

Notícias científicas sobre a Doença de Huntington. Em linguagem simples. Escrito por cientistas. Para toda a comunidade Huntington.

## Actualizações do Oz Buzz: Dia 3



O Dia 3 da nossa cobertura do Congresso Mundial sobre doença de Huntington 2011, em Melbourne

Escrito por Dr Jeff Carroll em 29 de Setembro de 2011

Editado por Dr Ed Wild; Traduzido por Filipa Júlio

Publicado originalmente a 14 de Setembro de 2011

---

*O relatório diário final do Congresso Mundial sobre doença de Huntington reúne as nossas actualizações em directo enviadas através do twitter. Estão disponíveis no Youtube os vídeos de ambas as sessões Oz Buzz - com notícias, entrevistas e destaques - e ficarão disponíveis, ainda esta semana, em HDBuzz.net.*

## Quarta-feira, 14 de Setembro de 2011

8:33 - Jeff e Ed estão agora em directo no 3º dia do Congresso Mundial sobre doença de Huntington!

8:40 - **Jeff:** A DH pode ser muito mais comum do que tínhamos pensado - Michael Hayden

8:47 - **Jeff:** A DH tem um peso crescente nos idosos que, anteriormente, podiam não viver o tempo suficiente para desenvolver sintomas - Hayden

9:02 - **Ed:** Mais sobre o aumento da “prevalência” da DH - como é que é mais comum do que pensávamos

9:07 - **Ed:** estudos com esperma estão a ajudar a prever se uma repetição CAG situada na “zona cinzenta” poderá causar problemas à geração seguinte

9:13 - Temos que evitar usar a expressão “início clínico” na doença de Huntington - os sintomas surgem gradualmente ao longo dos anos - Dr Mark Guttman

9:32 - A doença de Huntington causa uma variedade imensa de sintomas; os médicos deverão ter sempre isto em mente quando vêem os doentes - Elizabeth McKusker

10:36 - Ed está a relatar a sessão “Ciência: omics” e Jeff está na sessão “Modelos internacionais de cuidados”.

10:37 - **Ed:** “omics” significa avaliar inúmeras coisas ao mesmo tempo. Como na expressão “genomics” (analisar toneladas de genes)



Robi Blumenstein, da CHDI, Congresso Mundial da doença de Huntington, Melbourne, 2011

10:45 - **Ed:** “Metabolomics” significa avaliar metabolitos - pequenas moléculas do sangue. Wayne Matson fez isso na DH e encontrou alterações interessantes.

10:54 - **Ed:** Os níveis de um químico I3PA parecem estar reduzidos no sangue dos doentes de Huntington e dos ratinhos Huntington. Ainda não é claro o porquê, mas poderá ser uma informação útil - Matson

11:02 - **Jeff:** O cuidado aos doentes de Huntington na Austrália é difícil devido à complexa administração dos cuidados de saúde - Andrew Churchyard

11:00 - **Jeff:** Um número significativo de famílias Huntington não interage com o sistema de saúde, e não sabemos porquê - Churchyard

11:11 - **Ed:** As células imunitárias do cérebro, denominadas micróglia, são disfuncionais nos ratinhos Huntington - Dr Blair Leavitt - estão a ajudar ou a prejudicar?

11:13 - **Ed:** Há igualmente alterações nos vasos sanguíneos do cérebro dos ratinhos, o que poderá aumentar a relevância da associação cérebro-corpo - Leavitt

11:26 - **Jeff:** O acesso aos serviços médicos por parte das famílias Huntington na África do Sul é limitado - Amanda Krause

11:34 - **Jeff:** Nos Africanos negros, há uma doença designada “HD like 2” que é muito semelhante à DH mas que é causada por uma mutação diferente - Krause

11:38 - **Ed:** Ruth Luthi-Carter examina quais os genes que são mais e menos activados em diferentes modelos de ratinhos Huntington e compara-os com humanos

11:51 - **Ed:** Estas alterações na activação genética poderão auxiliar-nos a compreender a doença e a desenvolver e testar novas substâncias - Luthi-Carter

12:06 - **Ed:** As proteínas fazem coisas agregando-se umas às outras. A huntingtina mutada e a normal agregam-se a grupos de parceiros diferentes - Chris Ross

12:11 - **Ed:** Um consórcio internacional de investigadores está a utilizar modelos de células estaminais para ajudar a compreender a doença de Huntington

12:18 - **Jeff:** Francisco Cardoso - uma nova rede Huntington latino-americana está activa em rlah.org

12:20 - **Ed:** O consórcio encontrou uma receita para transformar as células estaminais nos neurónios mais afectados pela DH. Um instrumento de investigação muito válido

12:27 - Red Latino-Americana de Huntington: investigación de tratamientos efectivos para la Enfermedad de Huntington

12:43 - **Ed:** A comparação da troca de expressão de genes



O estudo HORIZON foi rápido na fase de recrutamento e decorreu de forma eficiente: boas notícias para futuros ensaios de tratamentos

e do comportamento entre diferentes modelos de ratinhos  
Huntington revela que modelos diferentes mimetizam  
aspectos diferentes da DH - Lesley Jones

vindouros - Bernhard  
Landwehrmeyer



12:44 - **Ed:** Um dos modelos de ratinhos, designado Q150,  
produz, na globalidade, menos proteína huntingtina - o que  
é estranho mas importante referenciar - Jones

12:45 - **Ed:** Brevemente, sairá um artigo HDBuzz acerca dos diferentes ratinhos utilizados na  
investigação sobre a doença de Huntington

13:47 - Ed e Jeff estão agora a relatar a sessão científica final - tópicos importantes de última  
hora. Jeff é o primeiro orador da sessão!

13:56 - Jeff estuda metabolitos em diversos tecidos nos ratinhos Huntington. Tecidos como  
cérebro, gordura e fígado são alterados de formas diferentes pela mutação.

14:00 - As alterações metabólicas que Jeff encontrou no sangue dos ratinhos Huntington  
espelham as alterações no cérebro - poderão ser úteis para o estudo de doentes humanos

14:19 - O fármaco Dimebon não mostrou benefícios para a DH num grande ensaio - HORIZON.  
Continua a busca de tratamentos para os problemas de pensamento.

14:21 - Apesar de tudo, o estudo HORIZON foi rápido na fase de recrutamento e decorreu de  
forma eficiente - boas notícias para futuros ensaios de tratamentos vindouros - Bernhard  
Landwehrmeyer

14:42 - As enzimas acrescentam ao ADN “tatuagens” químicas. A DH confunde este processo.  
Substâncias inibidoras de HDAC poderão ajudar - estamos a caminho de um ensaio - Larry  
Marsh

14:50 - Existem muitas “tatuagens” de ADN diferentes = muitas formas de tentar melhorar as  
coisas através de fármacos. Os estudos animais identificarão as melhores - Marsh

15:10 - **Jeff:** Clare van Eyk utiliza moscas da fruta para tentar compreender como é que o gene  
huntingtin mutado mata as células neuronais

15:12 - O “RNA”, como as proteínas, poderá contribuir para a morte das células neuronais -  
Clare

15:13 - Jennifer Thompson está a estudar os sintomas psiquiátricos de DH, como a apatia e a  
depressão, que podem ser devastadores

15:16 - A apatia é incrivelmente comum na DH, e piora ao longo do tempo - Thompson

15:18 - Curiosamente, a depressão é também comum na DH mas não parece sofrer grandes  
alterações ao longo do tempo - Thompson

15:36 - Robi Blumenstein, da CHDI - como num jogo de xadrez, temos que pensar com grande antecipação, se queremos derrotar a doença de Huntington

15:40 - O sucesso é como um banco com três pernas: (1) um tratamento eficaz (2) a capacidade de o testar e (3) suficientes voluntários para o ensaio - Blumenstein

16:00 - Agora e no futuro, são necessários muitos elementos de famílias Huntington para estudos. Descubra como pode participar em [Enroll-HD.org](http://Enroll-HD.org)

---

*Os autores não têm qualquer conflito de interesses a declarar. Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...*

---

## Glossário

**proteína huntingtina** A proteína produzida pelo gene da DH

**Células estaminais** Células que se conseguem dividir em células de diferentes tipos

**repetição CAG** O trecho de ADN na porção inicial do gene DH, que contem a sequência CAG repetida muitas vezes, e que é anormalmente longo nas pessoas que vão desenvolver DH.

**prevalência** Um número que estima quantas pessoas com uma determinada condição médica existem numa população em particular.

---

© HDBuzz 2011-2017. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-CompartilhaIgual 3.0 Não Adaptada .

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite

[hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Criado a 22 de Julho de 2017 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/048>