dell' umanità circonda la MH'

16:18 - **Roberto Weiser** descrive l'esperienza dei pazienti MH in Venezuela - famiglie il cui DNA ha contribuito alla scoperta del gene MH

16:20 - **Peg Nopoulos** interviene al WCHD sul tema della MH giovanile, un ambito che il suo team studia alla University of Iowa. Nopoulos osserva che l'aspetto della MH giovanile può essere molto diverso dai sintomi che si verificano nei pazienti adulti. Nopoulos è interessata ai cambiamenti che si verificano molto presto nelle persone portatrici della mutazione MH, anche durante l'infanzia e l'adolescenza. Nopoulos sta studiando la struttura del cervello in bambini provenienti da famiglie MH, per cercare di capire se ci sono cambiamenti nel loro sviluppo iniziale.

16:44 - **Carlos Cosentino**, un fisico della MH da Lima in Perù, è interessato a capire se la presentazione dei sintomi della MH vari da Paese a Paese. Il primo rapporto pubblicato sulla MH in Perù risale al 1950. Canete, una regione meridionale del Perù, è una regione con una molto più alta incidenza media della MH. Cosentino è convinto che i pazienti MH in Perù sperimentino sintomi molto simili rispetto ad altri pazienti MH in tutto il mondo. Francisco Cardoso, da Belo Horizonte in Brasile, parla di 'diagnosi differenziale' della MH - che cosa è se sembra MH, ma non lo è?

17:03 - **Cardoso**: la maggior parte dei casi di sospetta MH risultan esser MH nei test genetici, ma in circa l'1 % dei casi il test per la MH è negativo - non hanno la MH. Questi casi sono chiamati disturbi simil-MH, o sosia della MH. E' difficile capire la frequenza di questi casi simil-MH perché variano molto con la geografia e l' accuratezza dei report. Una malattia chiamata HD-like-2 o HDL2 è abbastanza comune in Brasile, perché tende a colpire le persone con antenati africani. Un'altra forma simile alla MH è una condizione chiamata SCA17. (Queste condizioni sono tutte rare, ricordalo. In generale, se sembra MH, probabilmente è MH, soprattutto in una famiglia MH nota).

Conclusioni al Tramonto

Oggi son stati evidenziati grandi progressi negli ultimi dieci anni nello sviluppo di biomarcatori che ci aiuteranno a fare delle sperimentazioni - e quindi dei farmaci - una realtà. Abbiamo anche sentito parlare di alcune specifiche dei prossimi trial. C'è molto di più a venire nella rimanente giornata e mezzo, quindi rimanete sintonizzati!

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

Osservazionale Uno studio in cui le misurazioni sono fatte su volontari ma non è somministrato alcun farmaco sperimentale o trattamento

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

Infiammazione Attivazione del sistema immunitario, presumibilmente coinvolto nel processo della malattia di Huntington

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

Placebo Un placebo è un farmaco fittizio che non contiene principi attivi. L'effetto placebo è un effetto psicologico che induce la gente a sentirsi meglio, anche se sta prendendo una pillola che non funziona.

Corea Movimenti "irrequieti" irregolari, involontari, che sono comuni nella MH

© HDBuzz 2011-2020. 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 28 ottobre 2020 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/139>

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.