

2011- un año en la investigación de la enfermedad de Huntington

Echando la vista atrás a un año en la investigación de la enfermedad de Huntington - y al primer año de HDBuzz



Por Dr Ed Wild

04 de enero de 2012

Editado por Dr Jeff Carroll

Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 31 de diciembre de 2011

El 2011 ha sido un año de grandes eventos y el mundo de la enfermedad de Huntington no ha sido una excepción, incluyendo la aparición de HDBuzz y el crecimiento del interés de la comunidad EH por el progreso de la ciencia básica y la certeza de que los tratamientos eficaces están más cerca que nunca. Nuestro resumen del 2011 mira hacia atrás - y hacia adelante.

HDBuzz, primer año

Cuando fijamos la fecha del 17 de enero de 2011 para lanzar HDBuzz, teníamos nuestras dudas sobre si tendría interés para alguien. Pero los comentarios que nos llegaron casi de inmediato de nuestros lectores nos convencieron de que habíamos subestimado el hambre de noticias fiables y comprensibles sobre la investigación en la enfermedad de Huntington. Leer sus mensajes y conocer en persona a algunos de los lectores sigue siendo una fuente de inspiración y nos impulsa a continuar.



Con un poco de suerte en el 2012 veremos ensayos clínicos en humanos con EH utilizando fármacos que silencien el gen

HDBuzz ha seguido prosperando. En 2011 nuestro grupo de donantes creció de tres a doce asociaciones de familias EH. HDBuzz se ha colocado como el líder proveedor de noticias sobre la investigación en la EH, suministrando noticias a diecinueve páginas web principales sobre la EH. En septiembre, el enfoque innovador de HDBuzz en la comunicación científica, ha sido objeto de una editorial en la revista Trends in Molecular Medicine.

Y, gracias a un equipo de 55 traductores voluntarios (¡gracias chicos por hacerlo rodar!), nuestros artículos están disponibles en diez idiomas - y lo estarán en más en un futuro. (Para cambiar de idioma, haga clic en el globo en la parte superior derecha de cualquier página en HDBuzz.net.)

Si usted está leyendo esto, está en buena compañía. Actualmente HDBuzz recibe alrededor de 60-70.000 visitas al mes y cuenta con más de 2.200 seguidores por correo electrónico, Twitter y Facebook.

¿Y el futuro? Bueno, nos complace anunciar que el éxito de HDBuzz en el año 2011 nos ha convencido para continuar con el proyecto por tiempo indefinido. Nuestros tres sponsors fundamentales - la Sociedad Americana de EH, la Sociedad Canadiense de Huntington y la Asociación de Inglaterra y Gales de EH - se han comprometido a proveer financiación durante el año 2012 y siguientes. Y tendremos más noticias emocionantes sobre financiación adicional a principios de 2012.

El embudo de la investigación

Uno de nuestros principales objetivos en HDBuzz es aumentar el conocimiento sobre el desarrollo de nuevos medicamentos y su aprobación. Creemos que ser conscientes de la gran cantidad de tratamientos experimentales que hay en “el embudo” - desde el desarrollo inicial hasta llegar a los ensayos clínicos en humanos - es una forma de contrarrestar la frustración que sienten con frecuencia las personas afectadas por la EH por la falta de tratamientos eficaces o la decepción cuando un determinado medicamento falla.

La conferencia anual de la CHDI en febrero fue una gran oportunidad para poner esto de relieve. HDBuzz trajo actualizaciones diarias y entrevistas de la conferencia. Nos quedamos impresionados por la diversidad de tratamientos en todas las etapas de desarrollo y en particular la labor de los químicos medicinales - las personas que “diseñan” los fármacos para alcanzar un determinado objetivo con seguridad. La conferencia también sirvió para recordarnos que algunos de los más inteligentes científicos del mundo están trabajando sin descanso para combatir la enfermedad de Huntington.

Un año de ensayos clínicos

Ha sido un año de altibajos en cuanto a las noticias sobre los ensayos clínicos en la EH. Dos grandes ensayos clínicos con dos fármacos - **minociclina** y **Dimebón** - que eran dos posibles tratamientos que enlentecían la progresión de la enfermedad - fueron negativos y se ha parado el desarrollo de ambos fármacos.

Ni que decir tiene, que hubiéramos preferido informar sobre resultados positivos de estos ensayos, pero nos permiten reiterar uno de nuestros mensajes favoritos: la ciencia es acumulativa - siempre se mueve hacia delante. Estos resultados negativos nos ayudarán a centrar nuestros esfuerzos en el desarrollo de mejores medicamentos, y al mismo tiempo que han ayudado a la comunidad para desarrollar la infraestructura necesaria para la realización de ensayos con eficacia.

El año 2011 fue turbulento para NeuroSearch y el desarrollo de su fármaco dirigido a los síntomas motores en la enfermedad de Huntington - **Huntexil** (también conocido como ACR16 y pridopidine). Los resultados de dos ensayos clínicos - MermaiHD en Europa y HART en los EE.UU. - mostró sólo un beneficio parcial en el control del movimiento voluntario. En verano, las agencias del medicamento europea y americana le dijeron a la compañía que es necesario llevar a cabo otro gran ensayo clínico ("en fase 3") antes de que volver a considerar la aprobación del fármaco. NeuroSearch se reestructuró en el otoño para centrar sus esfuerzos en el desarrollo del Huntexil - y ahora estamos a la espera de noticias sobre el nuevo ensayo clínico.

En febrero entrevistamos al director internacional de Neurociencia de Novartis y quedamos impresionados por el trabajo que está haciendo el equipo de Huntington de la compañía. Noviembre nos trajo la decepcionante noticia de que Novartis había decidido cerrar su centro europeo de investigación de neurociencia en Suiza. De nuevo, esto no era lo que queríamos escuchar, pero nos queda el consuelo de que el equipo de investigación de la EH de Novartis en Massachusetts, seguirá estando activo, y la implicación de Novartis en el campo sin lugar a dudas nos ha traído un valioso progreso que nos ayudará a todos en la búsqueda de tratamientos.

Ya llegan los tratamientos

Las familias afectadas por la enfermedad de Huntington a menudo dicen que durante los últimos veinte años, les han dicho que los posibles tratamientos estarán listos 'aproximadamente dentro de cinco años'. El ritmo del progreso científico puede ser frustrantemente lento pero durante el Congreso Mundial sobre la EH en Melbourne que tuvo lugar en septiembre (¡del que les informamos con nuestro característico Oz Buzz!) sirvió como un recordatorio de los muchos tratamientos que ya se están probando, o que estarán listos para realizar ensayos clínicos en el próximo año o en dos años.



El "embudo de la EH contiene muchos posibles tratamientos en todos los estadios de desarrollo

Si preguntamos a un centenar de investigadores que trabajan en la EH, cuál es el mejor enfoque para el tratamiento de la EH, es probable que la mayoría de ellos digan que el **silenciamiento del gen**. El silenciamiento del gen en la enfermedad de Huntington, es como cerrar el grifo cuando se está inundando el baño. Los fármacos que silencian el gen interceptan la molécula mensajera que indica a las células que fabriquen la proteína huntingtina mutada perjudicial. La esperanza es que al "silenciar" el gen se eviten los daños y así las células se puedan recuperar.

El año 2011 fue un gran año para el silenciamiento del gen: varios equipos de investigación han demostrado el éxito del tratamiento en modelos de ratones con EH - no sólo para parar el deterioro, sino además para conseguir mejoría. En octubre informamos sobre un estudio que intentaba desactivar solo el gen mutado, dejando la copia sana intacta y que funcionó en ratones. En la actualidad hasta tres grupos han informado de buenos resultados en estudios de seguridad realizados en primates, lo que es un paso crucial previo a la realización de ensayos en humanos. Ya ha empezado la carrera para conseguir realizar estas pruebas. Con un poco de suerte, por lo menos uno comenzará antes de que le demos la bienvenida al año 2013.

Más allá del silenciamiento del gen, una serie de medicamentos están siendo probados o lo estarán pronto. El Proyecto Paddington de la UE está estudiando un medicamento llamado **inhibidor de sirtuinas-1** en distintos centros de toda Europa (un artículo sobre las sirtuinas estará disponible en HDBuzz muy pronto ...). Pfizer y otros están trabajando en los inhibidores de las enzimas de **fosfodiesterasa** lo que podría impulsar el funcionamiento de las sinapsis, las conexiones entre las neuronas. La compañía Prana Biotech ha anunciado recientemente la realización de un ensayo de fase 2 con un fármaco que interactúa con el cobre llamado **PBT2** en Australia y los EE.UU.. Y se están planeando otros estudios sobre la EH.

Estos adelantos hacia tratamientos se están produciendo en un contexto de una comunidad global de la EH que es más grande y más organizada que nunca. Gracias a estudios cruciales como PREDICT-HD y TRACK-HD, ahora tenemos una idea bastante buena de la mejor forma de probar los fármacos de manera eficaz.

De pequeñas bellotas ...

¿Y qué pasa si los medicamentos no funcionan, o si no son lo suficientemente buenos para tratar a todos de manera eficaz? Bueno, hay docenas de otros posibles tratamientos en las primeras etapas del desarrollo que están siendo impulsados por equipos de todo el mundo. En 2011 informamos sobre el éxito de estudios realizados en ratones con varios enfoques nuevos - inhibición de la KMO, el plegamiento de proteínas, la melatonina, el dantroleno y la inhibición de HDAC, por nombrar algunos.

Y no hay escasez de investigación fresca llegando al final del embudo de la 'ciencia básica'. Algunos de nuestros artículos favoritos de este año incluyen nuevos conocimientos sobre la forma y la función de la proteína huntingtina mutada y la normal; la evidencia intrigante de que la

huntingtina mutada puede afectar a la función de los ondulantes pelos microscópicos llamados cilios y la cada vez mayor evidencia de que la EH es una enfermedad de todo el cuerpo que afecta a las hormonas y la digestión, así como al cerebro.

En estos días de pleno invierno queremos imaginar estos nuevos descubrimientos científicos, como copos de nieve cayendo encima de un glaciar. Un solo copo de nieve no significa mucho en sí mismo, pero todos juntos a lo largo de los años, tienen fuerza para mover montañas.

De cara al futuro

No sabemos lo que nos traerá el 2012 y somos muy conscientes de que para cada persona afectada por la enfermedad de Huntington, o en riesgo, el reloj nunca se detiene.

Afortunadamente, la ciencia tampoco se detiene nunca y aunque no podemos decir exactamente cuando estarán disponibles los tratamientos eficaces para la EH, estamos convencidos de que la EH se **puede** tratar y el momento que todos estamos esperando está más cerca cada día.

Dado que es el momento hacer los propósitos para el año nuevo, este es el nuestro: nos comprometemos a seguir trabajando duro para mantenerles informados con las últimas noticias sobre la investigación de la EH a lo largo del 2012.

Nos gustaría darle las gracias a nuestros lectores, por hacer que HDBuzz haya sido un éxito en su primer año. Su entusiasmo nos sigue inspirando, y esperamos poder ofrecer más “esperanza con fundamento” en un año 2012 lleno de novedades interesantes y de ciencia.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)

GLOSARIO

proteína huntingtina Proteína producida por el gen de la EH

Fosfodiesterasa una proteína que destruye el AMP-cíclico y el GMP-cíclico

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

Melatonina una hormona producida por la glándula pineal, que es importante en la regulación del sueño

Sinapsis lugar de la conexión entre dos neuronas en el cerebro

eficacia Una medida de si un tratamiento funciona o no

cilios Protusiones con forma de pelos en la superficie de las células

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

© HDBuzz 2011-2018. 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 16 de junio de 2018 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/066>

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.