

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

"Buzzilia"- Congrès mondial sur la maladie de Huntington : Jour 1



#Buzzilia, jour 1: Résumé de l'ouverture du congrès mondial de la MH à Rio de Janeiro par Jeff et Ed

Par Dr Ed Wild le 19 septembre 2013

Edité par Dr Jeff Carroll; Traduit par Laurie Galvan

Initialement publié le 15 septembre 2013

Notre premier jour en direct du congrès mondial sur la Maladie de Huntington à Rio de Janeiro, Brésil.

12:50 Bienvenue à Buzzilia ! Le congrès mondial sur la Maladie de Huntington 2013 est sur le point de débuter ! Nous allons commencer à tweeter ...

13:16 **Rodrigo Osorio** estime qu'il y a au moins 40 000 latino-américains qui souffrent de la MH mais qu'ils pourraient être 120 000 en incluant les familles. Osorio décrit un nouveau réseau de cliniques pour la MH en Amérique Latine appelé « Red Latino-Americana de Hungtington ». Ce réseau RLAH travaille étroitement avec le réseau mondial de la MH. Osorio décrit les rénovations réalisées dans le centre d'activité pour les patients au Chili ce qui a conduit à une nette amélioration de leur qualité de vie.

13:30 - **Osorio**: Les patients interviewés racontent à quel point il est incroyable d'avoir un endroit où aller dans lequel ils ne subissent pas de discriminations du fait de leur maladie.

13:34 - **Taise Cadore** est le président de l'association brésilienne de la Maladie de Huntington

13:35 - **Cadore**: le grand nombre de patients atteints par la MH en Amérique latine pourrait remplir les essais cliniques avec des centaines de participants volontaires. Bien que les familles aient beaucoup participé à la recherche pour la maladie, elles n'ont quasiment pas eu de prise en charge de qualité. Vivre sans espoir est même pire que de vivre avec la maladie de Huntington.

13:39 - **Louise Vetter**, PDG de la société américaine de la maladie de Huntington s'adresse à l'audience sur le "rôle des familles dans la science de la MH"

13:41 - **Vetter**: Le HDSA a été fondée en 1968 par Marjorie Guthrie comme un endroit où les familles atteintes par la MH peuvent se rencontrer et partager leur expériences. « Prendre soin de » et « soigner » sont indivisibles dans le monde de la MH. Une armée de famille est active et



Le congrès

prête à faire plus. Comment recrute-t-on une armée de famille de la MH ? En les informant : <http://HDbuzz.net>, <http://HDSA.org> and <http://HDTrials.org>

13:46 - **Vetter**:: Le plus important et le plus ancien outil pour recruter et engager les membres des familles reste le dialogue en face-à-face! « Les ambassadeurs de la recherche » ont été volontaires pour participer à des études sur la MH et pour expliquer/partager leur expériences avec les autres. Il faut au moins une communauté pour se battre contre la MH - collaboration, communication et connections.

13:54 - **Matt Ellison**, fondateur de l'organisation pour la jeunesse de la MH (<http://hdyo.org>) parle de la « jeunesse et la MH ».

13:55 - **Ellison**: Les jeunes dans les familles MH font face à de nombreux challenges- la perte et le deuil, les responsabilités d'aidants, le stigmatisme social et bien d'autres. Le site internet HDYO est fait pour expliquer ces difficultés en fournissant des informations compréhensibles. Les jeunes membres de ces familles rapportent que les informations trouvées sur HDYO les ont aidés à naviguer à travers la maladie. HDYO a un employé à temps plein et plus de 100 volontaires, incluant un grand nombre de traducteurs acharnés.

14:05 - **Ellison** espère que les stigmates de la MH peuvent être réduits en éduquant les jeunes et leurs familles, ce qui les aiderait à réduire la souffrance causée par l'isolation sociale. Ellison peut être contacté à Matt@hdyo.org.

14:13 - **Ann Jones**, présidente de l'association internationale d'Huntington pose la question suivante “ Est-ce-que les organisations de la MH collaborent-elles assez ? Le nouveau site internet IHA sera bientôt disponible.

14:22 - **Robert Pacifici**, de CHDI demandent aux représentants des patients “ Est-ce-que les chercheurs devraient être plus spécifiques quant aux besoins des patients ? ».

14:23 - **Ann Jones** Il est possible que nous n'expliquions pas très bien ce que la « recherche » signifie au patient et nous devrions repenser notre approche.

14:25 - **Louise Vetter**: Quand on en vient à la contribution de la recherche, nous devons être capable de répondre à la question suivante “ qu'y a-t-il pour moi là-dedans ?”.

14:28 - **Alice Wexler**, fondation des maladies héréditaires, demande aux représentants des patients ce dont ils ont besoin pour commencer les groupes de soutien.

14:29 - **Taise Cadore**: Connecter les gens entre eux est difficile dans un pays aussi vaste que le Brésil, l'internet aide à forger des liens entre les patients.

14:37 –La première session scientifique est sur le point de commencer.

14:38 - **Elena Cattaneo** commence la session. Cattaneo est une des meilleurs expertes dans le monde de la recherche sur la MH & elle est récemment devenue sénatrice à vie en Italie. Cattaneo promet d'utiliser sa position au gouvernement Italien pour aider les familles de la MH

et de ne jamais abandonner cette communauté. Les recherches de Cattaneo se concentrent sur la huntingtine, la protéine causant la MH. Que fait la protéine huntingtine? Comment devient-elle pathogène dans la MH? Ce sont des questions fondamentales auxquelles nous n'avons que partiellement répondu. La huntingtine est essentielle au bon développement du cerveau dans l'embryon et tout au long de la vie.

14:41 - **Cattaneo**: Pourquoi avons-nous tous ce gène? Une question qui est de manière surprenante difficile à répondre ! La huntingtine a été conservée à travers l'évolution, elle est clairement importante. Est-ce-que le gène de la huntingtine est à la recherche d'un meilleur futur ? La huntingtine est apparue il y a 800 millions d'années dans un simple organisme qu'est la moisissure. La MH est causée par un trop grand nombre de répétitions CAG dans le gène MH. Au commencement, le gène n'avait aucune répétition CAG. Celle-ci est apparue en premier chez les oursins de mer !

14:44 - **Cattaneo**: Un millénaire est passé et le nombre de CAG a graduellement augmenté au fur et à mesure que les organismes se sont compliqués. Pourquoi les répétitions CAG augmentent au cours du temps dans la huntingtine ? Une possibilité est que les CAG soient liés au développement du comportement social. Une possibilité fascinante qu'elle est en train d'étudier. Les cellules souches en boîte de Pétri peuvent être orientées pour devenir des cellules matures du cerveau, nous permettant d'étudier les premiers processus du développement. Les cellules qui n'ont pas le gène de la MH ont des problèmes à créer des structures qui contribuent au développement des cellules cérébrales. En effet, les CAG dans le gène sont importants dans leur rôle de guider les cellules en développement. Cattaneo a étudié les détails de ce qui tourne mal dans les cellules en développement sans le gène MH, ce qui inclut comment les cellules restent ensemble.

«
Munoz-Sanjuan: Avec l'aide de Pfizer, CHDI espère pouvoir tester PDE-10 en essai clinique chez les patients début 2014



15:04 - **Tiago Outeiro**, Université de Göttingen, étudie comment les protéines des cellules s'assemblent pour créer une forme dont elles ont besoin pour travailler correctement. Les cellules ont des circuits de contrôle qualité complexes qui s'assurent que les protéines endommagées soient réparées ou dégradées. Outeiro utilise les cellules de levure pour étudier l'assemblage des protéines dans l'espoir de trouver des découvertes qui nous informeront sur les cellules du cerveau. Un gène impliqué dans la maladie de Parkinson semble être aussi modifié dans le cerveau des patients de la MH, et pourrait faire partie du « contrôle qualité ».

15:28 - **Marcy MacDonald**: le gène mutant de la MH est exprimé dans toutes les cellules -de la conception à la mort- donc chaque cellule du corps pourrait montrer des changements.

15:29 - **MacDonald**: Le développement de la MH est le processus d'une vie qui éventuellement cause suffisamment de dommages pour que les symptômes se développent. Les cellules sanguines avec le gène mutant de la MH ont moins d'énergie que les cellules normales. Nous

devrions essayer de découvrir les caractéristiques précoces de la MH aussi tôt que possible. Nous pouvons étudier les effets de la mutation de la MH sur le métabolisme (réaction chimique qui nous permet de rester en vie) en utilisant les souris modèles de la MH. Ces souris répondent différemment des souris normales quand elles sont soumises à des modifications drastiques de leur régime alimentaire. Les changements métaboliques reliés à la MH peuvent être visibles dans tous les tissus et pas seulement dans le cerveau. Un exemple des effets métaboliques de la mutation de la MH est la manière dont le foie gère le glucose (sucre).

15:40 (Ce travail a été traité par le créateur d'HDBuzz Jeff Carroll, qui s'excuse de tweeter pendant que MacDonald est en train de parler !)

15:42- Ces résultats sont en accord avec certaines observations faites chez les patients telles que la perte de poids et qu'ils se portent mieux s'ils sont mieux nourris.

15:42 - **MacDonald**: La recherche est possible par le soutien des patients et des familles. Elle dépend de la participation des personnes affectées par la MH.

15:43 -**Ignacio Munoz-Sanjuan** de la fondation CHDI va parler des synapses. Les synapses sont les connections entre les neurones. Les messages chimiques permettent aux neurones avoisinants de communiquer les uns avec les autres.

15:44 - **Munoz-Sanjuan** commence par nous rappeler ce qui motive les chercheurs, à savoir le facteur humain dans la MH - spécialement ici en Amérique latine. Nous avons besoin de nous concentrer sur la prévention des dommages causés par la huntingtine mutante, ET de réduire ces effets dévastateurs. CHDI travaille comme une plateforme qui sponsorise et coordonne les chercheurs à travers le monde. Certains scientifiques de renommée mondiale travaillent aujourd'hui sur les synapses dans la MH. La plupart des traitements des maladies neurodégénératives ciblent les synapses. Les études comme TRACK-HD visant à comprendre les changements qui ont lieu dans le cerveau au cours de la maladie, sont cruciales pour l'établissement de futurs essais cliniques. La maladie cause une modification des circuits dans le cerveau qui commence précocement et de manière expansive. Ce sont ces cibles là que nous devons viser avec nos traitements. Les ganglions de la base qui sont la région affectée précocement dans la MH sont importants pour le mouvement et le raisonnement. Le striatum contient différents types de cellules et pas seulement les neurones (les cellules qui pensent) mais aussi celles qui réparent et protègent. Les astrocytes (cellules de support) sont probablement plus importants dans la MH que ce qu'on pensait. Les différentes caractéristiques de la maladie telles que les problèmes de mouvements et de dépression pourraient être dus à des modifications des ganglions de la base. Les résultats préliminaires : la stimulation électrique des ganglions de la base (stimulation cérébrale profonde) peut réduire les mouvements involontaires.

15:55 - **Munoz-Sanjuan** les efforts de CHDI pour étudier les synapses sont concentrés sur la restauration de leur fonction. Il y a différentes cibles possibles qui sont étudiées pour les ganglions de la base. N'importe laquelle peut amener à de nouveaux traitements. CHDI utilisent des modèles murins, des coupes de cerveaux et des technologies de pointe pour étudier les

synapses. La communication entre les lobes frontaux et les ganglions de la base se détériore progressivement dans la MH. Un type de cellule cérébrale appelé neurones épineux de taille moyenne est plus particulièrement affecté très tôt dans la maladie. Ils ont des propriétés électriques anormales. Ces neurones épineux de taille moyenne sont hyper-excitables dans la MH.

16:00 - **Munoz-Sanjuan**: Les enzymes phosphodiésterases, ou PDE, sont chargées de nettoyer les molécules de signalisation à la synapse (un peu comme PacMan). Un traitement inhibant un PDE permet de diminuer les propriétés d'hyper-excitabilité des neurones épineux de taille moyenne. Ce traitement est appelé PDE-10. CHDI étudie les niveaux de PDE-10 chez les patients humains de la MH et ont trouvé des taux anormaux, suggérant que l'inhibiteur de PDE-10 pourrait marcher. L'administration de l'inhibiteur de PDE-10 chez des souris modèles de la MH pendant 4 mois améliore la composante électrique, comparé aux souris contrôles. CHDI est en train d'étudier POURQUOI ce traitement fonctionne chez les souris et planifie des essais humains. Avec l'aide de Pfizer, CHDI espère que les essais de PDE-10 pourront commencer chez l'humain début 2014 !

17:11 - **Emilia Gatto** décrit une augmentation de l'incidence juvénile de la MH en Amérique latine comparée à l'Amérique du Nord et l'Europe. Beaucoup reste à apprendre au sujet de la prévalence de la MH en Amérique latine. L'étude suggère que des améliorations pourraient être faites concernant la prise en charge des patients en Amérique du sud. Depuis, 2013, 14 cliniques dédiées à la MH en Amérique Latine ont rejoint le réseau « Red Latino-Americana de Huntington ».

17:18 - **Andrew Churchyard**, de l'université de Monash, résume ce qui est connu à propos de la MH en Asie et en Océanie . Churchyard pose la question suivante : Pouvons-nous présumer que la MH soit la même dans des pays où la génétique est différente ?

17:28 - **Churchyard**: Il y a très peu d'études publiées examinant la prévalence de la MH dans les pays d'Asie tel que le Japon ou Taiwan. Le peu d'études suggère que la maladie soit plus rare en Asie que dans le nord de l'Amérique ou en Europe. Grâce à l'immigration et aux premiers migrants ayant la MH, elle est aujourd'hui communément retrouvée en Tasmanie, Australie. De nombreux pays ont des patients MH mais n'ont pas plus d'informations à fournir.

17:36 - **Oliver Quarrell** de l'hôpital des enfants de Sheffield a étudié la prévalence des cas juvéniles de la MH. 17:37 - **Quarrell**: Par définition, la forme « Juvénile » de la maladie se manifeste chez les patients de moins de 20 ans. Cette forme de la MH est étudiée depuis 1888. Les historiens ont estimé la fréquence de celle-ci. Quarrell et ses collègues ont combiné les informations de presque toutes les études publiées concernant les cas juvéniles, et l'ont estimé à 5% des patients de la MH. Nous ne savons pas encore si les patients avec des formes juvéniles ont une progression plus rapide ou plus lente de la maladie comparée aux adultes.

Conclusions au coucher du soleil

Aujourd'hui nous avons eu un aperçu quelques sujets qui vont être explorés en détail pendant le congrès. Nous avons voyagé 800 millions d'années en arrière à la naissance du gène de la huntingtine et regardé vers le futur avec le prochain essai clinique- probablement l'année prochaine- de nouveaux traitements visant à améliorer le fonctionnement du cerveau dans la MH. La scène est prête pour encore 3 jours de nouvelles passionnantes et nous allons vous tenir au courant chaque jour via tweeter : Buzzilia Twitter feed.

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

l'histoire de l'article

19 septembre 2013

Première édition

19 septembre 2013

Corrections mineures

🕒 19 septembre 2013

Corrections mineures

Glossaire

Stimulation cérébrale profonde Stimulation directe du cerveau en utilisant des impulsions électriques

Maladie de Parkinson Une maladie neurodégénérative qui, comme la MH, implique des problèmes de coordination motrice

Protéine huntingtine La protéine produite par le gène MH.

Cellules souches Cellules qui peuvent se différencier en différents types de cellules

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

Essai clinique Expériences très soigneusement planifiées, conçues pour répondre à des questions spécifiques sur la façon dont un médicament affecte les êtres humains.

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

Prévalence Estimation du nombre de personnes atteintes par une maladie

Embryon Stade le plus précoce du développement du bébé qui n'est alors que quelques cellules.

Synapse Lieu de connexion entre deux neurones dans le cerveau

PDE-10 une protéine du cerveau qui peut être à la fois une bonne cible thérapeutique et un biomarqueur dans la MH. On trouve PDE10 presque exclusivement dans les parties du cerveau où les cellules cérébrales meurent dans la MH.

© 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/138>