EuroBuzz 2014: tercer día

Nuestro tercer y final informe sobre la reunión del Grupo Europeo de Enfermedad de Huntington en Barcelona, 2014

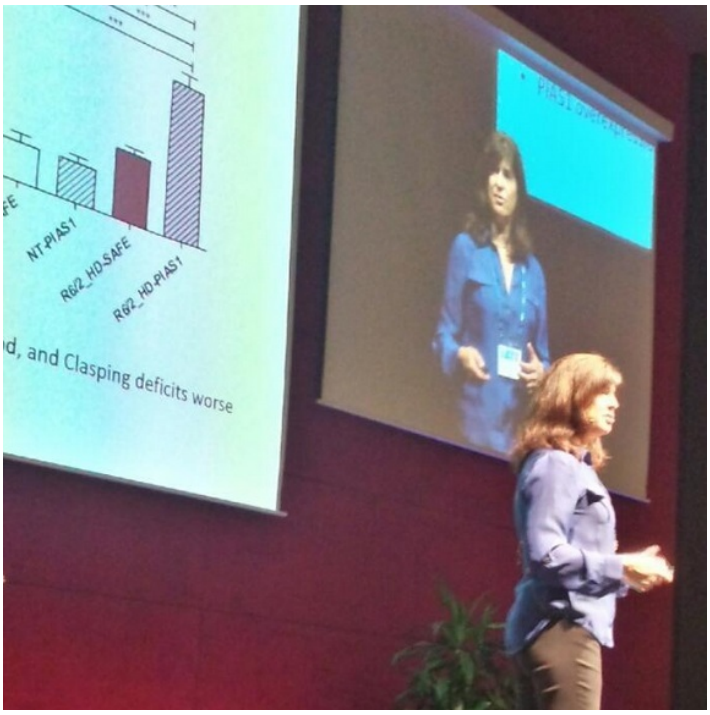
Por Professor Ed Wild | **06 de octubre de 2015** | **Editado por Dr Jeff Carroll**

Traducido por Asunción Martínez
Publicado originalmente el 21 de septiembre de 2014

Nuestro informe final de la reunión del Grupo Europeo para la Enfermedad de Huntington. Por primera vez, pronto estará disponible un video con muchas de las presentaciones, incluyendo las sesiones de nuestros 'EuroBuzz'.

08:09 - Esta sesión matutina del EHDN se centra en una de los más emocionantes opciones terapéuticas - disminuir la huntingtina.

08:10 - **Leslie Thompson** está interesada en ver cómo pequeños cambios en la proteína huntingtina controlan su formación. Si podemos entender cómo las células se deshacen de la huntingtina en condiciones normales, tal vez podamos fomentar este proceso con medicamentos. El equipo de Thompson está explorando una vía clave que utilizan las células para deshacerse de la huntingtina, se llama "la sumo-ilación" (¡de verdad!). Otra manera de ayudar a las células con la mutación de la EH es intentar que fabriquen la proteína huntingtina con más cuidado. Las células producen proteínas que hacer la mayor parte del trabajo, éstas tiene que plegarse en formas complejas, este proceso a veces puede salir mal. Una parte normal de la maquinaria de plegamiento de proteínas en las células se llama TRIC. Si a las células les damos más TRIC las protege de la mutación de la EH. Thompson está explorando diferentes maneras de conseguir TRIC en el cerebro, para ver si ésto podría ser una opción terapéutica para la EH.



Leslie Thompson de la Universidad de Irvine fue una de las ponentes de hoy. Su equipo estudia la proteína huntingtina mutada y la forma de reducir sus efectos dañinos.

08:27 - **Doug Macdonald** de la Fundación CHDI ha estado trabajando durante mucho tiempo en la terapia de disminución de la huntingtina. La disminución de la huntingtina es una de las potenciales terapias más emocionantes para la EH. El gen mutado de la EH es utilizado por la célula para hacer una copia que llamamos un "ARN mensajero", que se convierte en una proteína. ¿Confundido? Sorprendentemente, ahora hay terapias que pueden atacar a cada uno de estos pasos - gen, mensaje y proteínas, para tratar de deshacerse de él. Y ¿qué enfoque funciona mejor para reducir los síntomas de la EH? CHDI está, junto con otros investigadores, tratando una serie de enfoques. Un problema con todos estos enfoques es ¿cómo vamos a saber si hemos reducido los niveles de huntingtina? Nuevos enfoques asombrosos permiten a los investigadores contar el número de copias de la proteína huntingtina. Debido a que son tan sensibles, estas técnicas permiten a los científicos medir la huntingtina en el líquido cefalorraquídeo, que baña el cerebro. Si podemos conseguir fármacos que entren en el cerebro para disminuir la HTT, tal vez seamos capaces de garantizar que está funcionando mediante la recogida de líquido cefalorraquídeo. La donación de líquido cefalorraquídeo no es trivial, pero es mucho más fácil que ¡la donación del cerebro! CHDI está trabajando para desarrollar medidas de alta tecnología de la función cerebral que funcionan en ratones con EH, con la esperanza de que también funcione en las personas.

08:51 - **Jang-Ho Cha**, de Merck y de la HDSA, habla sobre el reto de los ensayos clínicos en la EH. "Nuestra meta: tratamientos para la EH, ¿qué vamos a exigir para llegar a este punto?" Sin un camino a seguir para los ensayos clínicos, no vamos a conseguir tratamientos eficaces. Hay dos tipos de investigación que necesitamos hacer para llegar a los ensayos clínicos - trabajo "clínico" en las personas, y el trabajo de "pre-clínico" en el laboratorio. En el camino, habrá lagunas aparentemente imposibles, pero si somos

inteligentes conseguiremos atravesarlas. Una vez que sepamos cómo resolver problemas aparentemente imposibles para un estudio, las soluciones ayudarán a acelerar futuros estudios. La primera fase para probar un medicamento es un estudio en “fase 1”. Estos estudios son sólo para establecer si un fármaco es seguro y bien tolerado. Los biomarcadores, que son rasgos que se pueden medir en las personas, permiten que se puedan desarrollar medicamentos para la EH. El desarrollo de fármacos para la esclerosis múltiple fue acelerado por el desarrollo de biomarcadores basados en la resonancia magnética. Este rápido aumento de estudios en la EM ha dado lugar a 14 tratamientos para esta enfermedad previamente intratable. ¿Qué es un estudio en “fase 2”? Es un estudio diseñado para proporcionar un poco de “evidencia” de que un medicamento funciona. Tenemos que diferenciar entre fármacos que están destinados a mejorar los síntomas de la EH y los que pensamos que podríamos prevenir la enfermedad. Mejores formas de cuantificación de los síntomas de la EH nos llevará a estudios que necesiten menos voluntarios, más rápidos y más baratos. Un ensayo en ‘fase 3’ está diseñado para proporcionar evidencia “fundamental” de que un medicamento funciona, y puede conducir a su aprobación. “Si no hay voluntarios, no habrá estudios”. Se requiere una comunidad comprometida e informada con EH para completar los ensayos clínicos que necesitamos.

10:10 - El **Profesor Landwehrmeyer** nos comenta cómo lidiar con la decepción y la frustración, citando a Churchill - “El camino hacia el éxito es ir de fracaso en fracaso con el mismo entusiasmo”

> **«Estamos a punto de tener tratamientos que realmente podrían funcionar - Jang-Ho Cha »**

10:22 - Landwehrmeyer nos dice: Llevamos años diciendo “Ya llegan los fármacos” - por fin está sucediendo.

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

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

esclerosis múltiple una enfermedad cerebral y de la médula espinal en la que el daño es producido por episodios inflamatorios. Al contrario que en la EH, la EM no es hereditaria

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

terapias tratamientos

HTT Abreviación del gen que causa la enfermedad de Huntington. Al gen también se le

llama EH e IT-15

© 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 14 de enero de 2024 — Descargado desde https://es.hdbuzz.net/176

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.