



Glossário

a

AAV

Um vírus que pode ser usado para fazer chegar a terapia génica às células. AAV é a sigla inglesa para vírus adeno-associado.

acetil

marcador químico que pode ser adicionado ou removido de proteínas

AEC

Ataxia espinocerebelar, uma outra doença neurodegenerativa causada por um comprimento aumentado da repetição CAG.

agregado

Amontoados de proteína que se formam dentro de células na doença de Huntington e em algumas outras doenças neurodegenerativas.

Alelo

uma das duas cópias do gene

amiloide

Padrão em que se organizam as proteínas em certas doenças. Por exemplo a beta-amilóide é uma das proteínas principais que se acumulam no cérebro de doentes com Alzheimer.

aminoácido

os elementos essenciais a partir dos quais as proteínas são construídas

Antioxidante

Um químico que consegue “exterminar” os químicos nocivos que são produzidos quando as células libertam energia a partir da comida

ASOs

Um tipo de tratamento por silenciamento de genes, em que moléculas de ADN especialmente desenhadas são utilizadas para desligar um gene

Ataxia espinocerebelar

Uma família de doenças que resulta em problemas motores característicos. Muitos tipos de ataxia espinocerebelar são causados pelo mesmo tipo de mutação que a DH - a expansão CAG.

b

BAC

Uma abreviatura de 'bacterial artificial chromosome' (cromossoma artificial bacteriano)

BACHD

um modelo de ratinho com doença de Huntington que desenvolve sintomas lentamente. A sigla BAC significa "bacterial artificial chromosome" (cromossoma artificial bacteriano), que se refere à forma como o gene da DH foi colocado no ratinho.

BDNF

factor neurotrófico derivado do cérebro: um factor de crescimento que poderá ser capaz de proteger os neurónios na DH

biomarcador

qualquer tipo de teste - incluindo análises sanguíneas, testes de raciocínio e ressonâncias magnéticas ao cérebro - que consegue medir ou predizer a progressão de uma doença como a DH. Os biomarcadores poderão fazer com que os ensaios clínicos de novos fármacos sejam mais rápidos e confiáveis.

c

Capacidade Funcional Total

Uma escala estandardizada de avaliação funcional na DH, utilizada para avaliar a capacidade para trabalhar, gerir finanças, desempenhar tarefas domésticas e tarefas de cuidados pessoais

Células estaminais

Células que se conseguem dividir em células de diferentes tipos

Células estaminais pluripotentes induzidas

Células estaminais que foram criadas a partir de células adultas

coorte

um grupo de participantes num estudo de investigação clínica

Coreia

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

CRISPR

Um sistema para edição de ADN de forma precisa

d

DH juvenil

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

Diferenciar

Diferenciação é o processo de transformação de um tipo de célula num outro tipo de célula

Doença de Parkinson

Uma doença neurodegenerativa que, tal como a DH, envolve problemas de coordenação motora

e

Edição Genómica

O uso de nucleases dedo-de-zinco para fazer modificações no ADN. A palavra 'Genoma' refere-se a todo o ADN que cada um de nós tem.

eficácia

Uma medida que avalia se o tratamento funciona ou não

embrião

O estadio mais precoce do desenvolvimento de um bebé, quando ainda só consiste em poucas células

Ensaio clínico

Experiências, planeadas com todos os cuidados, que são desenhadas de forma a responder a questões específicas sobre como um fármaco afeta seres humanos.

Ensaio-clínico aberto

Um ensaio-clínico em que o paciente e o doutor sabem que fármaco está a ser usado. Os ensaio-clínicos abertos são susceptíveis a vieses através do efeito placebo.

Esclerose múltipla

Uma doença do cérebro e da medula espinhal, em que episódios de inflamação causam danos. Ao contrário da doença de Huntington, a EM não é herdada geneticamente.

estatisticamente significativo

algo que é improvável que tenha surgido por acaso de acordo com um teste estatístico

estimulação cerebral profunda

estimulação directa do cérebro utilizando impulsos eléctricos através de fios minúsculos

estimulação magnética transcraniana

aplicação de campos magnéticos ao cérebro para estudar como funciona

Exões

A pequena fração do nosso ADN que é directamente usada para instruir as células em como fazer proteínas.

f

Fase III

A fase de desenvolvimento de uma nova terapia em que os ensaios clínicos são desenvolvidos com muitos doentes para determinar se o tratamento é eficaz.

Food and Drug Administration

A autoridade reguladora governamental responsável por aprovar novos fármacos nos EUA

Fosfodiesterase

Uma proteína que inactiva o cíclico-AMP e o cíclico-GMP

g

genoma

nome dado a todos os genes que contêm as instruções completas para criar uma pessoa ou outro organismo

glutamina

o aminoácido que é repetido demasiadas vezes no início da proteína huntingtina mutante

h

HDAC

As de-acetilases de histonas (HDACs, sigla inglesa) são máquinas que removem marcadores acetil de histonas, causando a libertação do DNA a que as histonas estão ligadas.

hipocampo

A região cerebral em forma de cavalo-marinho que é fundamental para a memória

Hipotálamo

Uma região cerebral minúscula com funções importantes no controlo das hormonas e do metabolismo corporal.

Hormona

Mensageiros químicos, produzidos por glândulas e libertados no sangue, que alteram a forma como outras partes do corpo se comportam.

HTT

uma abreviação para o gene que causa a doença de Huntington. O mesmo gene é também chamado de DH e IT-15

i

inflamação

Activação do sistema imunitário, que se pensa estar envolvida no processo patológico da DH

interferência RNA

um tipo de tratamento por silenciamento de genes, em que moléculas RNA especialmente desenhadas são utilizadas para desligar um gene

k

knockout

uma forma de engenharia genética em que é “desligado” um dado gene

l

LCR

Um fluído claro produzido pelo cérebro, que envolve e sustenta o cérebro e a medula espinhal

m

Melatonina

uma hormona produzida pela glândula pineal, importante na regulação do sono.

metabolismo

O processo pelo qual as células absorvem nutrientes e os transformam em energia e em blocos para construir e reparar as células.

Metabolito

uma molécula que as células produzem ao consumir fontes de energia

microglia

as células imunitárias do cérebro

Mitocôndria

Pequenas máquinas que existem dentro das nossas células, que transformam o combustível em energia, permitindo o funcionamento das células

n

neurodegenerativa

Uma doença que é causada pela disfunção progressiva e morte das células cerebrais (neurónios)

neurónio

Células cerebrais que armazenam e transmitem informação

Neutrão

Pequenas partículas subatómicas que podem ser produzidas por algumas reações nucleares e que pode ajudar a estudar proteínas em detalhe.

núcleo

Uma parte da célula que contém genes (ADN)

O

Objectivo primário

A principal pergunta formulada num ensaio clínico

observacional

Um estudo em que as avaliações ou medidas são feitas em voluntários humanos mas em que não são aplicados quaisquer fármacos ou tratamentos experimentais

p

Placebo

Um placebo é um medicamento falso, que não contém ingredientes activos. O efeito placebo é um efeito psicológico que faz com que as pessoas se sintam melhor mesmo que estejam a tomar um comprimido que não funciona.

prevalência

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

primata

um grupo de espécies animais que inclui os macacos e humanos

proteína huntingtina

A proteína produzida pelo gene da DH

r

Receptor

Uma molécula na superfície de uma célula a que químicos de sinalização se ligam.

repetição CAG

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

Ressonância magnética

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

RNA

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.

RNA mensageiro

Uma molécula mensageira, baseada no ADN, usada pelas células como o conjunto final de instruções para fazer uma proteína.

S

Silenciamento de genes

Uma abordagem ao tratamento da DH que utiliza moléculas-alvo para dizer às células para não produzirem a proteína huntingtina nociva

siRNA

Uma forma de silenciar genes que usa moléculas de RNA especialmente desenhadas. O RNA é como o DNA mas só com uma cadeia. O siRNA tem como alvo as moléculas mensageiras das células e diz-lhes para não produzirem determinada proteína.

somático

relacionado com o corpo

t

terapias

tratamentos

V

variante "selvagem" (não modificada)

O oposto de 'mutante'. Huntingtina "selvagem" (não modificada), por exemplo, é a proteína 'normal' e saudável

© HDBuzz 2011-2022. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-Compartilha Igual 3.0 Não Adaptada .

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

Criado a 22 de Janeiro de 2022 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/glossary>

Parte do texto desta página ainda não foi traduzido. É mostrado no idioma original. Estamos a trabalhar para traduzir todos os conteúdos o mais brevemente possível.