

## Conferencia sobre Terapias en la EH. Puesta al día 2012: Día 1



Día 1 de nuestra retransmisión desde la Conferencia sobre Terapias en la Enfermedad de Huntington

Por Dr Jeff Carroll el 25 de marzo de 2012

Editado por Dr Ed Wild; Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 29 de febrero de 2012

---

*Nuestro informe del primer día de la Conferencia anual sobre Terapias en la Enfermedad de Huntington en Palm Springs, California. Les mantendremos informados sobre las novedades a través de Twitter durante los próximos dos días. Usted puede mandarnos preguntas, comentarios o dudas a través de @HDBuzzFeed o al correo electrónico: palmsprings@hdbuzz.net.*

### Lunes, 27 de febrero, 2012

17:02 - El congreso sobre las terapias en la enfermedad de Huntington comienza oficialmente. Ed y Jeff estarán en Twitter todos los días.

17:06 - El Dr. Robert Pacifici inaugura el congreso. Revisa muchos de los "imposibles" que la ciencia ya ha resuelto en la EH.

17:00 - El responsable científico de CHDI, Robert Pacifici, pregunta - ¿cuáles son los aspectos claves pendientes en la investigación de la enfermedad de Huntington?

### Martes, 28 de febrero, 2012

09:05 - Buenos días desde Palm Springs. Las conferencias científicas del Congreso sobre Terapias en la EH están a punto de comenzar.

09:20 - La primera sesión es sobre la biología de sistemas - utilización de una potente tecnología para recoger y analizar grandes cantidades de datos que nos ayuden a comprender mejor la EH

09:25 - **Leroy Hood** (del Instituto de Biología de Sistemas): los científicos deben trabajar con los matemáticos, ingenieros, físicos para tener más oportunidades de progresar

09:40 - **Hood**: debemos ser capaces de desarrollar 'huellas dactilares' químicas en la sangre para diagnosticar y controlar las enfermedades cerebrales.



La Conferencia sobre Terapias de la Enfermedad de Huntington, en Palm Springs, California es una reunión de los mejores investigadores del mundo sobre la EH.

Imagen por: Gene Veritas

09:47 - **Hood**: ahora podemos secuenciar todo el genoma de una persona y buscar los genes que pueden influir en el comienzo y progresión de la EH.

10:05 - **Keith Elliston** es el nuevo Vicepresidente de CHDI en “Biología de Sistemas” - o la ciencia de la comprensión total de los sistemas biológicos.

10:00 - **Elliston**: Todos los cambios que vemos en los pacientes con EH se deben a una única mutación, lo que debería ayudarnos a comprender la enfermedad.

10:20 - **Elliston**: la estrategia de CHDI para desarrollar tratamientos para la EH va a utilizar la biología de sistemas y el profundo conocimiento que puede aportar

10:22 - CHDI es la compañía biotecnológica sin fines de lucro que está detrás de la organización del Congreso y es la mayor organización centrada en la investigación de la EH. Más tarde entrevistaremos a sus científicos más relevantes.

10:24 - **Elliston**: no existe un modelo de enfermedad perfecto. Tenemos que tomar lo mejor de cada modelo - y tener en mente a los pacientes

10:39 - CHDI está elaborando un “mapa” de todos los cambios en la EH, empezando con la función de las sinapsis - las conexiones químicas entre las neuronas

10:43 - **Elliston**: Trabajar para asegurar que los investigadores de la EH tengan acceso a tanta información como sea posible, en lugar de mantenerla privada

11:30 - **Jim Gusella** (del Hospital General de Massachusetts en Boston): el alelo pequeño del gen de Huntington no afecta a la aparición de la enfermedad. Vea nuestro artículo titulado “Un nuevo análisis sugiere que el tamaño del alelo ‘pequeño’ no importa”

11:58 - **Gusella**: Su grupo está analizando todo el genoma de los pacientes con EH para tratar de encontrar otros genes que afecten a los síntomas de la EH.

12:26 - **Gusella**: puede que algunos de los genes descritos como candidatos para modificar la edad de comienzo de la EH estén equivocados, los nuevos estudios están en marcha

12:33 - **Hanchuan Peng** (del Instituto Médico Howard Hughes) estudia la forma de los cerebros a nivel celular. ¿Puede ser útil para la investigación de la EH?

14:31 - **Melissa Moore** (de la Escuela de Medicina de la Universidad de Massachusetts): La molécula de ARN “mensajero” que indica a las células que fabriquen la proteína huntingtina puede provocar el problema en sí misma

14:33 - **Moore**: las células tienen mecanismos de control de calidad para las moléculas de ARN mensajero. ¿Podemos mejorar estos mecanismos para reducir el daño en la EH?



Actualmente se están probando fármacos ARN en la fibrosis quística y en la distrofia muscular de Duchenne que pueden ser útiles para la EH



14:51 - **Moore**: medicamentos de ARN que en la actualidad se está probando en la fibrosis quística / distrofia muscular de Duchenne pueden ser útil para la EH

15:01 - **Moore**: un montón de formas posibles de que los fármacos podrían ser capaces de reducir la producción de la proteína huntingtina. ¿Silenciamiento del gen por la puerta trasera?

15:22 - **Naoko Tanese** (New York University School of Medicine): Nueva función de la proteína huntingtina. Actúa como un autobús, llevando las moléculas de ARN alrededor de la célula

15:36 - **Tanese**: una de las moléculas de ARN que la proteína transporta alrededor de la célula es el ARN de la huntingtina. ¡La huntingtina conduce su propio bus!

16:07 - **Lisa Ellerby** (del Instituto Buck for Age Research) estudia la modificación química de la proteína huntingtina - pequeñas etiquetas que cambian su ubicación y función

16:17 - **Ellerby**: Poner más grupos fosfato en la proteína huntingtina podría hacer que sea menos tóxica. Pero hay fármacos que pueden hacer esto?

16:37 - **Dimitri Krainc** (del Hospital General de Massachusetts): estudios para modificar la proteína huntingtina que se dirigen a las limpieza de las células pueden eliminarlas de las células

16:53 - **Krainc**: Los fármacos desarrollados por CHDI llevar la proteína huntingtina mutada hacia el cubo de basura funciona en las células

17:19 - **Marcy MacDonald** (del Hospital General de Massachusetts) y su grupo están haciendo cubos de proteína huntingtina purificada para estudiarlos - un trabajo duro de gran utilidad para la investigación

17:36 - **MacDonald**: La adición de fosfato a la proteína huntingtina podría ser bueno o malo, necesitamos más información para decidir cuál es nuestro objetivo

## Conclusiones a la puesta de sol

La sesión de la mañana nos recordó que debemos tener en mente que casi todas las células y moléculas en nuestro cuerpo están conectadas con todas los demás de alguna manera. Concentrarse exclusivamente en el cambio de una cosa sin considerar los efectos en cadena de esos cambios podrían dar lugar a resultados impredecibles. Por la tarde, nos enteramos de algunas ideas interesantes de cómo las células producen y 'marcan' la proteína huntingtina mutada - la molécula en el centro de los daños producidos en la EH - y cómo podríamos ajustar esos cambios para nuestro beneficio.

---

*La cuota de inscripción a la Conferencia sobre Terapias del Dr. Wild y del Dr. Carroll ha sido subvencionada por la CHDI Foundation, Inc., que organiza la Conferencia, pero su asistencia está financiada por HDBuzz y el Grupo Europeo de Huntington mediante fondos independientes de CHDI. CHDI no tiene influencia en la selección de los temas o contenidos que cubre*

## Glosario

**proteína huntingtina** Proteína producida por el gen de la EH

**ARN mensajero** Una molécula mensajera, basada en ADN, utilizada por las células como el conjunto final de instrucciones para hacer una proteína.

**terapias** tratamientos

**Sinapsis** lugar de la conexión entre dos neuronas en el cerebro

**genoma** el nombre que se le da a todos los genes que tienen todas las instrucciones para formar una persona u otro organismo

**Alelo** una de las dos copias de un gen

**ARN** compuesto químico similar al ADN, que forma las moléculas 'mensajeras' que utilizan las células, como copias de trabajo de los genes, cuando fabrican 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](http://hdbuzz.net)

Generado el 18 de enero de 2018 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/075>