

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 : 3ème jour



Buzzilia, jour 3 : le tour d'horizon des événements du Congrès mondial sur la MH à Rio de Janeiro, par Jeff et Ed

Par Dr Ed Wild le 25 septembre 2013

Edité par Dr Jeff Carroll; Traduit par Michelle Delabye & Dominique Czaplinski

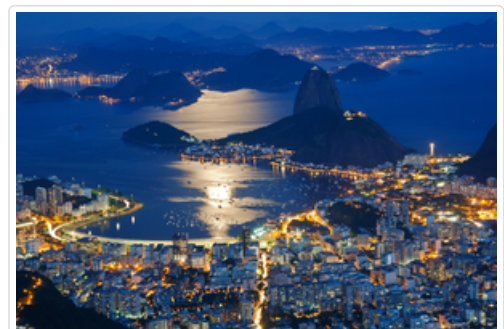
Initialement publié le 17 septembre 2013

Notre troisième compte-rendu quotidien en direct du Congrès mondial sur la maladie de Huntington à Rio de Janeiro, Brésil.

08:05 - Nous sommes de retour pour le troisième jour du Congrès mondial sur la maladie de Huntington à Rio de Janeiro.

08:07 - **Jim Gusella**, un des leaders dans l'examen du gène MH, aborde le pourquoi génétique, encore important dans le cadre de la MH. Celui-ci s'est intéressé à la variation de l'âge d'apparition des symptômes MH chez les personnes, et une partie de cette variation est génétique. L'équipe de Gusella a recherché d'autres facteurs génétiques qui peuvent avoir une incidence sur l'apparition, plus tôt ou plus tard, des symptômes.

08:11 – **Gusella** : Curieusement, bien que le fait d'avoir un gène MH mutant cause la MH, avoir deux copies ne semblent pas aggraver la maladie. Il a été envisagé que les variations dans la séquence d'un certain nombre d'autres gènes contribuent à la date d'apparition de la maladie. Gusella rappelle qu'un grand nombre de ces intervenants génétiques envisagés ont été pris en considération dans une étude, mais ils ne parviennent pas à les reproduire dans d'autres. Gusella vérifie maintenant l'ensemble du génome des patients MH pour essayer de trouver des variations associées à l'apparition précoce ou tardive de la MH. Ce type d'étude nécessite des milliers d'échantillons d'ADN issus des patients MH. Gusella estime que la variation de l'âge d'apparition de la MH est une source d'espoir, car celle-ci suggère qu'il est possible de retarder l'apparition.



La tenue du Congrès en Amérique Latine a apporté des aperçus uniques issus d'une partie du monde où beaucoup de travaux sont nécessaires pour améliorer la recherche et les soins.

08:29 - **Gusella** : Nous avons juste besoin de trouver les bons gènes !

08:30 - Lesley Jones aborde le sujet des 'modèles' animaux de la MH qui peuvent nous en dire plus sur la MH. Jones constate qu'un certain nombre de changements ont, tout d'abord, été observés chez les animaux, et plus tard chez les patients MH.

08:33 – **Jones** : Bien que les modèles murins de la MH soient génétiquement précis, ils ne nous ont pas encore aidé à développer de bons médicaments pour la MH. Pourquoi ? De nombreux résultats chez les souris ne se retrouvent pas lorsque l'expérience est répétée, en raison d'incohérences dans les comptes-rendus et les expériences. C'est l'une des raisons selon lesquelles, les 'percées' chez les souris n'ont, jusqu'à présent, pas abouti à des traitements pour la MH. Travailler avec des souris est difficile, et il existe un certain nombre de variables dans la manipulation qui peut modifier le résultat d'une expérience. Nous devons obtenir une meilleure standardisation de notre approche relative à la recherche sur les animaux, afin de trier les 'vrais' résultats issus des modèles MH. Jones fait parti d'un groupe de travail pour comparer soigneusement les différents modèles murins de la MH.

08:42 - **Jones** : Les nouvelles technologies génétiques peuvent permettre de comparer les souris et les humains aux fins de savoir lequel, parmi les nombreux modèles, est le plus proche des patients MH. L'analyse des réseaux des gènes et des activités chez les modèles animaux MH peut révéler des modèles que l'étude individuelle de molécules peut manquer. Un des moyens de voir si les résultats chez les animaux sont utiles est de voir si les patients humains ont des différences génétiques dans ces voies. Afin de comprendre le signal génétique issu des parasites, nous avons besoin d'informations détaillées sur les antécédents familiaux.

08:51 - **Laura Bannach Jardim**, une scientifique brésilienne étudiant la MH, aborde les aspects génétiques de la MH spécifiques à l'Amérique Latine.

08:52 – **Laura Bannach Jardim** : Jusqu'à présent, nous n'avons pas été très bons s'agissant de la collecte des renseignements concernant les antécédents familiaux, mais ceci est réellement important. Elle rappelle au congrès la diversité complexe de la population d'Amérique Latine, comprenant des gènes européens, indigènes et africains. Bien qu'il existe 600 millions de personnes en Amérique Latine, nous ne connaissons pas le nombre exact de personnes touchées par la MH. La fréquence élevée de la MH au Vénézuéla a été constatée dès les années 1950, où les familles ont continué à contribuer à la recherche sur le gène MH. Jardim constate que plusieurs autres régions au Pérou et au Brésil ont une fréquence élevée de MH.

09:16 - **Anita Goh** étudie, à l'université de Melbourne, la discrimination génétique à l'encontre des patients et des familles MH.

09:19 - **Goh** : Nous vivons dans une ère où les personnes peuvent obtenir sur eux-mêmes beaucoup d'informations génétiques, souvent sans aide pour les comprendre. Des compagnies, comme 23AndMe donne aux personnes beaucoup d'informations génétiques sans les aider à comprendre les implications. La 'discrimination génétique' est un traitement différencié ou un déni des droits fondés sur l'information génétique. Goh a étudié la discrimination génétique chez

les personnes porteuses de la mutation, en Australie, dans le cadre de l'étude PREDICT-HD. Environ un tiers des personnes porteuses de la mutation MH ayant répondu à l'enquête de Goh ont déclaré avoir été victimes de discrimination génétique. De nombreuses personnes, interrogées par Goh, ont rencontré des problèmes lors de la souscription d'une assurance-vie après leur test génétique. Goh a lancé un site pour aider les familles MH australiennes à faire face à la discrimination génétique ('Genetic Discrimination: Know your rights'- <http://www.respondgeneticdiscrimination.com/>).

09:48 - **Katharina Kubera** résume un certain nombre d'études sur les scans cérébraux, lesquels montrent les premiers changements dans la façon qu'a le cerveau de fonctionner chez les personnes porteuses de la mutation. Ces changements semblent précéder des changements de forme du cerveau, ce qui signifie que les cerveaux MH pourraient compenser la MH depuis des décennies. L'idée de 'compensation' a été un thème du congrès mondial. Les cerveaux semblent être, en réalité, assez bons pour faire face aux dommages causés par la MH pendant une longue période.

09:57 - **Michael Orth** étudie les changements psychologiques associés à la MH. Il constate que les scanners cérébraux montrent une atrophie précoce chez les personnes porteuses de la mutation MH, mais les performances mentales de celles-ci demeurent normales pendant une longue période. Orth utilise une technique vraiment cool, appelée la 'stimulation magnétique transcranienne' pour étudier le fonctionnement du cerveau dans le cadre de la MH. Celle-ci lui permet de désactiver temporairement une partie du cerveau. Regarder le cerveau s'éveiller est un moyen unique d'étudier le fonctionnement du cerveau MH.



Gusella vérifie maintenant l'ensemble du génome des patients MH pour tenter de trouver des variations associées à l'apparition précoce ou tardive de la MH. Ce type d'étude nécessite des milliers d'échantillons d'ADN de patients MH.

10:16 - **Tiago Mestre**, de Toronto, s'intéresse, chez les patients MH, aux changements dans le liquide qui entoure le cerveau – le liquide céphalo-rachidien. Le cerveau baigne dans ce liquide, bien que celui-ci soit recueilli à partir de la colonne vertébrale ; c'est donc un bon endroit pour rechercher les premiers changements dans le cerveau. L'objectif de Mestre est de rechercher les différences dans le liquide céphalo-rachidien des patients MH, dans l'espoir que ces changements pourraient être corrigés lors d'un essai clinique. Il suggère que dans la maladie d'Alzheimer, il existe des changements spécifiques observés dans le liquide céphalo-rachidien. Dans le cadre de la MH, nous n'en sommes pas encore là. Heureusement, nous pouvons tirer des leçons à partir des expériences réalisées dans d'autres maladies, comme la maladie d'Alzheimer.



10:35 - **Christina Sampaio**, chef de clinique au sein de CHDI, travaille sur le développement de nouveaux traitements pour la MH et leurs tests. Elle s'est intéressée aux 'biomarqueurs' dans le cadre de la MH. CHDI a une équipe travaillant sur le développement de biomarqueurs pour la

MH.

13:24 – Au cours de la session ‘familles’, **Ignacio Munoz-Sanjuan** a parlé du programme ‘FactorH’, visant à améliorer la qualité de vie des personnes impactées par la maladie de Huntington en Amérique Latine. FactorH est un programme social à but non lucratif et n’est affilié à aucune formation scientifique ou autre institution.

13:27 - **Munoz-Sanjuan** : FactorH a pour objectif de réaliser des projets spécifiques, en liaison avec des ONG ; à éveiller la conscience et à mobiliser les communautés locales. Il travaille avec Habitat pour l’Humanité afin d’orienter l’aide indispensable aux familles latino-américains touchées par la MH.

14:15 – La prochaine session est importante : **le test génétique** dans le cadre de la MH et tout ce qu’il y a autour de ce test ‘prédictif’. Le test prédictif permet à toute personne à risque de savoir si elle a la mutation responsable de la MH. Si la mutation est présente, cela signifie que la personne développera les symptômes à un certain moment au cours de sa vie. Effectuer ou non le test est une question difficile et personnelle, à laquelle il n’y a pas de bonne ou mauvaise réponse. Le conseil génétique d’un expert est indispensable pour s’assurer qu’une personne a été pleinement informée et a eu assez de temps pour réfléchir. Des directives internationales existent afin de s’assurer que le conseil génétique est fiable, détaillée et présenté de manière experte.

14:20 - **Rhona Macleod** nous informe des mises à jour sur les directives actuelles.

14:22 - **Macleod** : Il existe une zone de confusion, la zone grise entre un test nettement positif et un test nettement négatif. Des résultats dans la zone grise sont rares et des recherches récentes peuvent nous aider à les comprendre. Le test prédictif ne peut être effectué chez les enfants car il leur enlève leur droit à choisir pour eux-mêmes. C’est un point contre-versé. Les directives, rédigées en 1994, auraient besoin d’être mises à jour au regard des nouvelles expériences et preuves scientifiques. La Fédération Mondiale de Neurologie et l’Association Internationale Huntington revoient les directives. Aucun changement n’est gravé dans la pierre et les mises à jour devront être approuvées par la communauté MH.

14:42 - **Asun Martinez**, représentant l’IHA, suggère que les directives doivent être revues et mieux contrôlées afin de s’assurer qu’elles sont respectées.

14:48 - **Claudia Perandones** (Argentine) constate que, dans beaucoup de pays d’Amérique latine, le test génétique n’est pas disponible ou réalisé sans consultation adéquate.

14:56 – Nous avons entendu d’un membre d’une famille brésilienne que 40 membres d’une famille ont été testés par un laboratoire privé et tous les résultats ont été adressés à une personne. C’était désastreux – c’est pourquoi des directives sont conçues, afin d’éviter ce genre de choses.



Aujourd'hui, c'est l'avant-dernière

15:19 – Discussions utiles entre les experts et les membres des familles MH. L'avis général semble être pour la révision des directives et de s'assurer qu'elles sont suivies.

journee du Congrès mondial qui se termine demain, avec une demi-journée mettant l'accent sur de nouveaux traitements en cours de développement.

16:27 – La dernière session porte sur l'étude ENROLL-HD.

16:28 - ENROLL-HD est une étude observationnelle mondiale, visant à recruter le plus de personnes possible. Elle a pour objectif de nous aider à comprendre la MH, et également à accélérer les recrutements pour les essais cliniques à venir, afin que des médicaments soient testés rapidement. Cette étude permettra aux chercheurs MH qualifiés d'accéder, en toute sécurité, aux informations concernant les personnes porteuses de la mutation, ce qui, nous l'espérons, accélérera la recherche.

16:32 - **Monica Haddad**, neurologue, explique comment le partage des informations portant sur les patients peut permettre de meilleurs soins pour eux. Elle constate que la qualité des soins varie beaucoup d'un pays à l'autre. Elle espère que ce qui est appris grâce à ENROLL permettra d'informer les médecins du monde entier sur les meilleures méthodes de soins.

16:42 - **Claudia Perandones**, médecin argentin étudiant la MH, décrit les 'groupes' de patients MH dans toute l'Amérique Latine. De grandes familles MH en Amérique Latine nous ont déjà permis d'en apprendre beaucoup sur la MH, Perandones suggère que nous pouvons en apprendre davantage.

Conclusions

Aujourd'hui, le Congrès a entendu à la fois des chercheurs internationaux MH familiaux, ainsi qu'un grand nombre de scientifiques d'Amérique Latine. Il a été rappelé par les chercheurs, étudiant la MH humaine, l'importance de l'implication des membres des familles MH pour la recherche scientifique. Les résultats des études génétiques nous ont montré qu'elles impliquent plus de 3.000 patients volontaires, ainsi que de nombreux résultats de l'étude TRACK-HD portant sur l'étude intensive de 300 volontaires sur trois années. Des membres des familles MH et des organisations laïques restent engagés et passionnés, comme nous l'avons vu lors des discussions de l'après-midi portant sur les directives du test prédictif. Il est clair que nous avons du chemin à faire pour développer des traitements MH, mais la participation active de toute la communauté MH mondiale est, jusqu'à présent, un élément clé de notre succès.

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

25 septembre 2013

Première édition

🕒 25 septembre 2013

Corrections mineures

Glossaire

stimulation magnétique transcrânienne application de champs magnétiques au cerveau pour étudier son fonctionnement

Liquide céphalo-rachidien Un liquide clair produit par le cerveau, entourant et soutenant le cerveau et la moelle épinière.

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

génom Le nom donné à l'ensemble des gènes, contenant les instructions complètes pour "confectionner" une personne ou un autre organisme

© 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 23 janvier 2018 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/140>