

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

[Novedades](#) [Glosario](#) [Sobre](#)  
[Sobre](#)

[Las personas](#) [Preguntas frecuentes](#) [Legal](#) [Financiación](#) [Compartir](#) [Estadística](#) [Temas](#) [Contacto](#)

[Siga](#)

[Siga](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Fuentes RSS](#) [Correo electrónico](#)

[Buscar en HDBuzz](#)

Buscar en HDBuzz 

 [español](#)

 [español](#)

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Para más información ...](#)

 **¿Está buscando un logo?** Puede descargar nuestro logo y consulte [compartir la página](#) para informarse sobre cómo utilizarlo.

# Noticias del Congreso sobre Terapias para la EH 2013: Día 1

## Día 1 de nuestra cobertura del Congreso sobre Terapias para la Enfermedad de Huntington



Por [Dr Jeff Carroll](#) 22 de agosto de 2013 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traducido por [Laura Medialdea Marcos](#) Publicado originalmente el 09 de abril de 2013

Nuestro primer informe diario del Congreso anual sobre Terapias para la Enfermedad de Huntington en Venecia, Italia. Durante los próximos dos días les brindaremos toda la información en tiempo real a través de Twitter. Pueden twittear @HDBuzzFeed, enviarnos comentarios por Facebook o utilizar HDBuzz.net para enviarnos preguntas, comentarios y consultas.

09:00 - Buenasera desde Venecia, donde HDBuzz estará twitteando las últimas noticias referentes a la investigación de la Enfermedad de Huntington en el Congreso Anual sobre Terapias.

09:08 - El Congreso sobre Terapias para la Enfermedad de Huntington se inicia con una sesión sobre la biología de sistemas.

El congreso sobre terapias se celebra este año en la ciudad europea de Venecia.

09:09 - La biología de sistemas intenta comprender el entramado que conecta productos químicos y procesos, en lugar de centrarse estrictamente en un sólo aspecto.

09:10 - La expectativa es que esta aproximación de sistemas nos ayudará a comprender mejor la enfermedad de Huntington y a desarrollar y probar tratamientos.

09:12 - **Robert Pacifici** de CHDI: un pequeño cambio, la mutación de la EH, provoca muchos cambios en la biología de las personas que la tienen.

10:35 - **Jim Rosinski** de CHDI: se están utilizando nuevas tecnologías para comprender mejor la EH, como la secuenciación del

ARN - qué genes están activados/desactivados (on/off).

10:38 - **Rosinski**: “Hoy en día es posible hacer cosas sorprendentes” y el gen de la EH nos da ventaja para comprender la enfermedad.

10:38 - CHDI es una empresa que desarrolla fármacos para tratar la EH y está integrando técnicas de ingeniería e informática para entender mejor la EH.

12:10 - **Lesley Jones** está estudiando ratones con EH para saber hasta qué punto se parecen a los pacientes con EH. En muchos aspectos importantes son similares.

12:16 - **William Yang** está estudiando cerebros de ratón para averiguar con qué proteínas interactúa la proteína de la EH. Otros objetivos para los que desarrollan los fármacos.

12:29 - **Steve Horvath** está trabajando duro para solucionar los retos computacionales que plantea la recogida de todos los datos de los pacientes y de animales con EH.

12:43 - Este es el congreso sobre terapias para la EH más grande que jamás se ha realizado, con cerca de 300 investigadores.

14:33 - ¿Por qué tenemos un gen EH? **Elena Cattaneo** está estudiando diversos animales, como erizos de mar, para tratar de saberlo.

14:53 - De acuerdo con la **Dra. Cattaneo**, el gen normal de la EH parece tener un papel importante durante el desarrollo del cerebro.

15:10 - Si el gen de la EH es importante para el desarrollo del cerebro, ¿qué sucede en el cerebro de las personas que nacen con la mutación de la EH? **Clavija Nopoulos** lo estudia.

15:11 - El estudio llamado HD-KIDS de **Nopoulos** observa a niños en edad escolar con riesgo de EH a los que se les realizan las pruebas genéticas sin que ningún participante conozca su resultado.

15:14 - **Nopoulos**: Los principales cambios en el cerebro ocurren durante la infancia.

15:19 - **Nopoulos**: KIDS-HD nos permite estudiar no sólo la EH, sino también el papel de la huntingtina en el desarrollo normal del cerebro.

15:20 - Incluso en personas sin EH hay variación en el número de repeticiones de CAG en el gen de la huntingtina.

15:25 - En los niños que no tienen la mutación de la EH, algunos aspectos del pensamiento y la conducta están sutilmente influenciados por el número de las repeticiones de CAG.

Casi 300 investigadores asisten al congreso este año - haciendo de éste congreso sobre terapias para la Enfermedad de Huntington el más grande que se ha realizado jamás.

15:28 - Algunas áreas del cerebro también se ven afectados por el número de repeticiones de CAG en el gen de la EH en niños que **no son portadores** de la mutación de la EH.

15:29 - **Nopoulos** proporciona respuestas fascinantes al principal misterio de la enfermedad de Huntington: ¿qué hace la proteína huntingtina normal?

15:33 - En niños que Sí tienen la mutación de la EH, **Nopoulos** encuentra cambios sutiles que están compensados, pero, ¿son sus cerebros más vulnerables?

15:50 - Una pregunta del público realizada por un estadístico levanta dudas sobre si los métodos estadísticos utilizados por **Nopoulos** para analizar sus datos son suficientemente rigurosos para la pequeña muestra que emplea.

16:25 - **Jeff Macklis** de Harvard estudia las neuronas que conectan la corteza cerebral (superficie arrugada) con los ganglios basales (porción que controla el movimiento)

16:44 - **Macklis**: El conocimiento acerca de cómo los diferentes tipos de células se convierten en neuronas y cómo funcionan, ha mejorado enormemente durante los últimos 5 años.

17:16 - **Ali Brivanlou**, de la Universidad Rockefeller es un experto en el desarrollo humano. La proteína huntingtina se encuentra en las células de embriones desde muy temprano.

17:17 - Empleando la secuenciación del ARN, **Brivanlou** ha identificado 4 nuevas moléculas de ARN mensajero de huntingtina en las células embrionarias. Éstas podrían producir nuevas proteínas.

17:18 - Las “nuevas” moléculas de huntingtina de **Brivanlou** se crean al leerse el gen de la huntingtina de diferentes formas para crear ARN mensajeros “unidos”.

17:20 - No se conoce la función de estas nuevas formas de huntingtina en las células embrionarias. Recuerde que estamos hablando aquí de la huntingtina normal, no mutada.

17:31 - **Brivanlou**: Los embriones sin huntingtina mueren tras una semana de desarrollo, pero ¿por qué? Se altera la respuesta a las moléculas del crecimiento.

17:34 - **Brivanlou**: La huntingtina influye en el metabolismo de los embriones en la forma en que éstos utilizan la energía y hacen

reacciones químicas.

17:38 - **Brivanlou**: En embriones con la mutación de la EH, el metabolismo del azúcar se altera de forma inesperada. No está claro si esto afecta el desarrollo.

17:43 - Noticia más importante de hoy: Roche e Isis firman un acuerdo de 30 millones de dólares para realizar ensayos con fármacos silenciadores del gen de la EH.

## Conclusiones

En el día de la inauguración del congreso más grande jamás realizado sobre terapias para la enfermedad de Huntington, hemos oído hablar mucho sobre el estudio de las complejidades del cerebro y la función de la proteína huntingtina, aún misteriosa veinte años después de su descubrimiento, pero no mucho acerca de nuevos fármacos. Sin embargo, comprender cómo se desarrolla y funciona el cerebro y "conocer al enemigo" - la proteína huntingtina mutada y sus efectos nocivos - son ambos cruciales si vamos a desarrollar con seguridad y rapidez tratamientos en los que todos estamos trabajando. Nunca se sabe de dónde vendrá la próxima gran idea, pero es el tipo de investigación, fundamental e imaginativa, de la que hemos oído hablar hoy lo que permitirá que puedan surgir nuevas ideas brillantes para posibles tratamientos.

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



Más información

[Fundación CHDI, la organización sin ánimo de lucro tras el Congreso sobre Terapias](#) Artículo publicado en HDBuzz sobre el acuerdo al que llegaron Roche e Isis acerca de los fármacos silenciadores de genes [Más información sobre Steve Horvath, PhD, ScD, Universidad de California, Los Angeles](#) [Más información sobre Lesley Jones, PhD, Universidad de Cardiff](#) [Más información sobre William Yang, MD, PhD, Universidad de California, Los Angeles](#) [Más información sobre Ali Brivanlou, PhD, Universidad Rockefeller](#) [Más información sobre Jeffrey Macklis, MD, Universidad de Harvard](#) [Más información sobre Peg Nopoulos, MD, Universidad de Iowa](#)

Temas

[función de la huntingtina congreso sobre terapias congreso](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

### [¿Podría una "bisagra oxidada" causar la enfermedad de Huntington?](#)

**22 de agosto de 2018**

### [La huntingtina coge un martillo: reparación del ADN en la EH](#)

**20 de diciembre de 2017**

### [Nuevas funciones de la huntingtina: eliminando la proteína sana para entender su función](#)

**24 de octubre de 2017**

[Anterior](#)[Siguiente](#)

- 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.
- **metabolismo** proceso por el que las células adquieren nutrientes y los transforman en energía y en bloques para construir y

reparar la célula.

- **terapias** tratamientos
- **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.
- [Puede encontrar más definiciones en el glosario](#)

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

## HDBuzz

[Novedades](#)

[Destacados con anterioridad](#)

[Sobre](#)

[Colaboradores financieros de HDBuzz](#)

[Páginas que han incorporado el contenido de HDBuzz](#)

[\\*\\*new\\_to\\_research\\*\\*](#)

## Las personas

[Conoce al equipo](#)

[Ayúdanos a traducir](#)

## Siga HDBuzz

Suscríbese a nuestro resumen mensual por correo electrónico escribiendo su e-mail a continuación o elija otra opción en nuestra [lista de correo](#)

  



© HDBuzz 2011-2019. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una [Licencia Creative Commons](#).

HDBuzz no proporciona consejo médico. Por favor, consulte nuestros [Condiciones de uso](#) para más información.

© HDBuzz 2011-2019. 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 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/123>

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.