



Glossaire

a

AAV

Un virus qui peut être utilisé pour administrer des médicaments de thérapie génique aux cellules. AAV désigne un virus adéno-associé.

acétyl

une étiquette chimique qui peut être ajoutée ou enlevée sur les protéines

Acide aminé

“Briques” dont l'assemblage permet la création des protéines.

Agence de la Nourriture et du Médicament

L'autorité de régulation gouvernementale responsable de l'approbation de nouveaux médicaments aux USA

Agrégat

Amas de protéines qui se crée à l'intérieur des cellules dans la maladie de Huntington mais aussi dans d'autres maladies dégénératives.

Amygdale

Une petite zone du cerveau, située dans le lobe temporal, importante pour les émotions et la réponse à la peur.

amyloïde

La protéine principale qui s'accumule dans le cerveau des patients touchés par la maladie d'Alzheimer.

ARN

Substance chimique proche de l'ADN, qui compose le ‘message’ des molécules que les cellules utilisent comme copies de travail des gènes, lors de la fabrication des protéines.

ARN messenger

Molécule de message, basée sur l'ADN, utilisée par les cellules comme un ensemble final d'instructions pour fabriquer une protéine.

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.

axone

longues extensions des neurones, agissant comme des fils électriques pour transporter des signaux dans le système nerveux.

b

BAC

une abréviation pour " Chromosome Bactérien Artificiel"

BACHD

souris modèle de la maladie de Huntington qui développe lentement les symptômes. BAC signifie Chromosome Bactérien Artificiel qui réfère à la manière dont le gène a été introduit dans la souris

BDNF

Facteur neurotrophique dérivé du cerveau : un facteur de croissance qui peut être en mesure de protéger les neurones dans le cadre de la MH

Bio-marqueur

Une analyse de toute nature - incluant des tests sanguins, des tests de réflexion et des scanners du cerveau - qui permet de mesurer ou de prédire la progression d'une maladie comme, par exemple, la MH. Les bio-marqueurs pourraient permettre aux traitements testés en essais cliniques d'être plus rapides et plus fiables.

C

Caféine

Stimulant chimique trouvé dans le thé, le café et les sodas tels que le cola

Cellules souches

Cellules qui peuvent se différencier en différents types de cellules

Chorée

Mouvements involontaires, irréguliers qui sont communément observés dans la MH

cils

protusions que l'on trouve à la surface des cellules, et semblables à des poils

circadien

Un rythme circadien est un mécanisme qui se répète tous les jours, comme le cycle se coucher/se lever.

cohorte

un groupe de participants dans une étude de recherche clinique

CRISPR

Un système pour éditer l'ADN de façon précise.

critère d'évaluation principal

La principale question posée lors d'un essai clinique

critères secondaires

Des questions additionnelles qui aident les scientifiques à savoir comment le traitement affecte le patient de manière à déterminer son effet

d

Diagnostic génétique pré-implantatoire

Une technique pour empêcher la transmission de la MH à la descendance. Ovules et sperme sont combinés en laboratoire, et les embryons sont testés génétiquement à la recherche de la mutation. Seuls les embryons ne la contenant pas sont implantés dans l'utérus de la mère.

e

Edition génomique

L'utilisation de nucléases type doigt de zinc pour faire des changements dans l'ADN. 'Génome' est le mot qui désigne l'ADN de chacun de nous.

efficacité

Une mesure pour savoir si un traitement fonctionne ou pas

Embryon

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

Essai clinique

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

f

facteur de transcription

une protéine qui contrôle les gènes. En réponse à des signaux en provenance de l'intérieur et de l'extérieur de la cellule, les facteurs de transcription s'attachent à l'ADN ce qui conduit à

l'activation ou la désactivation de gène , à la sur ou sous production des protéines correspondantes

g

génom

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

Glutamine

Bloc de construction d'acides aminés qui se répète trop souvent au début de la protéine huntingtine mutante

h

HDAC

Les histones déacétylases (HDAC) sont des machines éliminant les étiquettes acétylées des histones, les obligeant à libérer l'ADN auquel elles sont attachées.

hippocampe

Cette région du cerveau qui a la forme d'un hippocampe (l'animal marin) est cruciale pour la mémoire.

hormone

messagers chimiques, produits par les glandes et relâchés dans le sang qui modifient le comportement des autres parties du corps

Htt

Une abbréviation pour le gène qui cause la maladie de Huntington. Le même gène est également appelé HD et IT-15

hypothalamus

une petite région du cerveau qui contrôle les hormones du corps et le métabolisme

i

inflammation

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

Insuline

Une hormone qui régule l'usage du sucre et des lipides et bien d'autres aspects du métabolisme

j

Juvénile MH

Cas où la maladie de Huntington se déclare avant l'âge de 20 ans

k

KMO

Kynurénine mono-oxygenase, une enzyme qui contrôle l'équilibre entre les substances chimiques nocives et les substances protectrices qui entraînent la destruction des protéines.

Kynurénine

Une substance chimique similaire à l'acide kynurénique (KYNA)

l

Liquide céphalo-rachidien

Un liquide clair produit par le cerveau, entourant et soutenant le cerveau et la moelle épinière.

m

Maladie de Parkinson

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

maladie du motoneurone

Une maladie neurologique progressive au cours de laquelle des neurones moteurs (mouvements) meurent. Aussi connue sous SLA ou maladie de Lou Gehrig.

Mélatonine

Une hormone produite par l'épiphyse (ou glande pinéale), importante pour le contrôle du sommeil.

Métabolisme

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

Méthionine

Un des acides aminés utilisé comme "brique" pour construire les protéines.

microglies

Les cellules immunitaires du cerveau

mitochondrie

petites machines à l'intérieur de nos cellules qui transforment le carburant en énergie pour permettre à celles-ci de fonctionner

modification post-translationnelle

L'addition d'une petite étiquette chimique sur une protéine après sa synthèse. Ces étiquettes changent souvent la fonction ou la position de la protéine.

n

Neurodégénérative

Une maladie causant des dysfonctionnements progressifs et la mort de cellules cérébrales (neurones)

Neurone

Des cellules du cerveau qui stockent et transmettent des informations

Noyau

Une partie de la cellule qui contient les gènes (ADN)

Noyau suprachiasmatique

La partie du cerveau qui contrôle le "quotidien" et le rythme "circadien"

O

Observationnel

Une étude de mesure chez des volontaires humains non soumis à un traitement

p

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.

phase III

La phase dans le développement d'un nouveau traitement au cours de laquelle les essais cliniques sont réalisés à l'aide de nombreux patients, afin de déterminer si le traitement est efficace.

Phosphodiesterase

Une protéine qui dégrade l'AMP cyclique et le GMP cyclique

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.

Prévalence

Estimation du nombre de personnes atteintes par une maladie

Protéine huntingtine

La protéine produite par le gène MH.

Putamen

Partie du striatum, une région profonde du cerveau, importante pour le contrôle du mouvement qui est précocement affecté dans la MH.

r

Récepteur

Une molécule à la surface d'une cellule se fixant à des produits chimiques de signalisation

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

Résonance magnétique

Une technique utilisant des champs magnétiques puissants pour produire des images détaillées du cerveau des êtres humains et des animaux

S

silencage génique

Une approche pour traiter la MH, utilisant des molécules ciblant les cellules pour leur intimier de ne pas produire la protéine huntingtine nuisible

Sodium

Un élément chimique trouvé abondamment sur la planète dans les roches, les plantes et les animaux (Humains inclus). Il est le principal constituant du sel ou chlorure de sodium.

soma

le principal corps cellulaire d'un neurone qui contient le noyau de la cellule où sont situés des gènes (ADN)

Statistiquement significatif

Peu probable d'être dû au hasard, selon un test statistique.

Stimulation cérébrale profonde

Stimulation directe du cerveau en utilisant des impulsions électriques

stimulation magnétique transcranienne

application de champs magnétiques au cerveau pour étudier son fonctionnement

Synapse

Lieu de connexion entre deux neurones dans le cerveau

t

Témoin, contrôle, sain, normal

L'opposé de "mutant". Par exemple, La huntingtine "normale" est une protéine "saine"

thérapeutique

traitements

transcription

la première étape de la fabrication d'une protéine à partir de la recette stockée dans un gène. La transcription est le mécanisme suivant lequel une copie d'un gène est fabriquée à partir de l'ARN, ce messenger chimique semblable à l'ADN.

© 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](https://fr.hdbuzz.net)

Cré le 18 avril 2021 — Téléchargé à partir de <https://fr.hdbuzz.net/glossary>

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.