在大脑的洗澡水中测量有害亨廷顿蛋白

我们怎样知道治疗是否有效？监测变异亨廷顿蛋白的新进展

Dr Michael Orth撰写 | 2015年10月20日 | Dr Tamara Maiuri编辑 | Xi Cao译制
最早发布于2015年5月18日

像基因沉默这些令人兴奋的技术正在被开发用于治疗亨廷顿舞蹈病。除了等待疾病的发生，我们怎么能知道这些技术是否有效？这是研究人员的一个主要障碍，但现在我们拥有衡量亨廷顿舞蹈症患者的神经系统有害亨廷顿蛋白积聚的超级敏感的方法。

大海捞针

细胞在基因里窝藏一个突变，比如说亨廷顿舞蹈症，在大多数情况下，细胞会产生突变的蛋白。DNA含有突变的脚本，但是是一种异常蛋白导致的损害。在亨廷顿舞蹈症的研究社区，人们正在努力地沉默亨廷顿舞蹈症基因，来减少所谓的突变亨廷顿蛋白水平。这些方法的成功与否包括测量他们如何减少突变亨廷顿蛋白水平。

亨廷顿舞蹈症研究员安德烈亚斯-韦斯博士，现在在德国的汉堡，已经开发了一些非常敏感的方法来准确衡量亨廷顿蛋白水平。在发表在《临床调查杂志》一项最近研究中，爱德华博士，韦斯博士和他们的国际同行小组报告说，他们已经微调了一种方法用于检测亨廷顿蛋白分子，也就是他们找到了大海捞针的方法。

试水

亨廷顿舞蹈症是脑细胞的一种疾病，所以最好要测量大脑的突变亨廷顿蛋白水平。在活人的身上这是很困难的，除非你取出一块大脑...这也可能是不明智的。因此，研究团队把注意力转向给大脑洗澡的液体，称为脑脊液。脑脊液中含有大量的来自脑细胞的蛋白质，所以团队用他们的新方法来扫描它的突变亨廷顿蛋白。

脑脊液包含来自脑细胞的蛋白，所以研究团队使用新技术扫描它来寻找变异亨廷顿

正如预期的那样，他们在健康对照组未检测到突变的亨廷顿蛋白。然而，在携带亨廷顿突变的人群中，他们不仅检测到突变的亨廷顿，还发现已经出现症状的患者的有害蛋白水平比尚未出现症状的患者高。事实上，研究人员报告说亨廷顿突变蛋白水平随着疾病负担而增加，预测运动和认知问题的严重程度。

作为一种基准标记，研究团队观察了其他两种能证明脑细胞完整性的蛋白的水平，称为'神经丝'和'头'。这些大脑完整记者和突变亨廷顿的相应表现表明，溢出的突变亨廷顿进入脑脊液是由脑细胞的损害增加引起。“我们认为，突变的亨廷顿是由它正在杀死的脑细胞释放到脑脊液中的，”爱德华博士在UCL的新闻稿中说。“这可能是一个信号，反映了这种蛋白质在人类的神经系统中的危害。”

向前和向上

> **“可靠地测量脑脊液中的亨廷顿变异让我们更靠近亨廷顿舞蹈症的重要角色：大脑细胞中的变异蛋白 ”**

可靠地测量脑脊液中的突变亨廷顿是发现亨廷顿舞蹈症要素的重要的一步：脑细胞的突变蛋白。这项技术不仅是重要的测试未来的亨廷顿舞蹈症抑制药的方法，它可以提供一个有用的临床工具来用于预测和监测亨廷顿舞蹈症的进展。 然而，在这一点上，研究结果需要用较大数量的脑脊液样本来复制。我们还需要更好的理解什么样的脑脊液突变亨廷顿水平可以告诉我们亨廷顿舞蹈症脑细胞内正在发生什么。随时间的流逝这些测量是否稳定，他们会如何改变对亨廷顿抑制药物的反应。

这项研究的领头人是Wild博士，他是HDbuzz的创始人和主编之一， Carrol博士决定要报道这个研究。为避免潜在的利益冲突，本文由外部人员Orth博士撰写，他没有从HDbuzz接受任何的编辑指示。 想了解更多关于本站公开制度的信息，请看常见问题解答。

HDBuzz2011-2024. 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2024年1月13日打印 — 从https://zh.hdbuzz.net/197下载

此文还没有被翻译，它是以原文发表的语言刊登的，我们正在尽快翻译所有内容。