

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.

Reunión sobre Terapias para la Enfermedad de Huntington 2014: día 3

Biomarcadores listos para ensayos clínicos: el tercer y último día de la Reunión sobre Terapias en la EH, 2014



Por [Dr Ed Wild](#) 05 de marzo de 2014 Editado por [Dr Jeff Carroll](#) Traducido por [Asunción Martínez](#) Publicado originalmente el 28 de febrero de 2014

Nuestro informe final de la Reunión sobre terapéutica para la enfermedad de Huntington en Palm Springs.

Sesión matutina: Biomarcadores

09:10 - ¡Buenos días desde el último día de la Reunión sobre terapéutica para la EH en Palm Springs! Empezamos hoy con "biomarcadores"

Patrizia Fanara nos mostró los datos de cómo la proteína huntingtina mutada modifica la dinámica de las proteínas en el cerebro del ratón

09:11 - El campo de la EH tiene una necesidad crítica de desarrollar medidas que nos indiquen si las [terapias](#) para la EH están funcionando o no

09:12 - Muchos investigadores están tratando de encontrar marcadores de progresión de la enfermedad en los pacientes con EH, más allá de simplemente esperar a que ocurran cambios en los síntomas

09:14 - Para más información sobre el desarrollo de biomarcadores para la EH en HDBuzz diríjase a: <http://en.hdbuzz.net/topic/22>

09:16 - **Andreas Weiss** trabaja en la medición de los niveles de la [proteína huntingtina](#), codificada por el gen de la EH, en sangre

y en el líquido cefalorraquídeo de los seres humanos

09:18 - Esto podría ser una tecnología crítica para ayudar a los científicos a realizar pruebas con “silenciamiento del gen”

09:19 - Si un medicamento reduce los niveles de la [proteína huntingtina](#) en el cerebro, ¿cómo sabremos que funcionó?

09:20 - ¡No hay muchos voluntarios para donar tejido cerebral!

09:25 - Weiss ha publicado un trabajo en el que se describen las técnicas para cuantificar los niveles de la [proteína huntingtina](#) en las células sanguíneas

09:26 - Estas técnicas funcionan, pero carecen de la sensibilidad necesaria para medir los niveles de la [proteína huntingtina](#) en sangre y en otros fluidos

09:28 - Las nuevas técnicas son 1.000 veces más sensibles, lo que permite la detección de una pequeña cantidad de proteína de la EH

09:34 - La técnica funciona incluso con el líquido cefalorraquídeo, que es una sustancia que se utiliza bastante en los participantes de un [ensayo clínico](#)

09:36 - ¡Esto podría ser una herramienta muy importante para los futuros estudios sobre el silenciamiento del gen!

09:40 - La tecnología funciona también en muestras de sangre, lo que podrían ser útil para otro tipo de estudios

09:54 - **Patrizia Fanara** de KineMed presentó una nueva tecnología para medir la producción de nuevas proteínas

09:56 - La técnica de KineMed implica ‘agua pesada’. El agua es H₂O, donde H es hidrógeno. Pero hay una forma pesada de hidrógeno llamado deuterio

09:57 - Cuando se utiliza el deuterio para hacer agua, se obtiene D₂O o agua pesada. Es seguro y no tóxico y se comporta igual que el agua en el cuerpo

09:57 - Pero dado que pesa un poquito más, unas máquinas llamadas espectrómetros de masas pueden detectar nuevas proteínas a base de agua pesada.

09:58 - Medir proteínas que contienen deuterio nos permite calcular la cantidad de proteínas que fabricó la persona desde que bebió el agua pesada

09:59 - Para más información sobre las tecnologías de KineMed <http://www.kinemed.com/Corporate/Key-Technologies/introduction.aspx>

10:01 - La tecnología con agua pesada podría permitirnos conseguir saber la cantidad de [proteína huntingtina](#) que el cerebro está produciendo cada día

10:02 - La medición de la producción de nueva huntingtina sería super-útil para los estudios con fármacos encaminados a impedir la producción de huntingtina.

10:07 - En este momento, KineMed está utilizando su técnica para estudiar cómo afecta la huntingtina a la fabricación y al movimiento de las proteínas en el cerebro del ratón con EH

10:23 - La tecnología de KineMed ya ha sido probada en pacientes con [enfermedad de Parkinson](#) que miran la producción de nuevas proteínas en el cerebro

11:05 - **Stephen Morairty**, SRI internacional, utiliza “EEG” para medir la actividad cerebral de los ratones con EH a través del tiempo

«Las nuevas técnicas son 1000 veces más sensibles, lo que permite la medición de pequeñas cantidades de proteína. ¡Esto puede ser una herramienta muy importante para futuros estudios con el silenciamiento del gen! »

11:07 - Un “EEG” utiliza electrodos en la superficie del cerebro para registrar la actividad cerebral y también se puede hacer en sujetos humanos

11:09 - Esto es importante, porque significa que los cambios en el EEG observados en los ratones con EH pueden ser examinados de forma rápida en las personas con EH

11:11 - Morairty está especialmente interesado en los cambios cerebrales durante el sueño, que están alterados en la EH

11:18 - Los patrones de EEG en ratones con EH son muy diferentes de los ratones normales, durante todas las fases del ciclo sueño/vigilia

11:26 - En los ratones con EH, se observan cambios en la actividad cerebral medida por EEG a edades muy tempranas

11:29 - A Morairty le gustaría saber ahora si los medicamentos que mejoran estos síntomas de la EH en ratones ayudarían a mejorar los cambios en los patrones de la actividad cerebral

11:42 - **Kevin Conley**, de la Universidad de Washington está trabajando en nuevas maneras de medir la producción y uso de energía en el cerebro con EH

11:46 - Conley utiliza la [resonancia magnética](#) para examinar la composición química de los tejidos del cuerpo en los seres humanos y en los animales.

11:47 - La técnica de Conley se llama espectroscopia de [resonancia magnética](#) (MRS).

12:01 - Conley ha encontrado evidencia de [metabolismo](#) anormal en los músculos con EH. Esto tiene sentido ya que sabemos que el gen de la EH afecta al uso de la energía.

12:04 - Conley quiere mirar a continuación a los cerebros de los pacientes con EH.

12:08 - Las pruebas de imagen de Conley pueden detectar cambios sutiles en el equilibrio de los productos químicos relacionados con la energía en las células.

Sesión de tarde: Descubrimientos Clínicos

14:13 - **Nellie Georgiou-Karistianis** representa el estudio llamado IMAGEN-HD, en el que se superponen diferentes tipos de escáneres cerebrales

14:15 - Ella está especialmente interesada en los cambios “funcionales”, para lo que estudia los patrones de actividad cerebral en vez de estudiar la estructura del cerebro

14:17 - Los portadores de la mutación de la EH mantienen las capacidades cognitivas normales durante muchos años, a pesar de que se producen cambios en la estructura del cerebro muy pronto

14:19 - Uno de los objetivos del estudio IMAGEN-HD es tratar de entender cómo los cerebros de las personas están compensando la pérdida permanente de neuronas

14:26 - Están buscando correlaciones entre el funcionamiento de los cerebros y los cambios en el comportamiento de las personas portadoras de la mutación de la EH

14:31 - Tras unos pocos años los investigadores del estudio IMAGEN-HD fueron capaces de ver los cambios progresivos en el funcionamiento del cerebro de los portadores de la mutación de la EH

14:56 - **Andrea Varrone** del Instituto Karolinska ha estado haciendo escáneres cerebrales de forma inteligente para estudiar un objetivo farmacológico en la EH

14:58 - El objetivo es [PDE10](#), que es una enzima implicada en el funcionamiento de las [sinapsis](#) (las conexiones entre las neuronas)

14:58 - Varios medicamentos dirigidos a alterar [PDE10](#) ya están siendo probados por Pfizer y Omeros

14:59 - La esperanza es que estas drogas [PDE10](#) ayudarán a mejorar varios síntomas de la EH. Aquí está nuestro artículo sobre ello <http://en.hdbuzz.net/086>

15:01 - Estudiar [PDE10](#) usando exploraciones especiales del cerebro debería ayudarnos a entender el papel de [PDE10](#) en la EH y podría ayudar con los estudios con inhibidores de la [PDE10](#)

La reunión ha terminado pero la ciencia continúa en todo el mundo.

15:05 - **Varrone:** los estudios muestran una cantidad reducida de [PDE10](#) en los cerebros de los pacientes con EH.

15:11 - Esto puede parecer extraño, ya que los fármacos tienen como objetivo reducir la actividad de [PDE10](#), pero la teoría es que las células del cerebro con más [PDE10](#) mueren pronto

15:12 - Eso nos lleva a concluir que aunque los niveles generales de [PDE10](#) detectados por los escáneres es más baja, dentro de las células la sustancia puede ser hiperactiva

16:05 - **Alpar Lazar** estudia los cambios en los patrones del sueño en las personas que han heredado la mutación de la EH, pero aún no tienen síntomas de la enfermedad

16:10 - Sorprendentemente, aunque sabemos que el sueño es fundamental para el ser humano, no está del todo claro por qué

16:11 - Incluso la interrupción del sueño a corto plazo tiene un impacto importante en la biología del cerebro

16:16 - Un número de estudios han examinado el sueño en los pacientes con EH y en general muestran que los patrones de sueño se alteran

16:18 - Lazar describe los resultados de un estudio más amplio que acaba de terminar, para comprender los trastornos del sueño en los pacientes con EH

16:25 - En el estudio realizado en el laboratorio, los portadores de la mutación de la EH parece que se duermen más temprano, pero se despiertan más tarde que las personas sin la mutación

16:26 - Pero estos cambios eran bastante sutiles, en comparación con los resultados en modelos de ratones de la EH

16:27 - Las personas con la mutación de la EH también parecen tener un sueño más fragmentado, despertándose más a menudo

16:34 - Las ondas cerebrales de las personas portadoras de la mutación de la EH son algo diferentes a las de las personas sin la mutación, pero no tan diferentes como en los ratones con EH

16:39 - El grupo de Lazar también está estudiando los cambios en el [metabolismo](#) de todo el cuerpo en los portadores de la mutación de la EH

16:52 - **Tom Warner**, UCL, está estudiando los cambios hormonales en los pacientes con EH

16:56 - Estudió voluntarios a lo largo de un día en un hospital para estudiar cuidadosamente su [metabolismo](#)

16:58 - El estudio fue realizado con 15 sujetos control, 15 personas con la mutación de la EH pero sin síntomas de la enfermedad y 15 pacientes con EH

17:05 - Los niveles de [melatonina](#), una [hormona](#) que regula el sueño, fueron notablemente más bajos en los portadores de la mutación de la EH, en comparación con los controles

17:13 - La mayoría de las cosas en el estudio de la [hormona](#) de Warner estaban completamente normal, incluso en personas con síntomas evidentes de la EH

17:38 - El premio al póster le ha sido otorgado a Vadim Alexandrov quien dirigió un estudio sobre nuevas formas automatizadas de medir anomalías en los ratones con EH

17:42 - Y con eso, ¡la Reunión de 2014 sobre [Terapias](#) ha terminado! Tras una breve pausa para comer y beber, estos 300 científicos ahora ¡vuelven a trabajar sobre los tratamientos para la EH!

Conclusiones finales

A medida que hay nuevas formas de tratar la EH en la clínica, necesitaremos nuevas tecnologías para determinar si funcionan. Esto es especialmente importante si queremos probar nuevos medicamentos en los portadores de la mutación de la EH sin síntomas de la enfermedad.

Hoy nos han hablado sobre nuevas formas de estudiar mediante escáner el cerebro de los portadores de la mutación de la EH, e incluso los músculos, dando lugar a una enorme gama de nuevas posibilidades de medir los resultados de los ensayos clínicos. Los datos de un estudio que acaba de salir publicado reveló que los avances técnicos han permitido a los investigadores cuantificar la proteína de la EH en pequeñas muestras de sangre y en líquido cefalorraquídeo. Esta posibilidad flamante podría ser increíblemente poderosa para acercarse rápidamente a los ensayos clínicos con el silenciamiento del gen.

Nos vamos de Palm Springs con la sensación de que un montón de trabajo duro está empezando a dar sus frutos. ¡Estamos deseando ver todas estas técnicas aplicadas a ensayos clínicos mejor programados y llevados a cabo para que resulten más decisivos para la EH!

Dr. Wild ha recibido una beca de investigación de la Fundación CHDI, la organización sin ánimo de lucro que organiza la Reunión sobre Terapias. Los gastos de viaje y alojamiento del Dr. Wild han sido pagados por CHDI porque su investigación ha ganado un premio por presentar un póster en la Reunión sobre Terapias del 2013. Dr. Carroll no tiene ningún conflicto que declarar. Ni la Fundación CHDI ni ninguna otra entidad tiene ningún control sobre el contenido de HDBuzz. [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)



Temas

[congreso sobre terapias](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

[Reunión sobre Terapias en la EH 2014: día 1](#)

04 de marzo de 2014

[Reunión sobre Terapias para la EH 2014: día 2](#)

04 de marzo de 2014

[Noticias del Congreso sobre Terapias para la EH de 2013: Día 3](#)

23 de agosto de 2013

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

- Glosario
- **enfermedad de Parkinson** enfermedad neurodegenerativa que, como la EH, implica problemas de coordinación motora
- **proteína huntingtina** Proteína producida por el gen de la EH
- **Resonancia magnética** Técnica que utiliza campos magnéticos potentes para producir imágenes detalladas del cerebro en humanos y animales vivos.
- **ensayo clínico** Experimentos muy bien planeados diseñados para responder determinadas preguntas sobre cómo afecta un fármaco a humanos
- **metabolismo** proceso por el que las células adquieren nutrientes y los transforman en energía y en bloques para construir y reparar la célula.
- **Melatonina** una hormona producida por la glándula pineal, que es importante en la regulación del sueño
- **terapias** tratamientos
- **Sinapsis** lugar de la conexión entre dos neuronas en el cerebro
- **hormona** Mensajeros químicos, producidos por glándulas y liberados a la sangre, que modifican la forma en que se comportan otras partes del cuerpo
- **PDE10** una proteína cerebral que puede ser un buen objetivo de fármaco y biomarcador para la enfermedad de Huntington. El PED10 se encuentra exclusivamente en las partes del cerebro donde las neuronas mueren en la EH.
- [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**](#)

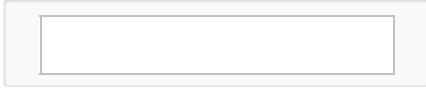
Las personas

[Conoce al equipo](#)

[Ayúdanos a traducir](#)

Siga HDBuzz

Suscríbase 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

Generado el 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/161>

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.