

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 : 4ème jour



Buzzilia, jour 4 : tour d’horizon des événements de la clôture du congrès mondial MH à Rio de Janeiro par Jeff et Ed

Par Dr Jeff Carroll le 1 octobre 2013

Edité par Dr Ed Wild; Traduit par Michelle Delabye & Dominique Czaplinski

Initialement publié le 18 septembre 2013

Notre dernier compte-rendu du congrès mondial sur la maladie de Huntington à Rio de Janeiro, Brésil.

08:12 – **Bernhard Landwehrmeyer**, de ULM et CHDI, commence la session thérapeutique du congrès par une discussion sur les médicaments en voie de développement.

08:15 - **Landwehrmeyer** : Il existe au moins quatre compagnies qui développent des médicaments pour une cible spécifique de la MH appelée « phosphodiésterases ». Nous sommes près du but mais loin de l’arrivée. Il pense que nous avons un problème de classement, c’est-à-dire trop de traitements possibles prêts à être testés dans la MH. Alors comment définissons-nous les priorités ? De tous les nouveaux médicaments possibles, lesquels allons-nous d’abord tester ? Combien de preuves avons-nous besoin ? Nous avons un chemin à suivre. Nous pouvons réaliser des essais cliniques thérapeutiques multiples en parallèle, sur des sites d’études expérimentés sur quatre continents.

08:28 - **David Craufurd** (Université de Manchester – UK) aborde le traitement des symptômes psychiatriques ou troubles du comportement dans la MH.



Bernhard Landwehrmeyer donne un aperçu sur les nombreux essais de médicaments MH récents, actuels et futurs.

08:29 - **Craufurd** : Les troubles du comportement (tels que l'anxiété et la dépression) sont très fréquents et peuvent être déprimants mais, dans la plupart des cas, nous pouvons les traiter. Notre capacité à traiter les troubles du comportement (et dans la MH en général) à travers des soins multidisciplinaires expérimentés s'est considérablement améliorée. Les patients traités dans les cliniques MH ont une meilleure qualité de vie et une vie plus longue. L'apathie (la perte de motivation) est un challenge particulier. Fréquente dans la MH et difficile à traiter. Différente de la dépression. Les problèmes du comportement nécessitent souvent des doses plus élevées, ainsi qu'un ensemble de médicaments ; une aide spécialisée en psychiatrie est donc essentielle (clinique MH). Dans le cadre de la MH, les traitements médicamenteux pour la dépression sont souvent longs car il s'agit d'une maladie physique du cerveau.

08:53 - **Binit Shah**, neurologue travaillant sur la MH, décrit la "stimulation profonde du cerveau" (DBS) dans la MH. Dans la DBS, les chirurgiens insèrent une fine électrode directement dans le cerveau, leur permettant de stimuler n'importe quelle partie du cerveau. L'idée étant, si une zone particulière du cerveau ne fonctionne pas correctement dans la MH, nous pourrions peut-être la stimuler afin qu'elle travaille normalement. En se basant sur la perte de tissus dans les cerveaux MH, les chirurgiens et neurologues connaissent une région particulière du cerveau qu'ils aimeraient cibler.

09:03 - **Shah** : Le premier cas de DBS a été rapporté en 2004 lorsque les chirurgiens l'ont réalisée sur un seul patient MH, avec des effets positifs sur les mouvements. Bien que le patient, ayant reçu le traitement, DBS contrôlait mieux ses mouvements, il semble que cela ne l'ait pas beaucoup aidé dans ses fonctions quotidiennes. Depuis, plusieurs tentatives de DBS ont été rapportées avec des résultats encourageants variables.

09:14 - Addendum du Professeur **Landwehrmeyer** : Huntington Study Group a en cours d'essai clinique une version modifiée de la Tetrabénazine pour la chorée. L'essai HSG est appelé FIRST-HD (<http://www.huntington-study-group.org/HSGResearch/ClinicalTrialsObservationalStudiesinProgress/FirstHD/tabid/262/Default.aspx>).

09:25 - **Dr Francis Walker** aborde le sujet de la parole et des problèmes de déglutition dans la MH, lesquels sont également très fréquents.

09:26 - **Walker** : Les orthophonistes possèdent déjà l'expérience de ces problèmes mais la MH nécessite une connaissance spécifique des troubles. Les ultrasons peuvent être utiles afin de comprendre pourquoi la déglutition est problématique dans le cadre de la MH. Les problèmes de déglutition sont causés par une combinaison supplémentaire de mouvements involontaires et de changements psychologiques. L'impulsivité est un gros problème – avaler rapidement et ne pas coordonner la déglutition et la respiration. La bonne nouvelle est qu'un avis éclairé peut donner des conseils judicieux et des exercices à pratiquer pour faciliter la déglutition en toute sécurité.

10:19 - Nous avons commencé la session sur le silençage génique avec un compte-rendu de **Neil Aronin** qui travaille sur cette approche. Le groupe d'Aronin travaille sur un type de thérapie appelée ARNi. Le but est de stopper, ou de rendre silencieux un gène spécifique. En tant que

thérapie pour la MH, nous aimerions rendre silencieux le gène de la MH, source des problèmes de la maladie. L'approche d'Aronin porte sur l'utilisation de virus désactivés, injectés dans le cerveau et qui délivrent le médicament de silençage. Après l'injection du virus dans un cerveau de souris, ils observent les réductions du gène de la MH.

10:29 - Mais les cerveaux des souris sont petits. Pour observer si la technique de silençage pourrait fonctionner dans des cerveaux plus grands, l'équipe d'Aronin a réalisé des injections dans des cerveaux de moutons ! Son équipe utilise ces cerveaux afin de déterminer le meilleur type de virus, la dose à injecter pour couvrir une zone du cerveau la plus grande possible. C'est encourageant, car l'équipe d'Aronin n'a pas constaté de perte de cellules cérébrales, ni aucune toxicité résultant de ces injections de silençage. Afin de réaliser un essai à plus grande échelle, l'équipe d'Aronin va se rendre en Australie afin d'effectuer des injections chez 60 moutons. Aronin aimerait développer des méthodes pour administrer des médicaments de silençage génique sans avoir à pratiquer d'injections dans le cerveau et étudie de nouvelles options.

« Pour que tout cela se passe le plus rapidement possible, nous devons tous travailler ensemble.



10:40 - Ensuite, une autre approche sur le silençage génique par **Doug Macdonald** du CHDI, qui travaille avec Isis Pharmaceuticals sur une technique différente. Comme Aronin, l'équipe d'Isis travaille sur le silençage génique mais en utilisant un autre type de médicament appelé "oligonucléotides antisens" ou ASOs. Macdonald a résumé la grande variété des technologies disponibles pour le silençage génique en listant treize efforts actifs différents.

10:54 - **Macdonald** : Isis et Roche ont une approche du silençage génique par ASO en cours de développement, qui devrait être testée lors d'un essai clinique chez l'homme à la fin de l'année 2014. Contrairement aux études virales décrites, les ASOs sont infusés dans le liquide cébrospinal au lieu d'être injectés dans le cerveau. Ceux-ci se diffusent largement autour du cerveau mais ne pénètrent pas la partie profonde du cerveau, comme les médicaments injectés.

10:57 - Macdonald et Aronin suggèrent que l'approche virale injectée et la diffusion des ASOs pourraient être complémentaires pour rendre le gène silencieux.

10:59 - **Macdonald** : CHDI et Sangamo développent une nouvelle technologie qui enlève une partie du gène MH hors de l'ADN. Macdonald présente les premières preuves aux termes desquelles la technique d'édition d'ADN, non seulement fonctionne mais, elle peut déterminer le bon et le mauvais gène MH. Avant d'aller sur des essais avec le silençage génique nous devons d'abord mesurer avec précision les taux du gène MH chez les personnes. Sinon, il est très difficile de savoir si le médicament de silençage a fonctionné!

11:06 - **Macdonald** : L'équipe du CHDI y travaille et pense qu'ils pourront être en mesure maintenant d'évaluer le produit du gène dans le liquide cébrospinal des patients. Ce serait un immense bénéfice car cela nous permettrait de prouver que les médicaments de silençage génique fonctionnent réellement chez les humains. Des progrès considérables concernant le

silencage génique ! Si une approche ne fonctionne pas, une autre est dans le pipeline.

11:14 - **Joaquim Ferreira** a rappelé, lors du congrès, que s'il n'existait actuellement aucun remède pour la MH, il existe un grand nombre de traitements qui aident les patients. Chaque étape de la MH représente une maladie différente en termes de symptômes. En conséquence, les médecins, qui suivent les patients MH, doivent réagir aux changements. De nombreux traitements utilisés par les médecins n'ont pas reçu de preuve quant à leur efficacité mais sont basés sur l'expérience.

11:45 - **Raymund Roos** (Leiden, Pays-Bas) parle des soins palliatifs dans le dernier stade de la MH, souvent oubliés ou pas à la portée des cliniques MH.

11:51 - **Roos** : Les Pays-Bas sont un des pays où l'euthanasie est autorisée. Elle est strictement règlementée afin qu'il n'y ait pas d'abus. La plupart des patients ont pensé à leur fin de vie, sujet souvent oublié lors des discussions avec les médecins.



Aujourd'hui, c'était le dernier jour du Congrès mondial 2013, mais la science continue ... 24/7/365.

12:00 – Le congrès se termine avec les remerciements aux membres du comité organisateur et en particulier, les Dr Francisco Cardoso et Dr Monica Haddad.

Conclusions

Pendant cette journée, nous avons presque oublié de compter le nombre d'essais cliniques pour de nouveaux traitements destinés à la MH. Certains sont en cours, d'autres envisagés. Certains sont axés sur l'amélioration des symptômes de la MH, d'autres sur le ralentissement ou la prévention de la progression de la maladie. Pour que tout cela se passe le plus rapidement possible, nous devons tous travailler ensemble. Les chercheurs doivent continuer à chercher, les membres des familles MH doivent être alertes, se tenir informés et se préparer à être volontaires, pas dans le futur, mais maintenant, pour toute recherche focalisée sur le patient afin de s'assurer qu'aucune seconde n'est perdue pour apporter ces traitements aux personnes qui en ont besoin.

Adieu de Rio, regardez les vidéos prises pendant les sessions de Buzillia et restez connectés à HDBuzz pour les mises à jour de toutes les recherches qui sont importantes.

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

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

thérapeutique traitements

efficacité Une mesure pour savoir si un traitement fonctionne ou pas

Chorée Mouvements involontaires, irréguliers qui sont communément observés dans la MH

ASOs Un type de traitement d'inactivation d'un gène dans lequel des molécules d'ADN, spécialement conçues, sont utilisées pour réduire au silence un gène.

© HDBuzz 2011-2017. 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 26 juillet 2017 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/141>