

Actualités à propos de la recherche sur la maladie de Huntington. Expliqué simplement. Écrit par des scientifiques. Pour la communauté mondiale HD.

## Conférence Thérapeutique MH 2013, mise à jour, Jour 1



Premier jour de notre couverture de la Conférence Thérapeutique pour la MH.

Par Dr Jeff Carroll le 8 septembre 2014

Edité par Dr Ed Wild; Traduit par Laura Paermentier

Initialement publié le 9 avril 2013

---

*Voici notre premier compte-rendu en direct de la Conférence annuelle Thérapeutique pour la MH, à Venise, en Italie. Durant les deux prochains jours, nous vous apportons des mises-à-jour actualisées via Twitter. Vous pouvez aussi vous connecter via HDBUzz.net, Facebook ou envoyer un "tweet" via @HDBuzzFeed, et nous envoyer vos questions et commentaires.*

9:00- Bonsoir de Venise, où HDBuzz vous enverra des tweets sur les dernières nouvelles toutes fraîches sur la recherche, depuis la conférence annuelle des thérapies pour la MH.

9:08- La conférence débute par une session de biologie.

9:09- Plutôt que de se concentrer sur une seule chose, la biologie systématique essaye de comprendre les connections entre les éléments chimiques et les réactions.

9:10- On espère que cette approche nous permettra de mieux comprendre la MH et de développer et tester de nouveaux traitements.

9:12- **Robert Pacifici** de CHDI: un changement minuscule, la mutation de la MH, modifie énormément le système biologique des gens qui en sont porteurs.

10:35- **Jim Rosinski** de CHDI: l'utilisation de nouvelles technologies pour mieux comprendre la MH, comme le séquençage de RNA -ce que sont les gènes activés et désactivés.

10:38- **Rosinski**: "d'incroyables choses sont maintenant possibles" et connaître le gène de la MH est un avantage pour mieux comprendre la MH.

10:38- CHDI, cette compagnie de développement de traitements contre la MH, intègre des techniques d'ingénierie et de science informatique pour mieux comprendre la MH.

12:10- **Lesley Jones** étudie des souris touchées par la MH et examinent si celles ci ressemblent aux patients atteints par la MH; d'importantes similarités sont retrouvées.



La Conférence Thérapeutique pour la MH se passe à Venise cette année.

12:16- **William Yang** utilise les cerveaux de souris pour recenser les protéines avec lesquelles la protéine de Huntingtine interagit (et par conséquent, ces protéines peuvent devenir une cible thérapeutique).

12:29- Récolter un tas de données sur les patients et les animaux pose un défi informatique auquel **Steve Horvath** s'attaque.

12:43- Avec presque 300 chercheurs présents, cette conférence est l'une des plus importantes des conférences Thérapies HD.

14:33- Pourquoi sommes-nous porteurs du gène MH? **Elena Cattaneo** étudie divers espèces animales, notamment l'oursin de mer, pour essayer de comprendre.

14:53- Selon le **Dr Cattaneo**, le gène normal de Huntington semble jouer un rôle important lors du développement du cerveau.

15:10- Si le gène de la MH est important pour le développement du cerveau, que se passe-t-il dans le cerveau des gens nés avec la mutation génétique? **Peg Nopoulos** se penche sur la question.

15:11- L'étude de **Nopoulos**, HD-KIDS, suit des enfants d'âge scolaire à risque pour la MH. Dans cette étude, le résultat du test génétique n'est révélé à personne.

15:14- **Nopoulos**: des changements importants se passent dans le cerveau au cours de l'enfance.

15:19- **Nopoulos**: KIDS-HD nous permet d'étudier non seulement la MH, mais aussi le rôle de Huntingtine dans le développement normal du cerveau.

15:20- Même parmi les gens négatifs, le nombre de répétitions CAG dans le gène Huntingtin varie.

15:25- Certains éléments de la pensée et du comportement sont affectés de façon subtile par la longueur de la répétition CAG chez les enfants qui ne sont pas porteurs de la mutation génétique.

15:28- Certaines régions du cerveau sont aussi affectées par le nombre de répétitions CAG dans le gène de la MH- chez les enfants qui sont **NEGATIFS** pour la mutation de la MH.

15:29- **Nopoulos** nous donne un aperçu extraordinaire sur le cœur même du mystère de la MH: à quoi sert donc la protéine normale de Huntingtin?

15:33- Chez les enfants porteurs de la mutation de la MH, **Nopoulos** trouve des changements subtils qui sont compensés, mais les cerveaux de ces enfants sont-ils plus vulnérables?



Près de 300 chercheurs assistent à la conférence cette année, la plus large participation jamais dénombrée lors d'une Conférence Thérapeutique.

15:50- Parmi l'audience, un statisticien questionne les méthodes statistiques utilisées pour tester les données de **Nopoulos**, et notamment le fait que ces méthodes ne sont pas assez rigoureuses pour un petit échantillon.

16:25-**Jeff Macklis** de Harvard étudie les neurones qui connectent le cortex cérébral (la surface ridée) aux ganglions de la base (qui contrôlent le mouvement)

16:44-**Macklis**: nos connaissances des neurones, de leur fonction et de la façon dont différentes sortes de cellules se transforment en neurones, a terriblement progressé au cours des cinq dernières années.

17:16-**Ali Brivanlou** de l'université de Rockefeller est un expert du développement humain. On trouve la protéine de Huntingtine dans les toutes premières cellules embryonnaires.

17:17- En utilisant le séquençage de ARN, **Brivanlou** a pu identifier dans des cellules embryonnaires quatre nouvelles molécules de messages ARN pour la protéine de Huntingtin. Celles-ci peuvent produire de nouvelles protéines.

17:18-les nouvelles molécules Huntingtine de **Brivanlou** sont créées en lisant le gène de Huntingtin de façon différente, pour fabriquer des messagers ARN 'épissés'

17:20- La fonction de ces nouvelles formes de Huntingtine dans les cellules embryonnaires est inconnue. Rappelez-vous que l'on parle ici de quelque chose de normal, et non de la protéine mutante de Huntingtin.

17:31-**Brivanlou**: les embryons sans Huntingtine meurent après une semaine de développement. Pourquoi? Parce que cela change la sensibilité aux protéines de croissance.

17:34-**Brivanlou**: Huntingtine influence le métabolisme des cellules embryonnaires (métabolisme signifie les réactions chimiques et la façon dont elles utilisent l'énergie).

17:38-**Brivanlou**: dans les cellules embryonnaires avec la mutation de la MH, le métabolisme du sucre est altéré, ce qui est surprenant. On ne sait pas très bien si cela affecte le développement.

17:43- La plus grande nouvelle du jour: Roche et Isis ont signé un accord de 30 millions de dollars (US), pour promouvoir les essais cliniques de traitements de silençage génique.

## **Conclusions de fin de journée.**

Lors de cette journée d'ouverture de la plus importante des conférences thérapeutiques MH, nous avons entendu beaucoup parler des études sur la complexité du cerveau et du rôle de la protéine de Huntingtin qui reste toujours un mystère vingt ans après sa découverte; par contre, pas grand chose n'a été dit au sujet de traitements. Mais comprendre le développement et le fonctionnement du cerveau, ainsi que connaître l'ennemi -la protéine mutante de Huntingtin et ses effets dévastateurs- sont des étapes cruciales si nous voulons arriver à développer

rapidement et prudemment des traitements -ce qui est notre but à tous. On ne sait pas dire d'où viendra la prochaine grande idée, mais qui sait, ce genre de recherche de base (mais tout à la fois creative) produira peut-être des nouvelles idées pour des traitements possibles.

---

*Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt Pour plus d'informations sur notre politique d'information voir notre FAQ ...*

---

## Glossaire

**silencage génique** Une approche pour traiter la MH, utilisant des molécules ciblant les cellules pour leur intimer de ne pas produire la protéine huntingtine nuisible

**répétition CAG** Le segment d'ADN, situé au début du gène HD, qui contient la séquence CAG répétée de nombreuses fois, anormalement longue chez les personnes qui développeront la MH

**thérapeutique** traitements

**Métabolisme** Le processus cellulaire qui capture les nutriments et les transforme en énergie pour créer des "briques" servant à construire et réparer les cellules.

**ARN** Substance chimique proche de l'ADN, qui compose le 'message' des molécules que les cellules utilisent comme copies de travail de gènes, lors de la fabrication des protéines.

---

© HDBuzz 2011-2018. Le contenu de HDBuzz est libre d'être partagé, sous la licence Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz n'est pas une source de conseils médicaux. Pour plus d'informations, visitez le site web  
site\_address [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Cré le 22 janvier 2018 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/123>