

'Buzzilia' - Congrès mondial sur la maladie de Huntington : 2ème jour

Buzzilia, jour 2 : le tour d'horizon des événements du Congrès mondial sur la MH à Rio de Janeiro, par Jeff et Ed



Par Dr Jeff Carroll | 20 septembre 2013 | Edité par Dr Ed Wild

Traduit par Michelle Delabye & Dominique Czaplinski
Initialement publié le 16 septembre 2013

Notre second compte-rendu quotidien en direct du Congrès mondial sur la MH à Rio de Janeiro, Brésil.

08:06 – Bonjour de Rio pour le deuxième jour du congrès mondial sur la maladie de Huntington.

08:07 – Nous commençons la journée par une session sur les 'biomarqueurs' – des choses que nous pouvons mesurer chez les personnes et qui peuvent nous aider à développer et à tester des médicaments.



Roberto Weiser nous fait un résumé sur la situation au Venezuela où la MH est exceptionnellement fréquente

08:08 - **Alexandra Durr** de l'Institut Marie Curie, Paris, débute la session avec un exposé sur l'étude TRACK-HD.

08:08 - TRACK-HD a été dirigée par le Professeur Sarah TABRIZI à Londres. Le Professeur Durr dirige le site de Paris et a un intérêt particulier pour les changements métaboliques. Cette étude s'est achevée cette année et a produit une panoplie de mesures que nous pouvons utiliser pour exécuter des essais cliniques.

08:11 – **Durr** : La MH a une longue phase pré-symptomatique avant que les symptômes n'apparaissent, et les personnes peuvent effectuer un test afin de savoir si elles sont à risque. Cela nous permet d'étudier et de comprendre les premiers stades de la maladie et offre la possibilité de traiter tôt afin de prévenir l'apparition. C'est un gros avantage par rapport à d'autres maladies neurodégénératives, où un diagnostic précoce n'est pas possible. La phase présymptomatique pose, également, des défis. Il est très difficile de détecter des choses qui sont différentes dans la MH pré-symptomatique.

08:14 - **Durr**: TRACK-HD a été réalisée à travers quatre sites – Londres, Paris, Leiden (NL) et Vancouver. L'étude a été gérée comme un essai clinique sans médicament – l'accent a été mis sur la collecte des meilleures données et sur la cohérence entre les sites. L'IRM a été utilisée pour évaluer l'atrophie ou le rétrécissement du cerveau. Le cerveau de tout le monde se rétrécit tout le temps ! Dans le cadre de la MH, cela arrive un peu plus rapidement. La qualité des données d'imagerie de l'étude TRACK-HD permet de nombreuses analyses détaillées, révélant de nouveaux aspects de la MH. La boîte à outils de TRACK-HD nous permet de calculer le nombre de personnes nécessaires pour chaque essai clinique envisagé.

08:28 – **Durr** : Malgré les changements dans le cerveau, lesquels sont détectables, les personnes MH pré-symptomatiques continuent de fonctionner normalement. Le cerveau sait bien compenser. TRACK-HD nous révèle qu'il a beaucoup de choses à préserver dans le cerveau MH. L'étude TrackOn-HD se concentre sur la découverte de ces mécanismes de compensation, afin que nous puissions peut-être les améliorer. Plusieurs essais cliniques sont en cours d'élaboration, en utilisant les découvertes de TRACK-HD afin de nous aider à les concevoir.

08:48 – Ensuite, **Karl Kieburtz** (Université de Rochester) se penche sur ce que des études, comme TRACK-HD et PREDICT-HD, ont apporté pour permettre des essais cliniques. Des médicaments doivent être approuvés pour traiter des maladies, et non le rétrécissement du cerveau et autres biomarqueurs. PREDICT-HD a impliqué un grand nombre de personnes porteuses de la mutation MH, pré-symptomatiques, à travers 32 sites. Quelles sont les différences entre TRACK-HD et PREDICT-HD ? TRACK-HD a un plus large éventail de critères d'entrée, incluant des personnes présentant les symptômes de la MH. Les deux études ont trouvé des mesures fiables de changement à travers le spectre de la MH ; des techniques d'imagerie du cerveau pouvant être de puissants moyens pour évaluer la progression de la MH. De simples tests cognitifs (pensée) sont également de bonnes mesures de la progression.

09:01 – **Kieburtz** : Alors ... comment ces études peuvent-elles nous aider à obtenir de nouveaux médicaments testés et approuvés pour la MH ? Les organismes de réglementation, tels que la FDA, sont très prudents, imposant des critères très stricts pour l'approbation de médicaments à usage humain. La FDA a récemment indiqué qu'elle était disposée à assouplir les critères pour la maladie d'Alzheimer. La FDA semble maintenant prête à prendre en considération les biomarqueurs pour décider d'approuver, ou non, un médicament pour les maladies très précoces du cerveau. Un seul médicament (tetrabenazine / Xenazine) est spécifiquement autorisé aux USA pour traiter la chorée, causée par la MH.

09:41 - **Ralf Reilmann** – Les cliniciens, travaillant dans le cadre de la MH, ont besoin de donner de bonnes mesures scientifiques fondamentales qu'ils peuvent utiliser dans des essais de médicaments.

09:43 – **Reilmann** : Les changements observés dans les cerveaux des personnes porteuses de la mutation MH sont-ils utiles en tant que mesures de résultat dans les essais cliniques ? Reilmann est un spécialiste des troubles moteurs, et soutient que les changements moteurs sont une très bonne mesure de la progression de la MH. Les outils utilisés pour évaluer les changements moteurs chez les patients MH ne fonctionnent pas très bien chez les personnes porteuses de la mutation MH, lesquelles ne sont pas encore malades. Reilmann construit des machines sur mesure, utilisées pour évaluer les changements moteurs beaucoup plus subtils chez les personnes porteuses de la mutation MH. Des changements moteurs très subtils peuvent être détectés chez les patients porteurs de la mutation MH, même 10-20 ans avant qu'ils ne soient malades. Certaines des machines de Reilmann obligent les personnes à pousser un levier avec leur langue, en essayant de maintenir une pression constante. Les patients MH ont des difficultés pour tirer leur langue et la maintenir stable – ce qui a été remarqué par le Dr Huntington en 1872. Reilmann estime que certains des changements moteurs, qui ont été décrits, pourraient être utilisés comme mesures dans les essais sur les médicaments MH. Il pense que ces changements moteurs précoces chez les personnes porteuses de la mutation ne signifient pas que les personnes, ayant ces changements, sont 'malades'. L'équipe de Reilmann a testé ses nouveaux tests de motricité dans un essai de patients MH, et les tâches ont bien fonctionné, avec des 'effets placebo faibles'.

10:04 - **Julie Stout**, de l'université de Monash, étudie la manière dont les capacités de pensée, ou 'cognition', changent au cours de la vie des personnes porteuses de la MH. Les types particuliers de problèmes cognitifs varient d'un patient MH à l'autre. Stout travaille pour comparer les différents types de questionnaires et de tests, afin d'évaluer les difficultés cognitives des personnes. Même les personnes porteuses de la mutation MH, qui ne sont pas encore malades, montrent de subtils changements s'agissant de la cognition – même si les changements évalués sont très faibles. Les changements dans la cognition, évalués chez les personnes porteuses de la mutation MH, sont lents et subtils au fil du temps. Des tests spécifiques, comme une simple tâche consistant à tracer un cercle, sont assez précis pour prédire quand les personnes présenteront des symptômes de la MH. Stout et d'autres chercheurs ont remarqué que, dans le cadre de la MH, les changements de forme du cerveau se produisent longtemps avant les signes de perturbation de la pensée et de la motricité. Le cerveau a une surprenante capacité à faire face aux dommages causés par la MH, fonctionnant normalement pendant une longue période, avant de devenir dysfonctionnel. Des scans suggèrent que les personnes porteuses de la mutation MH pourraient utiliser différemment leur cerveau pour résoudre des tâches complexes. Il existe certaines données suggérant que le fait d'avoir un mode de vie plus 'passif' pourrait conduire aux premiers symptômes de la MH – nous devrions tous rester actifs ! **Stout** présente des données suggérant que le stress peut être mauvais pour la performance mémorielle des patients MH. Stout résume en suggérant qu'il existe de bonnes preuves selon lesquelles les problèmes cognitifs dans le cadre de la MH sont sujets à modification par l'environnement.

10:33 - **Rachael Scahill**, UCL, utilise des scanners cérébraux très puissants pour étudier les changements de forme du cerveau chez les personnes porteuses de la mutation MH.

10:36 – **Scahill** : les changements de forme du cerveau sont importants uniquement s'ils provoquent des symptômes chez les porteurs de la mutation MH. Les données de l'étude TRACK-HD suggèrent que le fait d'avoir un rétrécissement plus rapide du cerveau est lié au fait d'une progression susceptible de déclarer la MH. La bonne nouvelle, s'agissant de tous ces changements du cerveau : nous pourrions être en mesure de les utiliser dans des essais, à la recherche d'améliorations après le traitement. Nous devons utiliser à la fois l'imagerie cérébrale et des évaluations du fonctionnement des personnes afin d'obtenir un tableau convenable de la progression de la MH.

Une grande caractéristique de ce congrès mondial sur la MH est que la plupart des scientifiques font leurs présentations deux fois – une fois pour leurs pairs et à nouveau pour les membres des familles MH. Nous approuvons complètement l'idée de scientifiques communiquant directement et clairement leurs recherches avec les personnes directement touchées !

12:37 - **Anna Wickenberg**, de Teva pharmaceuticals, décrit les efforts de cette compagnie pharmaceutique dans le cadre de la MH . Teva possède deux médicaments en cours de développement pour traiter la MH ; le premier tente de réduire 'l'inflammation' dans le cerveau. Dans le cadre de MH, les cellules immunitaires, dont celles dans le cerveau, sont hyperactives. Le fait de les calmer pourrait, peut-être, être utile ? Teva a un médicament, Laquinimod, calmant les cellules immunitaires du cerveau. Ils sont intéressés pour le tester dans le cadre de la MH, afin de voir si celui-ci est bénéfique. L'autre médicament MH de Teva est 'Pridopidine', autrefois appelé 'ACR-16', testé par la compagnie Neurosearch lors de deux essais de patients MH – MermaiHD (Europe) et HART (US + Canada), et acheté par la suite par Teva. 'Pridopidine' avait des effets bénéfiques sur les symptômes moteurs de la MH, en particulier à des doses élevées, mais les essais n'ont pas été assez convaincants.

12:49 – Teva et ses collaborateurs envisagent un nouvel essai en 2014, les résultats seront publiés en 2015, en essayant de trouver le bon dosage. Ce nouvel essai portera sur un large éventail de tests moteurs, afin de voir si des doses plus élevées de pridopidine sont utiles. Juste au cas où vous seriez perdus – Pridopidine est également appelé 'Huntexil'!

13:00 - Bernhard Landwehrmeyer pose la question – lors d'essais de médicaments dans le cadre de la MH, devons-nous nous soucier du bien-être des personnes ou d'un meilleur fonctionnement ? Les organismes approuvant les médicaments ont suggéré des méthodes afin de trouver des mesures significatives d'amélioration des symptômes chez les patients MH.

13:04 – **Landwehrmeyer** : Trouver de bonnes mesures s'agissant des symptômes MH est difficile, car ils changent au cours de la maladie. Prévoir qu'un traitement est bénéfique pour la vie des patients est un défi difficile, mais digne d'efforts.

13:09 - **Ralf Reilmann** a ouvert l'Institut Georges Huntington en Allemagne - <http://george-huntington-institut.de/>



Les personnes se réunissent pour Buzzilia : des vidéos seront mises en ligne sur hdbuzz.net après la conférence

13:10 – Reilmann pose la question – sommes-nous en mesure de recruter un nombre suffisant de patients MH pour les prochains essais cliniques ? Plus de 12.000 sujets, dans 18 pays de l'Europe, ont rejoint l'étude REGISTRY, suggérant que les patients veulent s'impliquer. Une étude observationnelle de la MH, appelée Enroll, compte déjà plus de 1.000 patients dans les Amériques, en Australie et en Nouvelle-Zélande.

13:14 – **Reilmann** : Le Huntington Study Group et le réseau européen MH (EHDN) ont, tous les deux, réalisé de bons essais cliniques dans le cadre de la MH – prouvant que cela est possible. Sur la base de son expérience dans le cadre d'essais sur des médicaments MH, Reilmann estime qu'un recrutement rapide pour de futurs essais est possible.

14:01 - **Landwehrmeyer** ouvre la session de l'après-midi sur ce qu'il appelle l'une des aptitudes les plus importantes des personnes touchées par la MH – faire face. Aam Hubers de Leiden étudie le phénomène du suicide dans le cadre de la MH – que savons-nous à ce sujet ? Des études publiées suggèrent que le suicide est 2 à 8 fois plus fréquent dans le cadre de la MH que dans la population générale. Les pensées suicidaires des patients MH semblent survenir à un stade où ils ont perdu leur indépendance et deviennent plus dépendants des soins. L'information existante étant clairsemée, Hubers s'est mis à étudier un grand nombre de patients MH, à travers le temps, pour comprendre le suicide dans le cadre de la MH. Hubers s'est demandé – quels facteurs amènent les personnes porteuses de la mutation MH à penser au suicide, ou à le tenter ? Environ 20% des personnes porteuses de la mutation, étudiées par Hubers, avec ou sans les symptômes MH, ont pensé au suicide au cours du mois dernier. Les études de Hubers tendent à suggérer que les patients MH qui se disent déprimés semblent présenter un risque plus élevé de suicide. Hubers recommande que les patients MH souffrant de dépression soient soigneusement surveillés pour des signes de pensées suicidaires, basés sur un risque accru.

14:26 - **Ken Serbin** - blogueur de 'Gene Veritas' – aborde le sujet de l'aptitude 'faire face'. Son blog au sujet de la MH peut être consulté à - <http://curehd.blogspot.com>

14:27 - Serbin a des liens profonds au Brésil, étudiant l'histoire brésilienne, de par sa profession. Il partage les combats de sa famille contre la MH, ayant eu seulement connaissance de la maladie lorsque sa mère a commencé à en présenter les signes. Serbin partage avec le congrès ses

stratégies d'adaptation pour vivre dans une famille MH. La première de ses stratégies est de se tenir informé au sujet de la maladie, qu'il appelle les 'bases de plaidoyer et d'espoir'. Il décrit comment il s'engage activement contre la MH, par des exercices, en mangeant sainement et en prenant des suppléments, espérant que tout cela pourrait l'aider. Serbin a le sentiment que la réalisation de son blog a été une aide précieuse pour faire face émotionnellement à la vie dans une famille MH. Serbin aux familles HD : Il est temps d'être un avocat, racontez votre histoire !

14:51 - Serbin: « En tant que porteurs de gènes, nous vivons dans une nouvelle ère d'espoir ».

14:58 - Charles Sabine intervient au congrès. Vous pouvez lire ses combats contre la MH ici - <http://moreintelligentlife.com/content/laura-spinney/health-different-battle>.

15:02 - Sabine, après avoir été testé positif à la MH, s'est entendu dire 'Il n'y a rien que vous puissiez faire avec cette maladie, juste vivre votre vie du mieux que vous le puissiez'. Sabine a montré que ceci était complètement incorrect, depuis qu'il s'est engagé activement dans la lutte contre la MH.

15:04 – **Sabine** : Une des conséquences sinistres de la MH est le sentiment d'isolement ressenti par les familles MH. Les médias sociaux permettent aux jeunes issus de familles MH de se connecter, les aidant à lutter contre ce sentiment. « Personne ne va venir avec une baguette magique qui guérira immédiatement la MH ». Au lieu de cela, il croît que la guérison viendra sous la forme de traitements de plus en plus efficaces qui seront développés au fil du temps. Développer chacun de ces traitements individuels nécessite l'implication d'une communauté MH engagée. Sabine aux chercheurs : « Même de petites avancées dans le laboratoire permettent à l'esprit de continuer et d'avancer ».

15:17 - Sabine, une des raisons d'avoir de l'espoir : 'Le meilleur de l'humanité encercle la MH'.

16:18 - **Roberto Weiser** décrit l'expérience des patients MH au Vénézuéla – des familles dont l'ADN a contribué à la découverte du gène MH.

16:20 - **Peg Nopoulos** aborde le sujet de la MH juvénile, un sujet d'étude de son équipe à l'Université de l'Iowa. Elle note que les aspects de la MH juvénile peuvent être très différents de ceux des symptômes qui apparaissent chez les patients adultes. Nopoulos s'est intéressée aux changements qui surviennent très tôt chez les personnes atteintes de la mutation MH, même pendant l'enfance et l'adolescence. Elle étudie les structures du cerveau chez les enfants issus de familles MH, aux fins d'essayer de comprendre s'il existe des changements dans leur développement précoce.

16:44 - **Carlos Cosentino**, un médecin de Lima au Pérou, s'est intéressé au fait de savoir si la présentation des symptômes MH varie selon les pays. Le tout premier compte-rendu sur la MH au Pérou a été publié en 1950. Canete, une région du sud du Pérou, est une région avec une incidence de MH beaucoup plus grande que la moyenne. Il estime que les patients MH, au Pérou,

présentent des symptômes très similaires par rapport à d'autres patients MH à travers le monde. Francisco Cardoso, de Belo Horizonte au Brésil, parle de 'diagnostic différentiel' de la MH – cela ressemble à la MH mais cela ne l'est pas ?

17:03 – **Cardoso** : La plupart des cas de suspicion de MH le sont sur des tests génétiques MH, mais dans environ 1% des cas le test MH est négatif – ils n'ont pas la MH. Ces cas sont appelés des troubles comme la MH, ou sosies MH. Il est difficile de déterminer la fréquence de ces cas de 'sosies MH' car ils varient beaucoup selon la géographie et la connaissance des médecins. Une maladie appelée HD-like-2 ou HDL2 est assez fréquente au Brésil car elle tend à affecter les personnes ayant des ancêtres africains. Un autre imitateur de la MH est une la maladie appelée ASC17 (Ataxie spinocérébelleuse type 17) - rappelons que ces maladies sont toutes rares. D'une manière générale, si cela ressemble à la MH, c'est probablement la MH, en particulier dans une famille où la MH est connue).

Conclusions

Aujourd'hui, de grands progrès au cours de la dernière décennie ont été soulignés dans le développement de biomarqueurs qui nous aideront à réaliser des essais – et donc des médicaments – une réalité. Nous avons également entendu parler de certains détails des prochains essais. Il y a beaucoup plus à venir dans le prochain jour et demi, alors restez connectés !

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt [Pour plus d'informations sur notre politique d'information voir notre FAQ ...](#)

GLOSSAIRE

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

inflammation L'activation du système immunitaire, supposée être impliquée dans le processus de la MH

Placebo Un placebo est un médicament factice ne contenant pas d'ingrédients actifs. L'effet placebo est un effet psychologique poussant les gens à se sentir mieux, même s'ils prennent une pilule qui ne fonctionne pas.

Chorée Mouvements involontaires, irréguliers qui sont communément observés 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](https://fr.hdbuzz.net)

Cré le 21 juillet 2018 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/139>

Certains textes sur cette page n'ont pas encore été traduits. Ils sont affichés ci-dessous dans leurs langues originales.
Nous travaillons pour traduire tout le contenu dès que possible.