Congreso Mundial de EH 2011: una mirada atrás

HDBuzz echa una mirada atrás a los temas más importantes tratados en el Congreso Mundial de EH 2011 en Melbourne

Por Dr Jeff Carroll | **25 de octubre de 2011** | **Editado por Professor Ed Wild**

Traducido por Asunción Martínez | **Publicado originalmente el 24 de octubre de 2011**

Una comunidad EH creciente, más unida en todo el mundo y la sensación de que estamos preparados para una nueva era en los ensayos clínicos en la enfermedad de Huntington fueron los dos mensajes más importantes del reciente Congreso Mundial sobre la enfermedad de Huntington en Melbourne. Ahora que ha transcurrido un tiempo, HDBuzz reflexiona sobre los temas más importantes de la reunión.

Derribando barreras

Con Oz Buzz os informamos sobre el Congreso Mundial sobre Enfermedad de Huntington de 2011. Ahora es el momento de mirar atrás y hacer balance de los temas y las noticias que se destacaron.

Los representantes recibieron una auténtica bienvenida australiana.

El Congreso se celebró en Melbourne, Australia, del 11 al 14 de septiembre. El Congreso Mundial es la mayor reunión periódica de científicos, profesionales de la salud, miembros de familias EH, amigos y cuidadores.

El Congreso de 2011 rompió varias barreras. Fue el primero que se celebra fuera de Europa y América en los últimos 20 años. Hubo representantes de un número sin precedentes de países. Y fue el Congreso más abierto que nunca, con sus debates y poniendo la ciencia a

disposición de todo el mundo a través de Twitter y videos on line a través de Oz Buzz.

Ensayos clínicos: empecemos

Con objeto de probar nuevos medicamentos mediante ensayos clínicos son cruciales mediciones precisas de la enfermedad, conocidas como biomarcadores. Había una nota de optimismo en el debate de los biomarcadores, cuando varios de los investigadores más importantes nos informaban que gracias a los estudios mundiales, tenemos las medidas que necesitamos para realizar ensayos clínicos en pacientes con los primeros síntomas de la EH.

Empezó la conferencia con un recorrido por los seis enfoques de probables tratamientos que estarán listos para ser probados en ensayos clínicos en los dos próximos años y muchos otros objetivos que se están desarrollando en el laboratorio. **Sarah Tabrizi** informó sobre la "batería TRACK-HD" que es una selección de medidas para los ensayos clínicos en pacientes con los primeros síntomas de la EH, también informó sobre 'TrackOn-HD', un nuevo estudio sobre los cambios que se producen en el cerebro antes de que aparezcan los síntomas de la EH. El mensaje de Tabrizi - "Sí, podemos!" - resonó en todo el Congreso. **Elizabeth Aylward** y **Rachael Scahill** informaron sobre el éxito obtenido en el desarrollo de medidas a partir de imágenes de resonancia magnética con las que se puede predecir y observar los síntomas - gracias a los estudios TRACK-HD y PREDICT-HD.

La siguiente barrera será probar nuevos tratamientos en personas con la mutación de la EH pero sin síntomas. **Joaquim Ferreira** del EHDN puso de relieve los desafíos pero se mostró optimista de que van a ser superados cuando los medicamentos están listos para ser probados. Un paso adelante para afrontar estos retos vino de part de **Nellie Georgiou-Karistianis** quien informó que la resonancia magnética funcional puede identificar cambios a lo largo del tiempo en la actividad cerebral - lo que podría ser más sensible que esperar a que se produzca la reducción del cerebro.

¿Y los fármacos?

Robert Pacifici de CHDI, la mayor fuente de financiación y el conductor de la investigación de la EH, habló de una nueva era en los ensayos clínicos de la EH, con "una cantidad impresionante de cosas que se mueven hacia la clínica diseñadas específicamente con la EH en mente". Más tarde, respondiendo a las preguntas de los miembros de la comunidad EH, Pacifici describió el camino de CHDI en el descubrimiento de fármacos, desde la investigación 'a cielo abierto' a los ensayos clínicos con fármacos: "Un día de estos tendremos alrededor de doce tiros a puerta que trasladaremos a la clínica ".

Un posible ensayo clínico con un nuevo tratamiento se puso en marcha en el Congreso. PBT2, desarrollado por Prana Biotech, tiene como objetivo romper las interacciones entre la proteína huntingtina mutante y metales como el cobre. Esto puede impedir que la proteína se una a con sí misma lo que la hace menos peligrosa. PBT2 ha mostrado algún efecto en la

enfermedad de Alzheimer y los trabajos preliminares en modelos de ratón de EH han sido alentadores. Pronto se darán a conocer más detalles sobre este ensayo clínico y puede consultar HDBuzz.net para más información.

Por último, **Bernhard Landwehrmeyer** del EHDN revisó el estudio Horizon donde se administró Dimebon para mejorar las dificultades cognitivas en la EH (http://hdbuzz.net/26). Aunque el medicamento no funciona en la EH, el estudio no debe considerarse como un fracaso: se hizo un gran trabajo para abordar el tema que se pretendía aclarar y su realización fue ejemplar lo que es una buena noticia para los estudios futuros.

Muchas conferencias resaltaron la gran cantidad de posibles tratamientos que están a punto de ser probados en humanos.

Reta a tus suposiciones

Uno de los temas científicos presentado en el Congreso fue el de dudar de las ideas preconcebidas, constantemente.

La EH puede debutar a edades muy distintas, incluso en las personas con el mismo número de repeticiones CAG. **Jim Gusella** está estudiando los factores que afectan a la edad de comienzo de los síntomas en la EH. Para su sorpresa, Gusella ha encontrado que los modelos estadísticos utilizados anteriormente por los investigadores puede ser errónea. Después de corregir este error, Gusella ha encontrado que muchos genes que se suponía que podían modificar la edad de inicio de la EH, en realidad no lo hacen - ¡incluso algunos descritos por investigadores de su propio grupo!

Esto puede sonar como un revés, pero se están realizando estudios en todo el mundo para encontrar los genes modificadores de la EH. Las nuevas técnicas de análisis que Gusella ha desarrollado nos ayudarán a encontrar verdaderos modificadores genéticos mediante estos estudios - es decir, la ciencia funciona como debería.

A pesar de que la EH es claramente una enfermedad que afecta al cerebro,**María Björkqvist** nos animó a considerar sus efectos fuera del cerebro. Ella nos recordó que muchos pacientes con EH fallecen por cosas como las enfermedades cardíacas - quizás más de lo esperado si no tuvieran EH. El trabajo de Björkqvist ha demostrado que los ratones con EH tienen problemas en su tracto digestivo, lo que podría repercutir en los síntomas.

La importancia de pensar por fuera del enfoque cerebral se puso de relieve dramáticamente por parte de **Paul Muchowski**. Él ha desarrollado un medicamento que ni siquiera llega al cerebro pero sin embargo, tiene efectos beneficiosos en ratones con la enfermedad de Huntington. Los estudios de Muchowski vinculan el sistema inmunológico - la defensa natural del cuerpo contra las enfermedades - y el cerebro. El cerebro, en su mayoría, se encuentra fuera del alcance del sistema inmunológico debido a la "barrera hematoencefálica" que cuidadosamente restringe los productos químicos y las células que pueden entrar en el cerebro.

Muchowski ha desarrollado un fármaco, JM6, que bloquea una enzima llamada KMO en los glóbulos blancos de la sangre lo que indirectamente reduce la producción de un producto químico que daña el cerebro. JM6 alargó la vida tanto de los ratones con EH como de los ratones con Alzheimer - lo que apoya la idea de que los tratamientos que actúan fuera del cerebro pueden ayudar a protegerlo.

Además, Muchowski también ha estado estudiando las proteínas de señalización "CB2" que sólo se encuentran en las células inmunes fuera del cerebro. Cuando se administra un fármaco activador de CB2, los ratones con EH vivían mucho más de lo habitual. La investigación de Muchowski sobre CB2 aún no ha sido publicada en una revista científica, pero estamos deseosos de leer sobre ella.

El mundo es un gran laboratorio

La EH no se limita a una raza o país: estudios en todo el mundo han demostrado que nadie está a salvo. Esto sugiere que la mayoría de los pacientes con EH se encuentran fuera de la zona donde se realiza la investigación de la EH y de las asociaciones que en gran parte están en América del Norte y Europa Occidental.

En el Congreso Mundial se dieron cita investigadores de los más lejanos países - que comparten la meta de desarrollar tratamientos eficaces para la EH.

Uno de los temas del Congreso fue cómo ponerse en contacto con estas comunidades. Ya hay una nueva red de investigadores de la EH en América Latina compuesta por investigadores, médicos y familias. **La Red Latinoamericana de Huntington** (RLAH) pretende reunir a la comunidad Huntington en América Latina para ayudar a desarrollar tratamientos.

Los estudios observacionales de pacientes con EH son un medio fundamental para la investigación. Estos estudios se centran en la observación de las personas portadores de la mutación de la EH y de los pacientes a lo largo del tiempo para entender los cambios producidos por la mutación. Esto, a su vez, ayuda a los científicos a planificar los ensayos clínicos, cada uno de los cuales requerirá cientos de voluntarios si queremos tener éxito en el desarrollo de tratamientos.

Enroll-HD es un nuevo estudio observacional mundial que tiene como objetivo unificar los estudios REGISTRY y COHORT y permitir que participe también América Latina, Singapur, Sudáfrica y Corea del Sur. Enroll-HD será el mayor estudio sobre la EH que se haya proyectado y preparará el camino para la próxima generación de ensayos clínicos de la EH.

Una nueva era de comunicación

La enfermedad de Huntington se alimenta de silencio y el estigma. Por lo tanto, la honestidad y la comunicación son armas poderosas en la lucha contra la EH.

HDBuzz apareció hace ocho meses y Ed Wild, editor en jefe junto a Jeff Carroll, ofreció un resumen del éxito de HDBuzz - más de 50.000 visitas al mes, con el apoyo de once asociaciones nacionales y regionales de la EH y traducido a nueve idiomas.

Oz Buzz tradujo las noticias científicas diarias a un lenguaje llano y las entrevistas en vivo con los principales científicos llevó la investigación más cerca que nunca a los miembros de la familia. Twitter, videos y resúmenes se pueden encontrar en hdbuzz.net.

Matt Ellison anunció un gran avance en la comunicación - el próximo lanzamiento de HDYO, la **Organización de la Enfermedad de Huntington de la Juventud** . HDYO se pondrá en marcha en enero de 2012 y proporcionará información y ayuda a los jóvenes (niños, adolescentes y adultos jóvenes) de todo el mundo, que se ven afectados por la enfermedad de Huntington. El contenido de HDYO será multilingüe, también. Para recibir una notificación por correo electrónico cuando HDYO aparezca, inscríbase en hdyo.org.

En resumen

Esperamos que Oz Buzz les haya acercado al Congreso Mundial. Se prensentó una gran cantidad de investigación y ya estamos trabajando en varios artículos en HDBuzz para proporcionar más detalles sobre los temas que hemos mencionado anteriormente. Los efectos de una reunión como el Congreso Mundial son aún más duraderos con nuevas ideas y colaboraciones científicas dando un gran impulso al esfuerzo mundial para encontrar tratamientos para la EH.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar *Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes*

GLOSARIO

barrera hematoencefálica Una barrera natural, que consiste en refuerzo de los vasos sanguíneos, que evita que muchas sustancias químicas entren en el cerebro desde el torrente sanguíneo.

Proteína huntingtina Proteína producida por el gen de la EH

Resonancia magnética Técnica que utiliza campos magnéticos potentes para producir imágenes detalladas del cerebro humano y animal.

Repeticiones CAG El tramo de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene una numerosa repetición de la secuencia CAG aparecerá en personas que desarrollarán EH.

Ensayo clínico Experimentos muy bien planeados diseñados para responder determinadas preguntas sobre cómo afecta un fármaco a humanos

observacional un estudio en el que se realizan mediciones a voluntarios humanos pero no se les administran fármacos ni tratamientos

Corea Movimientos involuntarios, irregulares 'nerviosos' que son frecuentes en la EH.

KMO Kinurenina mono-oxigenasa, es una enzima que controla el equilibrio entre las sustancias químicas dañinas y beneficiosas resultantes de la fragmentación de proteínas

JM6 fármaco experimental que el cuerpo transforma en Ro-61, que a su vez inhibe la enzima KMO

© HDBuzz 2011-2024. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.
HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net
Generado el 11 de enero de 2024 — Descargado desde https://es.hdbuzz.net/055

Algunas partes de esta página todavía no han sido traducidas. Se muestran a continuación en el idioma original. Estamos trabajando para traducirlo todo lo antes posible.