

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

Notícias EuroBuzz: Dia 1



Notícias EuroBuzz: Dia 1. Ed e Jeff em directo do encontro da "European Huntington's Disease Network", em Estocolmo

Escrito por Dr Jeff Carroll em 23 de Novembro de 2012

Editado por Dr Ed Wild; Traduzido por Filipa Júlio

Publicado originalmente a 14 de Setembro de 2012

O nosso primeiro relatório diário a partir do Encontro da "European Huntington's Disease Network", em Estocolmo. Siga-nos ao vivo no segundo dia, através do Twitter ou do Facebook, no HDBuzzFeed. Em breve estará disponível em HDBuzz.net um vídeo com a sessão EuroBuzz deste dia - com notícias, entrevistas e reportagens.

Sexta-feira, 14 de Setembro de 2012

8:11 - Bem-vindos ao EuroBuzz 2012, Ed Wild & Jeff Carroll a reportar em directo o Encontro da "European Huntington's Disease Network", em Estocolmo.

8:43 - **Ed:** O atleta paralímpico e vice-prefeito de Gotemburgo, David Lega, dá as boas-vindas à "European Huntington's Disease Network" em Estocolmo.

8:48 - **Jeff:** Pensamentos profundos de David Lega no início deste encontro - atleta, homem de negócios e activista deficiente. Diz "serei sempre deficiente, mas não apenas deficiente."

9:12 - **Ed:** Michael Hayden ("University of British Columbia"): tantas pessoas quantas 1 em 1000 poderão ter 50% ou 25% de risco para a doença de Huntington. O risco de se ser portador de um gene da doença de Huntington "intermédio" ou na "zona cinzenta" poderá ser de 5% na população em geral.

9:22 - **Jeff:** Michael Hayden (UBC) diz que a DH é mais comum do que previamente se pensava - tanto como 15/100,000. Ainda mais surpreendente, isto significa que 1/1,000 têm um progenitor ou um avó com DH.

9:45 - **Jeff:** Cristina Sampaio, Directora Clínica da "CHDI Foundation Inc." faz a pergunta - que tipo de ensaios clínicos devemos fazer? Ela defende ensaios clínicos mais pequenos e flexíveis, para que se testem novos fármacos mais rapidamente. A sua organização está a fazer imenso trabalho de preparação para estabelecer o terreno para estes novos ensaios.



Estiveram presentes mais de 600 participantes no "EHDN 2012", no espaço da "Münchenbryggeriet", em Estocolmo, Suécia.

9:50 - **Ed:** Cristina Sampaio, ex-líder da “European Medicines Agency”, encoraja a que pensemos realisticamente sobre a forma como os tratamentos para a DH poderão surgir. Há muitos fármacos e abordagens entusiasmantes que estão em ensaios ou quase a entrar em ensaios. Os futuros medicamentos para a doença de Huntington poderão ser preventivos, modificadores da doença ou sintomatológicos - ou uma combinação. Os futuros ensaios clínicos para a doença de Huntington têm que ser melhor planeados, mais pequenos e mais exactos.

10:25 - **Ed:** Alexandra Durr (Paris) diz que, quanto mais cedo conseguirmos tratar a DH, melhor. Isso significa que temos que conseguir detectar as alterações mais precoces. Os portadores da mutação genética da doença de Huntington conseguem lidar com uma quantidade surpreendente de atrofia cerebral sem desenvolver sintomas.

10:32 - **Jeff:** O grupo de Alexandra Durr tem estudado pessoas portadoras da mutação da DH e descobriu que aprendem de forma diferente - mesmo antes de terem a DH. No laboratório responderam pior à aprendizagem com punição e melhor à aprendizagem com recompensa. Mais uma razão para serem simpáticos!

11:23 - **Ed:** Hugo Aguilaniu (Lyon, França) pergunta o que é que os genes que controlam o envelhecimento poderão dizer-nos acerca da doença de Huntington. Os vermes com determinadas mutações genéticas vivem muito mais tempo do que o habitual. Poderá isto trazer alguns esclarecimentos sobre como melhorar a saúde das células na DH?

11:55 - **Ed:** Włodz Krzyzosiak - a molécula mensageira de ARN de algumas doenças genéticas é, por vezes, prejudicial - não são só as proteínas. Estudar as moléculas mensageiras de ARN, assim como o ADN e as proteínas, poderá ajudar a compreender e tratar doenças como a doença de Huntington.

12:19 - **Jeff:** Ray Truant, da “McMaster University”, quer perceber o que é que o gene que causa a DH faz normalmente. Surpreendentemente, isso permanece ainda um mistério.

12:20 - **Ed:** Ray Truant (Canadá) - a proteína huntingtina causa a DH, mas o que é que faz? A proteína huntingtina normal faz muitas coisas diferentes às células. É uma das proteínas maiores que temos. A proteína huntingtina tem muitas partes que são como uma mola. Será que a compressão ou o alongamento da huntingtina são importantes? A huntingtina desloca-se, igualmente, de uma parte da célula para outra. “Etiquetas” ou “rótulos” químicos controlam o seu movimento. A proteína mutante acaba por ter demasiadas etiquetas “phospho”. Isso poderá fazer com que se acumule no núcleo das nossas células. Uma das áreas em que a proteína huntingtina está envolvida é na resposta ao stress físico e químico. Temas fascinantes.

12:36 - **Ed:** Precisamos mesmo de compreender a proteína huntingtina normal e mutante se queremos derrotar a DH. O trabalho de Truant é muito importante

12:38 - Jeff e Ed irão entrevistar Truant e outros cientistas de topo na doença de Huntington neste palco, às 18:00. O vídeo estará disponível mais tarde no HDBuzz.net

12:39 - **Ed:** Truant diz-nos que a proteína huntingtina se dobra sobre si própria para formar como que um gancho de cabelo. A expansão “CAG” que causa a DH altera isso. As moléculas de fármacos podem alterar a quantidade de etiquetas “phospho” que são adicionadas à proteína huntingtina, alterando a forma como se dobram e como se movimentam nas células. Truant chama à sua ideia a hipótese “dobradiça enferrujada” - a mutação da DH reduz a flexibilidade e impede a huntingtina de ajudar a célula a responder ao stress. Truant faz uma pergunta interessante: será que a proteína huntingtina está envolvida noutras doenças neurodegenerativas, como a doença de Alzheimer, Parkinson, Esclerose Lateral Amiotrófica?

12:50 - **Ed:** Hora de almoço aqui em Estocolmo. Mais novidades depois. Larga audiência de cientistas e médicos.

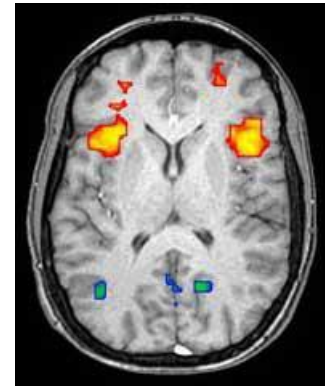
14:00 - **Ed:** Estamos de volta! Juliana Bronzova está a debater a estratégia científica da Rede Euro-HD para combater a doença de Huntington. A EHDN coordena e apoia todos os aspectos da investigação na doença de Huntington, incluindo ensaios clínicos.

14:17 - **Ed:** Oliver Quarrell (Sheffield, Reino Unido) dá-nos actualizações sobre o grupo de trabalho de doença de Huntington Juvenil - cerca de um em cada 20 doentes de Huntington tem sintomas antes dos 20 anos - isto é a doença de Huntington Juvenil e ainda não foi suficientemente estudada.

14:19 - **Ed:** Um novo ramo do estudo Registry da EHDN está a recrutar doentes de Huntington Juvenil na Europa. Já há 40 doentes a participar até agora!

14:20 - **Ed:** Quarrell diz que os casos de DH Juvenil começam mais cedo, mas será que progridem mais rapidamente? E será que esse facto poderia ser utilizado para testar fármacos mais rapidamente? Neste momento não sabemos se a DH Juvenil progride mais rapidamente, mas isso está a ser estudado através de imagens cerebrais. A DH Juvenil tem expansões de repetições CAG maiores. Imagens preliminares de ressonância magnética mostram que mais repetições causam uma atrofia cerebral mais rápida. A forma tradicional de avaliar a DH não é muito boa para os jovens doentes com DH Juvenil. O grupo de doença de Huntington Juvenil da EHDN está a testar novas escalas e questionários.

14:27 - **Ed:** Katia Youssov está a dar-nos actualizações do grupo de trabalho da EHDN sobre “Estadio Avançado de doença de Huntington”. O objectivo principal do grupo de trabalho sobre DH Avançada é promover melhores cuidados. Está a ser preparado um folheto. Tal como na DH Juvenil, os doentes com sintomas avançados não são contemplados pelas formas



Um exemplo de como é uma imagem de fMRI- as regiões cerebrais que estão activadas num determinado momento (a vermelho) podem ser distinguidas daquelas que estão menos activadas (a azul). Este tipo de imagens ajuda os cientistas a mapearem as áreas do cérebro que estão a ser usadas por uma pessoa quando está a resolver um problema.

existentes de medir os sintomas da doença, o que faz com que os ensaios clínicos sejam difíceis. O grupo de trabalho da EHDN sobre DH Avançada desenvolveu uma nova escala de avaliação, a UHDRS-FAP, para apoiar os ensaios clínicos nos estádios avançados.

14:39 - **Ed:** Simon Brooks (Cardiff, Reino Unido) estuda o efeito de programas de exercício em ratinhos Huntington, simulando a fisioterapia em humanos. Um ratinho Huntington pode correr 5 km numa noite! Alguns tipos de exercícios nos ratinhos são mais benéficos do que outros. Quando os ratinhos correm muito nas rodas, tornam-se mais rápidos e mais activos. Os efeitos mais impressionantes do exercício físico em ratinhos Huntington são na velocidade de raciocínio. Os ratinhos que fazem exercício apresentam também menos atrofia cerebral.

14:51 - **Ed:** Monica Busse (Cardiff, Reino Unido) lidera o grupo da EHDN sobre Fisioterapia, estudando os melhores métodos fisioterapêuticos para a doença de Huntington. O grupo de Fisioterapia da EHDN está a desenvolver um DVD para fazer exercício em casa baseado na evidência, chamado “Move to Exercise”, para pessoas com doença de Huntington. O grupo de Fisioterapia da EHDN está também a desenvolver diversos outros estudos de exercício, na comunidade ou em ginásio, para descobrir qual a melhor forma de permanecer activo na DH.

15:14 - **Ed:** Mike Orth (Ulm, Alemanha) estuda a actividade cerebral de pessoas com a mutação da doença de Huntington. Os cérebros de portadores da mutação da DH mostram quantidades diferentes de actividade em repouso e, curiosamente, mais conexões entre as diferentes regiões. Mike Orth é um dos cientistas que iremos entrevistar mais tarde - os vídeos estarão disponíveis pouco depois.

15:20 - **Jeff:** Michael Orth, neurologista na Universidade de Ulm, estuda alterações na “default mode network” do cérebro. Estas são as partes do cérebro que estão activas quando estamos “sem fazer nada” ou a “sonhar acordados” e não estamos a pensar em nada especificamente. Quando nos focamos em algo específico, estas regiões do cérebro normalmente acalmam. Nos cérebros de portadores da mutação da DH, esta acalmia não é completa, por razões que ainda não são claras. Cientistas como Michael Orth utilizam uma técnica denominada “Ressonância Magnética Funcional”, ou fMRI, para estudar que áreas do cérebro estão activadas em dado momento.

15:27 - **Ed:** Nellie Georgiou-Karistianis (Austrália) está igualmente a falar de actividade cerebral. A Dra G-K utiliza testes de raciocínio dentro de um equipamento de fMRI para estimular e examinar a função cerebral em portadores da mutação da doença de Huntington. Ela está a utilizar o fMRI repetidas vezes, ao longo do tempo, e conseguimos ver o que é que se altera na DH, o que é que conseguimos medir e o que é que iremos tentar salvar com terapias.

15:35 - **Ed:** Ellen 't Hart (Leiden, Holanda) tem vindo a estudar doentes com diferentes padrões de sintomas motores de DH. Algumas pessoas com DH têm muita coreia (movimentos supérfluos); outras têm mais rigidez. Será que as alterações de pensamento seguem a linha dos problemas de movimento?. Utilizou os dados do estudo Registry da EHDN para identificar os doentes “agitados” e os doentes “rígidos” e analisou as capacidades de raciocínio dos dois grupos. Os doentes “agitados” tendiam a ter melhores capacidades de raciocínio e de

funcionamento do que os doentes para quem a rigidez era o problema principal.

17:09 - **Jeff:** Patrik Brundin, do “Van Andel Institute”, está a fornecer à audiência uma revisão dos esforços que têm sido feitos para utilizar “células estaminais” na reparação dos danos nos cérebros de modelos animais de DH e de doentes.

17:12 - **Ed:** Patrick Brundin (Van Andel Institute): estão ainda em fase de preparação ensaios com enxertos de células fetais e tratamentos com células estaminais.

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

Glossário

Ressonância magnética Uma técnica que utiliza campos magnéticos potentes para produzir imagens detalhadas do cérebro de humanos e animais vivos.

proteína huntingtina A proteína produzida pelo gene da DH

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

DH juvenil Doença de Huntington em que os sintomas começam antes dos 20 anos.

núcleo Uma parte da célula que contem genes (ADN)

Coreia Movimentos involuntários, irrequietos e irregulares, que são comuns na DH

ARN o químico, similar ao ADN, que compõe as moléculas 'mensagem' que as células usam como cópias de trabalho dos genes quando estão a produzir proteínas.

© 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

Criado a 23 de Julho de 2017 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/094>