

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 3



#Buzzilia, giorno 3: resoconto di Jeff e Ed del terzo giorno del Congresso Mondiale sulla MH a Rio de Janeiro

Di Dr Ed Wild su 28 Ottobre 2013

A cura di Dr Jeff Carroll; Tradotto da Lara Zaccaria

Articolo pubblicato per la prima volta 17 Settembre 2013

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

08:05 - Eccoci qui di nuovo, per il giorno 3 del Congresso Mondiale sulla Malattia di Huntington a Rio de Janeiro

08:07 - **Jim Gusella**, uno dei leader nella ricerca del gene MH, interviene al WCHD sul perché la genetica conti ancora nella MH. Gusella è interessato al fatto che l'età in cui le persone iniziano ad aver sintomi della MH varia, e parte di questa variabilità è genetica. Il gruppo di Gusella è alla ricerca di altri fattori genetici che possano far in modo che le persone presentino prima o dopo i sintomi della MH.

08:11 - **Gusella**: Stranamente, sebbene l' avere un gene mutante MH provochi la MH, averne 2 copie non sembra peggiorare la malattia. Variazioni nella sequenza di un numero di altri geni sono state indicate come possibile contributo nel determinare quando una persona manifesterà la MH. Gusella indica che molti di questi contribuenti genetici proposti sono stati rilevati in uno studio, ma non riescono a essere replicati in un altro. Gusella sta ora guardando l'intero genoma dei pazienti MH per cercare di trovare variazioni associate a una precedente o successiva insorgenza della MH. Questo tipo di studio richiede migliaia di campioni di DNA dai pazienti MH. Gusella ritiene che nella MH la variabilità nell' età di insorgenza sia un motivo di speranza, perché suggerisce che è possibile ritardarla.



Tenere il Congresso in America Latina ha portato intuizioni uniche da una parte del mondo in cui è necessario molto lavoro per migliorare la ricerca e la cura.

08:29 - **Gusella**: Abbiamo solo bisogno di trovare i geni giusti!

08:30 - **Lesley Jones** parla al WCHD di quello che i 'modelli' animali della MH possono dirci sulla MH. Jones osserva che vi sono una serie di cambiamenti che sono stati visti prima negli animali, e solo più tardi nei pazienti MH.

08:33 - **Jones**: Anche se i modelli murini della MH sono geneticamente accurati, devono ancora aiutarci a sviluppare un buon farmaco per la MH. Perché? Molti risultati ottenuti nei topi non vengono confermati quando l'esperimento viene ripetuto, a causa di incongruenze nel reporting e negli esperimenti. Questo è uno dei motivi per cui le 'scoperte' nei topi non hanno finora portato ad alcun trattamento per la MH. Lavorare con i topi è difficile, e ci sono un certo numero di variabili nella gestione che possono cambiare l'esito di un esperimento. Ci stiamo meglio organizzando per standardizzare il nostro approccio nella ricerca sugli animali, al fine di selezionare i 'veri' risultati nei modelli MH. Jones fa parte di un gruppo che lavora per confrontare molto attentamente i diversi modelli murini della MH.

08:42 - **Jones**: le nuove tecnologie genetiche possono confrontare i topi e gli esseri umani per chiedere quale dei tanti modelli sia più simile ai pazienti MH. Analizzare il network dei geni e delle attività nei modelli animali MH può rivelare schemi che studiare singole molecole può non cogliere. Un modo per vedere se le scoperte negli animali sono utili è quello di vedere se i pazienti umani hanno differenze genetiche in quelle vie. Al fine di distinguere il segnale genetico da cose non rilevanti, abbiamo bisogno di dettagliate informazioni sulla storia della famiglia.

08:51 - **Laura Bannach Jardim**, uno scienziato brasiliano che studia la MH, interviene al WCHD sugli aspetti genetici della MH specifici per l'America Latina.

08:52 - **Jones**: Fino ad ora non siamo stati molto bravi a raccogliere informazioni sulla storia della famiglia, ma è davvero importante. Jardim ricorda alla conferenza quanto sia complesso il background del popolo latino americano, contenente geni europei, nativi e africani. Anche se ci sono quasi 600 milioni di persone in America Latina, non siamo sicuri del numero esatto di persone affette dalla MH. L'alta incidenza di MH in Venezuela è stata notata già negli anni 50, le famiglie han continuato da allora a contribuire alla scoperta del gene della MH. Jardim osserva che diversi altri luoghi in Perù e Brasile hanno un' alta incidenza di MH.

09:16 - **Anita Goh** studia la discriminazione genetica contro i pazienti MH e le famiglie presso l'Università di Melbourne

09:19 - **Goh**: viviamo in un' epoca in cui le persone possono ottenere un sacco di informazioni genetiche su se stesse, spesso senza aiuto nella loro comprensione. Aziende come 23andMe danno ai consumatori un sacco di informazioni genetiche, senza aiutarli a comprendere le loro implicazioni. 'La discriminazione genetica' è la differenza di trattamento o la negazione dei diritti sulla base di informazioni genetiche. Goh ha studiato la discriminazione genetica nei portatori della mutazione MH in Australia, come parte dello studio PREDICT-HD. Circa un terzo dei portatori della mutazione MH che hanno risposto al sondaggio di Goh ha segnalato di aver subito una discriminazione genetica. Molte persone intervistate da Goh han avuto problemi nell'acquisto di un' assicurazione sulla vita dopo il loro test genetico. Goh ha avviato un sito web per aiutare le famiglie australiane MH ad affrontare la discriminazione genetica, chiamato 'Genetic Discrimination: Know your rights'.

09:48 - **Katharina Kubera** riassume una serie di studi di scansione del cervello, che mostrano i primi cambiamenti nel modo in cui i cervelli lavorano nei portatori della mutazione MH. Questi cambiamenti sembrano precedere eventuali cambiamenti di forma del cervello, il che significa che i cervelli MH potrebbero compensare la MH per decenni. L'idea della "compensazione" è stata un tema del WCHD. I cervelli in realtà sembrano abbastanza bravi a contrastare i danni della MH per molto tempo.

09:57 - **Michael Orth** studia i cambiamenti psicologici associati alla MH. Orth osserva che le scansioni del cervello mostrano un precoce restringimento nei portatori della mutazione MH, ma le prestazioni mentali delle persone rimangono normali per un lungo periodo di tempo. Orth utilizza una tecnica davvero interessante chiamata "stimolazione magnetica transcranica" per studiare le funzioni cerebrali nella MH. La TMS consente a Orth di disattivare temporaneamente parti del cervello. Guardare il risveglio del cervello è un modo unico per studiare le funzioni cerebrali nella MH.



Gusella sta ora guardando l'intero genoma dei pazienti MH per cercare e trovare variazioni associate a una precedente o successiva insorgenza della MH. Questo tipo di studio richiede migliaia di campioni di DNA dai pazienti MH.

10:16 - **Tiago Mestre**, da Toronto, è interessato ai cambiamenti che i pazienti MH hanno nel liquido che circonda il cervello - il 'liquido cerebrospinale'. Anche se il CSF viene raccolto dalla spina dorsale, bagna direttamente il cervello e quindi è un buon posto per cercare i primi cambiamenti nella MH. L'obiettivo di Mestre è di cercare le differenze nel CSF dei pazienti MH, nella speranza che questi cambiamenti possano essere corretti in una sperimentazione farmacologica. Mestre suggerisce che nella malattia di Alzheimer, ci sono cambiamenti molto specifici osservati nel CSF. Non siamo ancora arrivati a questo nella MH. Per fortuna, siamo in grado di trarre insegnamenti dall'esperienza di altre malattie, come il morbo di Alzheimer.



10:35 - **Christina Sampaio** è il direttore clinico della Fondazione CHDI, che sta lavorando sullo sviluppo e la sperimentazione di nuovi trattamenti per la MH. Sampaio è interessata ai "biomarcatori" nella MH. CHDI ha un team di lavoro sullo sviluppo di biomarcatori per la MH.

13:24 - Nella sessione 'famiglie', **Ignacio Muñoz-Sanjuan** sta parlando di 'Factor_H'. *FactorH mira a migliorare la qualità della vita delle persone colpite dalla malattia di Huntington in America Latina.* FactorH è una no-profit e non è affiliata con nessun esistente istituto scientifico o altro.

13:27 - **Munoz-Sanjuan**: *FactorH mira a realizzare progetti specifici, contatti con le NGO, sensibilizzare e mobilitare le comunità locali.* FactorH sta lavorando con Habitat for Humanity per indirizzare l'aiuto tanto necessario alle famiglie latino-americane affette dalla MH.

14:15 - La prossima è una sessione importante - sul **test genetico** per la MH e tutto ciò che riguarda il test 'predittivo'. Col test predittivo una persona a rischio di MH fa un test genetico per sapere se ha la mutazione che causa la MH. Se la mutazione è presente, significa che la persona manifesterà sintomi della MH in un certo momento nel futuro. Decidere se fare il test è una decisione difficile e personale senza una risposta giusta o sbagliata. Una consulenza genetica esperta è essenziale per garantire che una persona sia pienamente informata e abbia avuto abbastanza tempo per riflettere sulle cose. Esistono linee guida concordate a livello internazionale per garantire che la consulenza genetica sia affidabile, minuziosa e offerta con professionalità.

14:20 - **Rhona Macleod** ci aggiorna sulle attuali linee guida.

14:22 - **Macleod**: Una zona di confusione è la zona grigia tra un test chiaramente positivo e uno chiaramente negativo. I risultati nella zona grigia sono rari e recenti ricerche potrebbero aiutarci a comprenderli. Il test predittivo sui bambini non viene fatto perché toglie il diritto di scegliere per se stessi. Questo è controverso! Le linee guida, scritte nel 1994, potrebbero aver bisogno di un aggiornamento alla luce dell'esperienza e delle nuove evidenze scientifiche. La World Federation for Neurology e l' International Huntington Association stanno rivedendo le linee guida. Nessuna modifica è scolpita nella pietra e qualunque aggiornamento dovrà essere approvato dalla comunità MH.

14:42 - Rappresentando l' IHA, **Asun Martinez** suggerisce che le linee guida necessitano di essere riviste e meglio monitorate per assicurare che siano seguite.

14:48 - **Claudia Perandones** (Argentina) nota che in gran parte dell' America Latina, il test genetico non è disponibile o non è fatto senza un' adeguata consulenza.

14:56 - Abbiamo sentito da un componente di una famiglia brasiliana che 40 membri di una famiglia sono stati testati da un laboratorio privato e tutti i risultati sono stati inviati a una stessa persona. E' stato disastroso - questo è il genere di cosa che le linee guida hanno lo scopo di prevenire.

15:19 - Discussione utile con esperti e membri delle famiglie. L' opinione generale sembra essere quella di revisionare le linee guida e assicurare che vengano seguite.

16:27 - La sessione finale di oggi riguarda lo studio ENROLL-HD.

16:28 - ENROLL-HD è uno studio osservazionale globale della MH che si propone di arruolare quante più persone possibile. ENROLL mira ad aiutarci a capire la MH, e anche ad accelerare il reclutamento per le prossime sperimentazioni cliniche per far in modo che i farmaci vengano testati in tempi rapidi. ENROLL permetterà ai ricercatori qualificati sulla MH di accedere in modo sicuro alle informazioni relative ai portatori della mutazione MH, si spera accelerando la ricerca.



Oggi è il penultimo giorno del Congresso Mondiale, che si conclude domani con una mezza giornata di focus sui nuovi trattamenti in fase di sviluppo.

16:32 - **Monica Haddad**, un neurologo brasiliano, discute su come la condivisione delle informazioni sui pazienti possa rendere nota la miglior cura per i pazienti MH. Haddad nota che la qualità delle cure per i pazienti MH varia notevolmente da paese a paese. Haddad si augura che ciò che viene appreso in ENROLL informerà i medici di tutto il mondo circa i migliori metodi di cura per la MH.

16:42 - **Claudia Perandones**, un medico argentino che sta studiando la MH, descrive i 'cluster' di pazienti MH in tutta l'America Latina. Le numerose famiglie MH in America Latina ci hanno già insegnato molto sulla genetica della MH, Perandones suggerisce che possiamo imparare ancora di più.

Conclusioni al tramonto

Oggi il congresso ha ascoltato i ben noti ricercatori internazionali sulla MH, così come un gran numero di voci dagli ospitanti scienziati dell'America Latina. Ci è stato ricordato dai ricercatori che studiano la MH umana come sia critico il coinvolgimento dei membri delle famiglie nella ricerca scientifica. I risultati degli studi genetici hanno mostrato di aver coinvolto oltre 3.000 pazienti MH volontari, così come molti risultati di TRACK-HD, che ha comportato lo studio intensivo di 300 volontari in 3 anni. I familiari e le organizzazioni laiche rimangono impegnate e appassionate, come abbiamo visto nella discussione pomeridiana sulle linee guida del test predittivo. E' chiaro che abbiamo una strada da percorrere per sviluppare trattamenti per la MH, ma l'impegno attivo di tutta la comunità globale MH è una parte fondamentale del nostro successo fino a questo punto.

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 Magnetica Transcranica Applicazione di campi magnetici al cervello per studiare il suo funzionamentoGeno,sas

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

Genoma Nome dato all' insieme dei geni che contengono le istruzioni complete per formare una persona o un altro organismo

CSF Liquido chiaro prodotto dal cervello che circonda e supporta il cervello e il midollo spinale.

© 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 22 Luglio 2017 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/140>