

Conférence thérapeutique sur la maladie de Huntington - Jour 2

Compte-rendu de HDBuzz sur la conférence thérapeutique MH annuelle à Palm Springs

Par Dr Rachel Harding, Dr Sarah Hernandez et Joel Stanton 20 avril 2020

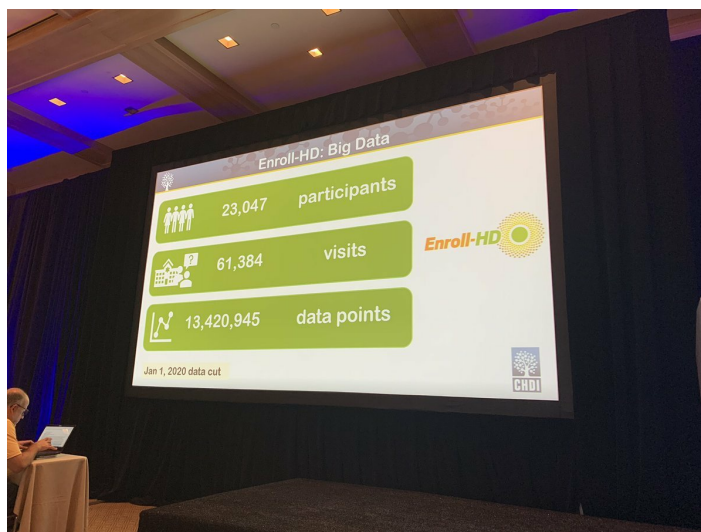
Edité par Dr Jeff Carroll Traduit par Michelle Delabye & Dominique Czaplinski

Initialement publié le 1 mars 2020

Compte-rendu de Rachel Harding et Sarah Hernandez sur la conférence thérapeutique concernant la maladie de Huntington - le plus grand rassemblement annuel de chercheurs MH.

Veillez à lire le premier jour!

Bonjour à tous ! Nous sommes de retour pour le deuxième jour de la conférence thérapeutique CHDI à Palm Springs. Beaucoup de discussions passionnantes à venir !



Il y a maintenant plus de 20 000 participants à Enroll-HD, ce qui est incroyable

Mercredi matin - La voie de la prévention

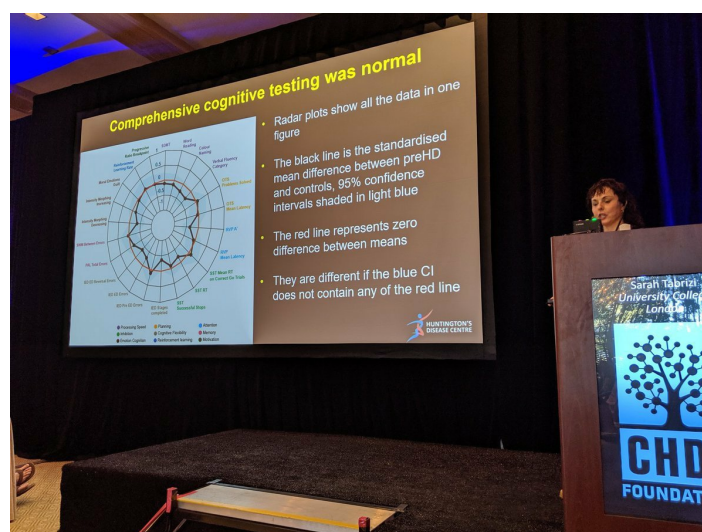
Premier intervenant, Ariana Mullin du Critical Path Institute, une organisation à but non lucratif créée en réponse à un appel gouvernemental pour promouvoir de nouveaux produits médicaux. Les personnes du CPath s'intéressent à rassembler les recherches de nombreux groupes différents.

Pour ce faire, ils ont mis au point un cadre de recherche afin que tout le monde soit sur la même page et que le langage / définitions soient cohérents pour tous ces chercheurs. L'objectif global est d'accélérer le développement et l'homologation des médicaments.

HDBuzz a publié il y a quelque temps sur le Critical Path Institute

L'intervenant suivant est Swati Sathe de la fondation CHDI qui va parler du travail visant à définir les différents stades et symptômes de la maladie de Huntington en utilisant un grand nombre de données issues de l'étude Enroll-HD. Cette étude collecte de nombreuses données sur les patients MH depuis de nombreuses années maintenant. Les chercheurs peuvent, avec ces nombreuses données, rechercher des modèles qui pourraient être intéressants, réfléchir à la meilleure façon de planifier les essais cliniques et d'élaborer une politique. Surtout, les personnes qui participent à Enroll-HD n'ont pas besoin de connaître leur statut génétique, de sorte que les scientifiques peuvent toujours obtenir des données pour faire avancer la recherche sur la MH tout en protégeant la confidentialité des patients. Enroll-HD collecte des données sur des patients MH, qu'ils présentent ou non des symptômes. Toutes ces données sont importantes pour comprendre comment la MH progresse à mesure que les patients vieillissent. De nombreux chercheurs peuvent utiliser les données recueillies dans le cadre d'Enroll-HD afin de guider leurs futures études. Ce vaste type de fichiers de données sera utile pour faire avancer la recherche plus rapidement. Enroll-HD n'est pas le seul gros projet de données volumineuses dans le cadre de la MH. TRACK-HD était une autre étude qui a examiné les changements dans la structure du cerveau au fil du temps chez les patients. La participation de patients à ces études, aidant les scientifiques à collecter des ensembles de données volumineuses, est très précieuse pour la recherche dans le cadre de la MH.

Une nouvelle et intéressante initiative est **Self Enroll**, qui pourrait être une version numérique d'Enroll-HD où les patients pourraient fournir des données et des mises à jour sans avoir à se rendre sur un site Enroll-HD. L'élimination de cette barrière encouragerait, on l'espère, davantage de patients à participer.



Tabrizi a constaté que dans l'ensembl, il n'y a pas de différence entre les participants avec

En savoir plus sur Enroll-HD.

Prochain intervenant : Sarah Tabrizi de l'University College de Londres (UCL) qui parlera des recherches de son équipe sur les jeunes adultes MH. En étudiant la MH chez les jeunes adultes, les chercheurs peuvent essayer de trouver le meilleur moment pour traiter la MH. On sait depuis longtemps maintenant que le cerveau des patients MH commence à changer bien avant que celui-ci ne présente des symptômes qui pourraient être détectés en clinique. Encore une fois, les chercheurs croient en ce fait en raison des énormes ensembles de données issus des études TRACK-HD, PREDICT-HD, Enroll-HD et d'autres. Dans ces études examinant les changements très précoces qui surviennent, les chercheurs se concentrent également sur l'identification de biomarqueurs, des molécules qui peuvent être utilisées pour juger de la progression de la maladie, ce qui pourrait également être utile pour déterminer si des traitements agissent. La structure et les fonctions cérébrales de tous les participants à l'étude menée par Tabrizi ont été largement cartographiées, générant des tonnes de données. Avec des cartes cérébrales détaillées, Tabrizi recueille également de nombreuses données sur le liquide cébrospinal et le sang afin de repérer la différence de ces biomarqueurs au fil du temps et entre les patients atteints et non-atteints de la MH, comparant ces derniers avant et après que les symptômes ne deviennent évidents. Les chercheurs ont constaté, suite à des tests de réflexion approfondis, que dans l'ensemble il n'y avait aucune différence entre les participants porteurs du gène MH et les non-porteurs dans leur façon de penser.

Un des biomarqueurs examiné était les neurofilaments à chaîne légère (NfL), il s'est avéré récemment que ce marqueur augmentait à mesure que la maladie progresse. Les chercheurs ont constaté que les taux de NfL sont élevés de manière précoce chez les patients atteints de la MH avant qu'ils ne présentent des symptômes ou une nette atrophie du cerveau. Nous avons déjà publié au sujet des NfL.

L'évaluation des changements des taux de NfL dans le liquide cébrospinal pourrait être un bon biomarqueur pour évaluer la progression de la MH chez les patients, plusieurs années avant même que ceux-ci ne deviennent symptomatiques. Ce biomarqueur pourrait être utile pour guider la surveillance et les traitements des patients aux tous premiers stades de la maladie.

Prochain intervenant : Jianying Hu d'IBM T.J Watson Research Center qui parlera également de l'étude de la progression de la MH.

Hu et IBM travaillent avec la fondation CHDI pour comprendre la progression de la MH en utilisant de nombreuses données collectées lors de diverses études. En utilisant ces grands ensembles de données, Hu recueille des informations non seulement sur la population MH dans son ensemble mais également pour chaque patient afin d'améliorer les résultats. Ces données peuvent ensuite être utilisées par les médecins pour mieux traiter les patients MH car dans la mesure où toutes ces études collectent différents types d'informations, il existe

de nombreuses données différentes qui peuvent être utilisées par les chercheurs MH. Hu et ses collègues peuvent utiliser de nombreuses méthodes informatiques de pointe permettant de mettre au point un modèle de progression de la MH avec toutes ces données. Ceux-ci utilisent les données de tous ces essais cliniques MH qui ont été collectées sur quatre décennies - génial !



Hu présentant les nombreux ensembles de données disponibles

Ce modèle informatique pourrait être utilisé pour prédire la manière dont les symptômes pourraient évoluer chez les patients MH, ce qui pourrait être utile pour les cliniciens afin de déterminer la meilleure façon de traiter et de surveiller les patients. En utilisant le modèle informatique qu'ils ont développé, Hu a défini neuf "états pathologiques" (ou stades de la MH) différents. Pour suivre la progression, ce modèle peut être utilisé pour prédire dans quel état se situe le patient. Ces données sont utilisées pour stimuler la découverte de thérapies pour la MH visant spécifiquement à ralentir la progression de la maladie. Leurs prochaines étapes visent à définir plus en détail les stades très précoces de la maladie.

Prochain intervenant : Steven McCarroll d'Harvard qui parlera de sa recherche sur la MH en réalisant des expériences d'analyses unicellulaire. Son travail est axé sur la compréhension de ce que fait la MH au niveau cellulaire afin d'identifier des cibles pour la thérapeutique et des biomarqueurs de progression. Alors qu'on pense généralement aux neurones lorsqu'on pense aux cellules cérébrales, il existe en réalité une variété de types de cellules différents. Pour une maladie comme la MH qui affecte chaque cellule, il est important de comprendre comment la MH affecte les cellules cérébrales autres que les neurones. En utilisant des méthodes informatiques plus intelligentes, appelées le machine learning, l'équipe de McCarroll est capable de trier les différents types de cellules du cerveau – ET ils ont mis tous ces logiciels sympas à la disposition de la communauté, il y a plus de 25000 téléchargements à ce jour ! En réalité, ce logiciel a pu trouver de nouveaux types de cellules dans le cerveau. Ceci est important car ces nouveaux types de cellules n'ont pas été systématiquement trouvés dans différentes espèces, telles que les souris, mais l'ont été chez des primates, tels que les singes.

Le laboratoire de McCarroll a ensuite voulu appliquer cette technologie pour voir s'ils pouvaient surveiller la progression de la MH et rechercher des biomarqueurs aux différents stades de la maladie, en examinant quels types de cellules se trouvaient chez les patients à un stade précoce et ensuite à un stade tardif de la maladie. Les chercheurs savent depuis un certain temps que l'un des types de cellules le plus vulnérable dans la maladie de Huntington sont les neurones de projection épineux, ou SPNs. Grâce à la technologie unicellulaire, McCarroll a pu constater qu'il y avait de moins en moins de SPNs au fur et à mesure que la MH progressait.

McCarroll change maintenant de sujet pour parler des biomarqueurs. L'identification de nouveaux biomarqueurs pour la progression de la maladie est essentielle, non seulement pour suivre la MH au fil du temps mais également pour évaluer définitivement si la thérapie a un effet bénéfique. L'un des biomarqueurs qu'il explore se trouve principalement dans les neurones de projection épineux. Cela signifie que si ce biomarqueur est suivi au fil du temps, il pourrait être corrélé à la perte de neurones de projection épineux au fur et à mesure que la MH progresse. Il s'agirait d'un excellent moyen pour les chercheurs d'évaluer la perte de neurones de projection épineux sans avoir besoin d'échantillons de cerveau.

C'est tout pour aujourd'hui ! Veuillez à avoir lu le premier jour [ici](#), ne manquez pas notre compte rendu du jour 3 axé sur la diminution de la protéine huntingtine (maintenant disponible [ici](#)) et suivez la conversation sur [Twitter](#) !

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

GLOSSAIRE

Protéine huntingtine La protéine produite par le gène MH.
thérapeutique traitements

© HDBuzz 2011-2021. 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://www.hdbuzz.net)

Cré le 11 avril 2021 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/281>

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.