

Conferencia sobre Terapias en la enfermedad de Huntington 2020 - Día 2

HDBuzz informa desde la Conferencia anual sobre Terapias en la enfermedad de Huntington en Palm Springs

Por Dr Rachel Harding, Dr Sarah Hernandez, y Joel Stanton 22 de marzo de 2020

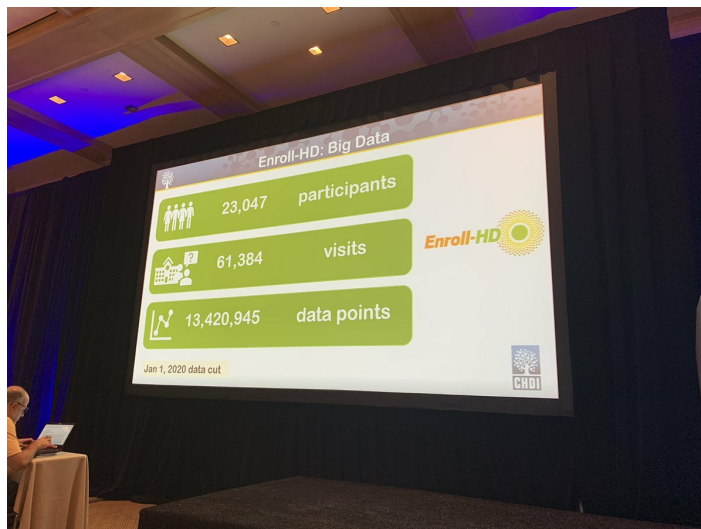
Editado por Dr Jeff Carroll Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 01 de marzo de 2020

Rachel y Sarah informan desde la Conferencia sobre Terapias en la Enfermedad de Huntington, la mayor reunión anual de investigadores de EH.

¡Asegúrese de ponerse al día con el día 1!

¡Buenos días a todos! Regresamos en el día 2 de la Conferencia sobre Terapias de CHDI en Palm Springs. ¡Muchas conferencias emocionantes por venir!



Ya hay más de 20.000 participantes en Enroll-HD lo que es asombroso

Miércoles por la mañana - El camino hacia la prevención

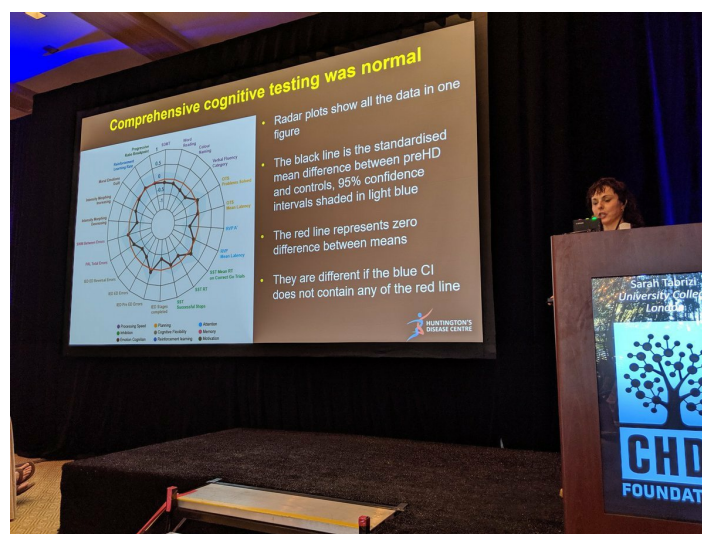
Nuestra primera oradora es Ariana Mullin del Critical Path Institute, una organización sin ánimo de lucro formada para dar respuesta a un llamamiento del Gobierno para fomentar nuevos productos médicos.

La gente de CPath está interesada en reunir investigaciones de muchos grupos diferentes. Para esto, han creado un marco de investigación para que todos estén al mismo nivel y el lenguaje/definiciones sean consistentes para todos estos investigadores. El objetivo general es acelerar el desarrollo de medicamentos y la concesión de licencias.

HDBuzz escribió sobre el Critical Path Institute hace un tiempo.

El siguiente orador es Swati Sathe del CHDI. Sathe nos hablará sobre el trabajo para definir diferentes etapas y síntomas de la EH utilizando muchos datos de Enroll-HD. Enroll-HD lleva muchos años recopilando muchos datos sobre pacientes con EH. Con una gran cantidad de datos, los investigadores pueden buscar patrones que podrían ser interesantes, pensar en la mejor manera de planificar ensayos clínicos y elaborar políticas. Es importante destacar que las personas que participan en Enroll-HD no tienen que conocer su condición genética, por lo que los científicos aún pueden obtener datos para avanzar en la investigación de la EH mientras se protege la privacidad del paciente. Enroll-HD recopila datos de participantes de familias con el gen de la EH, ya tengan síntomas o no. Todos estos datos son importantes para comprender cómo progresa la EH a medida que los pacientes envejecen. Muchos investigadores pueden usar los datos recopilados en Enroll-HD para ayudar a guiar futuros estudios. Este gran conjunto de datos ayudará a avanzar en la investigación de la EH más rápidamente. Enroll-HD no es el único proyecto de "big data" en EH. TRACK-HD fue otro estudio que analizó los cambios en la estructura cerebral con el tiempo en pacientes. La participación del paciente en estos estudios, que ayudan a los científicos a recopilar grandes conjuntos de datos, es muy valiosa para la investigación de la EH.

Una iniciativa nueva y emocionante es **Self Enroll**. Esta sería una versión digital de Enroll-HD donde los pacientes podrían proporcionar datos y actualizaciones sin tener que viajar a un centro de Enroll-HD. La eliminación de esta barrera con suerte alentaría a más pacientes a participar.



Tabrizi descubrió que, en general, no hay diferencias entre los participantes con y sin EH en su pensamiento

Más información sobre Enroll-HD.

La siguiente es Sarah Tabrizi de UCL, quien nos contará la investigación de su equipo que estudia a adultos jóvenes con EH. Al estudiar la EH en adultos jóvenes, los investigadores pueden tratar de encontrar el mejor momento para tratarla. Sabemos desde hace mucho tiempo que los cerebros de los pacientes con EH comienzan a cambiar incluso mucho antes de que tengan síntomas que podrían detectarse en la clínica. Nuevamente, confiamos en este hallazgo debido a los enormes conjuntos de datos de TRACK-HD, PREDICT-HD, Enroll-HD y otros estudios. En estos estudios que examinan los cambios muy tempranos que ocurren, los investigadores también se centran en identificar biomarcadores, moléculas que pueden usarse para juzgar la progresión de la enfermedad, que también ayudarán a determinar si los tratamientos están funcionando. Para todos los participantes en el estudio dirigido por Tabrizi, se mapeó ampliamente la estructura y función del cerebro, generando toneladas de datos. Junto con mapas cerebrales detallados, Tabrizi también está recolectando muchos datos del LCR y la sangre para rastrear la diferencia en estos biomarcadores a lo largo del tiempo y entre pacientes con y sin EH, comparando a los pacientes antes y después de que los síntomas se vuelvan evidentes. Lo que encontraron en las extensas pruebas de pensamiento fue que, en general, no hubo diferencias entre los participantes con y sin el gen de la EH en cuanto a la forma en que piensan.

Uno de los biomarcadores que se examinó fue la luz de neurofilamentos (NfL), un marcador recientemente demostrado que aumenta a medida que la enfermedad progresa. Descubrieron que los niveles de NfL aumentan en pacientes con EH muy inicial, antes de que muestren algún síntoma o una clara degeneración cerebral. [Hemos escrito sobre NfL antes.](#)

Medir los cambios en los niveles de NfL en el LCR podría ser un buen biomarcador para medir cómo progresa la EH en los pacientes, incluso muchos años antes de que se vuelvan sintomáticos. Esto podría ayudar a guiar la monitorización y el tratamiento de pacientes en etapas muy tempranas de la enfermedad.

El siguiente orador es Jianying Hu del Centro de Investigación IBM T. J. Watson. Hu también hablará sobre el estudio de la progresión de la EH.

Hu e IBM están trabajando con CHDI para comprender la progresión de la enfermedad de EH utilizando muchos datos recopilados de varios estudios. Probablemente usted hay observado 2 temas: muchas personas trabajando juntas y muchos datos utilizados en estas pruebas. ¡Muchas gracias a todos los participantes! Usando estos grandes conjuntos de datos, Hu está recopilando información no solo sobre la población de EH en su conjunto, sino también para cada paciente individual a fin de mejorar los resultados. Los médicos pueden utilizar esta información para tratar mejor a los pacientes con EH. Debido a que todos estos estudios recopilan diferentes tipos de información, hay muchos datos diferentes que pueden utilizar los investigadores de la EH. Hu y sus colegas pueden usar

muchos métodos computacionales de vanguardia para ayudar a construir un modelo de progresión de EH con todos estos datos. Hu y su equipo están utilizando datos de todos estos ensayos clínicos de EH que se han recopilado a lo largo de 4 décadas, ¡guau!



Hu presentando los diferentes conjuntos de datos disponibles

Una de las formas en que se podría usar este modelo computacional es predecir cómo los síntomas podrían progresar para los pacientes con EH, lo que podría ser útil para que los médicos determinen la mejor manera de tratar y monitorizar a los pacientes. Usando el modelo computacional que desarrollaron, Hu definió 9 diferentes “estados de enfermedad”, o etapas de la EH. Para rastrear la progresión, este modelo se puede usar para predecir en qué estado se encuentra el paciente. Estos datos se están utilizando para impulsar el descubrimiento de terapias para la EH específicamente destinadas a ralentizar la progresión. Sus próximos pasos se centran en definir las etapas muy tempranas de la enfermedad con más detalle.

Steven McCarroll, de Harvard, nos dará la próxima charla y nos hablará de su investigación sobre la EH mediante experimentos de análisis de células individuales. El trabajo de McCarroll se centra en comprender lo que está haciendo la EH a nivel celular, identificando objetivos para la terapéutica y biomarcadores para la progresión. Si bien las personas generalmente piensan en las neuronas cuando piensan en las células del cerebro, en realidad hay una variedad de diferentes tipos de células. Para una enfermedad como la EH que afecta a todas las células, es fundamental comprender cómo la EH está afectando a las células del cerebro además de a las neuronas. Usando métodos computacionales más inteligentes llamados aprendizaje automático, el grupo de McCarroll es capaz de clasificar los diferentes tipos de células del cerebro. Y han hecho que todo este genial software sea gratuito para la comunidad, ¡hasta ahora hay más de 25,000 descargas! De hecho, este software fue capaz de encontrar nuevos tipos de células en el cerebro. Esto es importante ya que estos nuevos tipos de células no se encontraron consistentemente en diferentes especies, como los ratones, pero se encuentran en primates como los monos.

Luego, el laboratorio McCarroll quería aplicar esta tecnología para ver si podían monitorizar la progresión de la EH y buscar biomarcadores de diferentes etapas de la enfermedad, al ver qué tipos de células se encontraron en los pacientes iniciales y más avanzados de la enfermedad. Hace tiempo que sabemos que uno de los tipos de células más vulnerables en la EH son las neuronas de proyección espinosa o SPN. Con la tecnología de célula única, McCarroll pudo demostrar que cada vez había menos SPN a medida que avanza la EH.

Ahora McCarroll está cambiando de tema para discutir sobre biomarcadores. Identificar nuevos biomarcadores para la progresión de la enfermedad es fundamental no solo para seguir la EH a lo largo del tiempo, sino también para evaluar definitivamente si la terapéutica está teniendo un efecto beneficioso. Uno de los biomarcadores que está explorando se encuentra principalmente en los SPN. Esto significa que si este biomarcador se rastrea con el tiempo, podría correlacionarse con la pérdida de SPN a medida que avanza la EH. Esta sería una excelente manera de que los investigadores midan la pérdida de SPN sin necesitar muestras de cerebro.

¡Es todo por hoy! Asegúrese de haberse puesto al día con el día 1[aquí](#), esté atento a nuestra redacción del día 3, que se centra en la reducción de la proteína huntingtina (ahora disponible [aquí](#) y manténgase al día con la conversación de [Twitter](#)

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

biomarcador un ensayo de cualquier tipo, incluyendo análisis de sangre, ensayos de capacidad intelectual o escáner cerebral, que permite medir o predecir la progresión de una enfermedad como la EH. Los biomarcadores pueden hacer más fiables y rápidos los ensayos clínicos de nuevos fármacos.

terapias tratamientos

LCR Un líquido transparente producido por el cerebro, que envuelve y rellena el cerebro y la espina dorsal.

© HDBuzz 2011-2022. 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 07 de mayo de 2022 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/281>

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.