

亨廷顿舞蹈症(HD)研究信息

用通俗的语言 由科学家撰写

为了全球HD社区而设

[消息](#) [词汇表](#) [关于](#)

[关于](#)

[参与人士](#) [常见问题](#) [法律](#) [基金](#) [共享](#) [统计](#) [题目](#) [联系](#)

[实时更新](#)

[实时更新](#)

[推特](#) [脸谱网](#) [RSS源](#) [邮箱](#)

[查询关于HDBuzz](#)



[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)

[中文](#) [中文](#)

[更多信息](#)

x 你在寻找我们的图标吗？你可以下载我们的图标，并在[共享页](#)获取使用指南。

制造一个更好的试验老鼠：亨廷顿舞蹈症的新模型

新的老鼠模型给亨廷顿舞蹈症带来新见解



[Melissa Christianson](#)撰写 2015年7月13日 [Dr Jeff Carroll](#)编辑 [Xi Cao](#)译制 最早发布于2015年3月16日

大多数亨廷顿舞蹈症的研究是通过动物模型进行的。然而，这些模型通常只能显示疾病的某些症状，一些重要症状完全不显现。现在，令人兴奋的新研究正在解决这些问题 - 同时也让我们更多地了解这个疾病。

疾病的配方

亨廷顿舞蹈症是由一个单一基因的特定变化引起的。亨廷顿舞蹈症的基因本身通常是巨大的 - 是人类的平均基因大小的10倍以上 - 在亨廷顿舞蹈症中，因为一个小小的部分被重复过很多次，它会变得更大。

虽然有点重复的可能听起来不是什么大不了的事，但我们要记住，基因是说明书这个问题变得清晰。他们告诉细胞他们需要什么蛋白来运行。比喻说，想像一下你在制作巧克力饼干时重复一个步骤会发生什么 - 如果，食谱说要加2杯面粉，你加2杯，接着又2杯，然后再加2杯。即使你的面团仍然有所有正确的成分，你做出的将会是巧克力石头。

就像饼干食谱会告诉你如何制作饼干，亨廷顿基因描述如何制作亨廷顿蛋白。

照片提供：[Free Images](#)

这和亨廷顿舞蹈症很类似。就像饼干食谱给出了如何做饼干的指令，亨廷顿基因给出了制造亨廷顿蛋白质的指令。当有基因的额外重复，该蛋白质被不正确地生产。

不幸的是，尽管我们知道到底哪里出了问题，我们仍然不知道如何解决蛋白质的问题。

在这里，那里，无所不在

科学家还没有想通了这点的部分原因是因为他们不知道什么是亨廷顿蛋白的正常工作，以及遗传配方的变化是如何影响这项工作。对于细胞中的大多数蛋白质来说，蛋白质出现的场所会给出它做什么的大线索。如果一种蛋白质的工作是保护DNA，你会发现它在细胞DNA的左右。如果一种蛋白质的工作就是搬东西进出细胞，你会发现它在细胞的边界。

虽然对于亨廷顿蛋白，这个策略根本不起作用 - 因为亨廷顿蛋白是**无所不在**。它不只是在我们的脑。它是在肌肉，皮肤，和在人体内的每一个其他细胞。

更糟糕的是，它存在于这些细胞中的多个地方。如果你觉得一个工厂就像一个细胞，然后每一个细胞有两个非常重要的部分：工厂车间，劳动的地方（称为细胞质），和订单发出和决策的控制室（被称为核）。亨廷顿蛋白会在这两个地方都出现。

由于蛋白质是这样广泛地存在，科学家真的很难揭示为什么改变它会导致我们人类疾病的症状。

老鼠和人...虫子，苍蝇和猴子

幸运的是，科学家们在世界各地都在研究这个问题。为了帮助他们，他们使用花哨的遗传学在动物身上重建人类亨廷顿舞蹈症的遗传变化。比如蠕虫，果蝇，小鼠，大鼠和猴子 - 像一个带着不同物种的方舟 - 所以科学家可以探究各种问题，因为这样的试验在人类身上是不可能也不道德的。

“亨廷顿舞蹈症在大多数动物模型上只显示一个或几个症状，人类疾病的一些重要的症状没有在所有显示在任何动物模型上。”

重要的是要记住，亨廷顿是一个非常人类的疾病。事实上，亨廷顿舞蹈症在大多数动物模型上只显示一个或几个症状，人类疾病的一些重要的症状没有在所有显示在任何动物模型上。

让我们制造一个更好的老鼠（陷阱）

为了解决这个问题，加州大学洛杉矶分校威廉·杨实验室的科学家们决定把亨廷顿氏舞蹈症的小鼠模型提高到一个新的水平。这种模型从而是一种特殊的，人类亨廷顿基因和它的所有额外重复的遗传改变小开始。

然而，加州大学洛杉矶分校的科学家怀疑亨廷顿基因的其他部分也很重要。特别是，他们对该基因开始的微小部分感兴趣，它在重复之前。这个微小的开始部分会影响到亨廷顿蛋白进入细胞之后的去向：无论到细胞质（工厂）或核（控制室）。大多数疾病模型略这一部分的基因，但加州大学洛杉矶分校的科学家怀疑这可能会影响疾病的症状。他们通过老鼠版本2.0测试过这种想法。他们采取了两个不同版本的人类亨廷顿基因 - 一个正常的长度，和一个有额外重复的致病基因。在每一个版本，他们删除了开始的一小部分。这是一个小的，但有潜在重要性的变化 - 就像打断了铅笔的尖端。然后，他们把每一个版本放回老鼠，研究这些小鼠是否会发展出像成人一样的亨廷顿舞蹈症症状。

结果出来了

你知道嘛，这些科学家们发现了一些有趣的事情 - 否则你不会在HDBuzz上读到他们的工作！

加州大学洛杉矶分校的科学家发现，带有加厂版本基因的老鼠长版本基因发展出亨廷顿舞蹈症类似症状 - 尽管普通版本的老鼠是正常的。这是意料之中的，因为加厂版基因使症状在许多不同的动物上出现。

然而，和这些微小的基因开始部分还在时相比，这些症状出现得更早也更重得多。

更令人兴奋的是受影响的老鼠产生的症状类型增加了。这些小鼠发展出了具体的运动障碍，逐渐恶化的步态问题，并自发的摔倒，所有这些都与人类的症状惊人地相似。科学家们之前从未再现过这些重要的症状，这可能会导致显著病人的明显残疾。除了这些新的症状，受影响的小鼠也模仿亨廷顿舞蹈症的许多其他重要的症状，如脑细胞死亡和体重减轻。

在他们的新模型中，科学家们采取了亨廷顿基因的两个版本，正常的和加长版，删除了一小块开始的部分，把他们放到老鼠身上。

所以呢？

这些新的老鼠带给我们一个强大的工具，因为它们提供了一种新的方法来剖析症状的原因和他们的重要性。在测试治疗是否改善症状方

面也将非常有用。

此外，这些老鼠已经帮助科学家更多地了解如何在亨廷顿蛋白质的工作。从研究新的小鼠，科学家们已经学会了专注于位置，位置，位置 - 亨廷顿蛋白质进入细胞中的位置真的很重要。当它频繁地出现在细胞的监控室（核）内，会导致症状加重。这种新的知识将有助于科学家开发新的疗法。

从哪里我们何去何从？

如果您一直在密切关注，你会注意到，我们谈论的所有研究都是在小身上进行的。由于亨廷顿舞蹈症是人类的疾病，这意味着我们必须采取客观的态度看待所有这些令人兴奋的新发现：更多的工作需要证明同样的试验结果会在人类身上重复。

另外，虽然新的模型很好地再现亨廷顿舞蹈症类似症状，它需要的DNA改变（祛除亨廷顿基因的微小开头部分）不会发生在人类身上。科学家们仍在努力了解双方为什么这个额外的变化会影响老鼠的症状和这对人类患者意味着什么。

最后，尽管我们学过的信息将在开发和测试用于亨廷顿舞蹈症的治疗有一定的帮助，这项研究本身是不是治疗。因此，对于患者社会这一新的研究的直接影响仍尚需时日。然而，新的研究结果是非常令人兴奋的，因为我们越了解亨廷顿氏舞蹈症，基因和蛋白质，我们就越容易找到通向有效的治疗更快更顺畅的道路。

作者没有利益冲突需要申明 [想了解更多关于本站公开制度的信息，请看常见问题解答。](#)



题目

[症状](#) [动物模型](#) [遗传](#) [小鼠模型](#) [亨廷顿位置](#)

[更多信息](#)

相关文章

[降低亨廷顿蛋白疗法汇总](#)

2018年12月13日

[孩子有时也会患上亨廷顿舞蹈症](#)

2018年10月15日

[2017亨廷顿舞蹈症国际诊疗大会-第一天](#)

2017年4月28日

[上一个](#) [下一个](#)

亨廷顿舞蹈症(HD)研究信息

用通俗的语言 由科学家撰写

为了全球HD社区而设

HDBuzz

[消息](#)

[专栏回顾](#)

[关于](#)

[HDBuzz基金合作伙伴](#)

[HDBuzz专题内容的网址](#)

[**new_to_research**](#)

参与人士

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

实时更新HDBUZZ

输入你的电邮地址或者在[电邮名单页](#)选择其他项目以登记收取我们的每月电子报告

<input type="text" value="留下空白"/>	<input type="text" value="邮箱地址"/>	<input type="button" value="实时更新"/>
-----------------------------------	-----------------------------------	-------------------------------------



HDBuzz2011-2019. HDBuzz内容在[创作共享许可证](#)下免费共享。

HDBuzz不提供医疗建议。详细内容请阅读[使用条例](#)。

HDBuzz2011-2019. HDBuzz内容在创作共享许可证下免费共享。

HDBuzz不提供医疗建议。 了解更多请访问hdbuzz.net

于2019年4月21日打印 — 从<https://zh.hdbuzz.net/193>下载

此文还没有被翻译，它是从原文发表的语言刊登的，我们正在尽快翻译所有内容。