



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](#)



查询关于HDBuzz



[中文](#)



[中文](#)

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

[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。

## 亨廷顿舞蹈症的基因影响发病时间

### 亨廷顿舞蹈症的基因影响发病时间



[Melissa Christianson](#)撰写 2015年9月09日 [Dr Jeff Carroll](#)编辑 [Xi Cao](#)译制 最早发布于2015年5月29日

就像很难预测暴风雪会在什么时候到来一样, 预测某个具体亨廷顿舞蹈症病人的发病时间也是很难的. 然而, 新研究显示亨廷顿基因开

## 盯着风暴

像雷鸣来临前的迹象一样, 亨廷顿舞蹈症的症状是显而易见的. 然而, 亨廷顿舞蹈症带来的典型运动, 认知, 和精神症状, 在患者群中是非常一致的. 然而, 就像很难准确预测暴雨将来袭, 预测某个具体亨廷顿舞蹈症病人的发病时间也是很难的. 我们已经知道, 导致亨廷顿舞蹈症的基因突变会影响症状的发生. 这种突变围绕着“CAG”, 它是亨廷顿基因里面三个一组的DNA组合. 在亨廷顿舞蹈症中, 这些组合重复的次数太多, 从而延长了基因, 基因越长, (平均) 症状出现得越早. 然而, 基因长度不代表一切: 甚至在其亨廷顿基因具有相似长度的人, 发病的时间可以相差几十年. 关注这一变化的科学家盯着亨廷顿舞蹈症希望去理解, 自然如何延迟发病的症状. 这些科学家认为, 额外的遗传因素在起一部分作用, 而且这些通常我们不谈论的亨廷顿基因可能起着重要的作用.

# 大基因里的小变化

亨廷顿基因是人类DNA的最大的基因之一是由大约170000的DNA组合串在一起。即使我们把重点放在引起这种疾病的额外重复上，这些重复只占整个基因的一小部分。该基因的其他部分，实际上也充满了可能会影响症状出现时间的信息。这种基因的一个特殊部分，被称为启动子，位于影响症状的发作的位置。启动子是基因的一个特殊部分，用于启动和关闭基因。如果你想像基因就像一个音响里的CD，那么一个启动子就像音响上的开关：就像音响的开关能播放音乐，启动子可以使基因制造蛋白质。启动子的小改变对基因有很大的影响。继续说我们的基因比喻，想象一下，我们在开关上做了一个小小的改变，把它移到盖子的底面。通过使开关更难被找到，这种相对较小的变化将使它更难播放光盘。类似的是，基因启动子的微小变化，特别是使启动子难以被找到的变化，可以使它很难打开一个基因。对于遗传性疾病，如亨廷顿舞蹈症，这样的变化可以有很大的后果。

就像很难预测暴风雪会在什么时候到来一样，预测某个具体亨廷顿舞蹈症病人的发病时间也是很难的..

照片提供：[Freelimages](#)

## 启动子有可能影响发病时间吗？

一组温哥华英属哥伦比亚大学的科学家们想知道在亨廷顿舞蹈症启动子的变化是否是控制疾病的症状出现时间的要素。要问这个问题，他们看了一个在极少数患者身上出现的亨廷顿启动子。这种罕见的启动子有一个小小的变化，170000个亨廷顿舞蹈基因DNA组合其中的一个是不同的。然而，正如我们上面提到的CD比喻，这种小的变化使得启动子很难达到。因此，利用该启动子作为开关的亨廷顿基因难以被打开，使他们制造比正常的少蛋白。科学家们想知道这个微小的变化足以影响亨廷顿症状发病年龄吗？

## 等等，我看到重影

然而，问这个问题并不像听起来那么简单。事实上，这可能比你比你想象的难很多。原因和人类DNA的一个中心特征有关。记住，我们人类在出生的时候得到两份大部分的基因（包括亨廷顿基因），一份来自妈妈，一份来自爸爸。对于亨廷顿舞蹈症患者，身体的每个细胞都包含两份亨廷顿基因：正常长度的复制和一个可以引起疾病的超长复制。

这两份复制需要有一个启动子连接，所以他们可以被启动。然而，这对基因的启动子并不必须是相同的。这意味着，无论是正常长度的复制或是超长复制-都有科学家们想研究罕见的启动子。要问该启动子是否影响在亨廷顿舞蹈症的发病年龄，因此，科学家们不得不问\*两个问题：附罕见的启动子的超长亨廷顿基因影响发病吗？附在亨廷顿舞蹈症的正常长度基因上影响发病吗？

## 一个变化，不同的后果

那么，科学家发现什么了呢？问题的答案可能会让你感到惊讶，因为他们是对立的！

罕见启动子连接到他们的特长亨廷顿基因的患者发病比预期晚大约十年，而那些罕见启动子附加在正常长度复制的患者发病比预期早近四年。因此，罕见启动子可以延迟或加速发病，完全取决于它连接的亨廷顿基因的复制。

为什么会是这样？我们的基因-CD比喻可以帮助我们理解这些令人惊讶的结果。因为我们都有两个亨廷顿基因复制，这好像是我们的细胞不断地听来自不同亨廷顿CD同时播放的音乐。一个光盘（代表正常长度基因）播放细胞需要听到来保持健康的歌曲，而另一个（代表超长基因）播放的旋律，可以淹没正确的歌曲。

如果我们移动了音箱的开关，播放CD会变得更困难。当打开额外长基因的CD变得困难，细胞变得更健康，因为没有竞争的旋律，他们可以听到正确的歌曲。然而当打开正常长度的CD变得困难时，细胞会恶化，细胞-因为只有竞争的旋律在播放。

“亨廷顿基因的正常复制和超长复制都可以有影响发病的启动子”

科学工作的原理如出一辙：超长有害的亨廷顿基因的启动困难会延缓症状出现，而正常长度亨廷顿基因的启动困难会加速发病。因此影响亨廷顿基因的启动子具有能在任一方向改变症状的能力。

## 需要谨慎的几点

然而，与大多数研究一样，在尝试将这些发现应用于病人和家庭之前，还有一些事情需要考虑。

最重要的是，亨廷顿基因科学家研究了的这个版本的启动子相当罕见。因为只有一小部分的亨廷顿舞蹈症患者有这种基因变异的启动子，新的研究结果可能并不直接适用于大部分的亨廷顿舞蹈症社区。

另一个要考虑的问题是，研究人员的策略是使用发病很早或很晚的患者。为什么他们会这样做？

想象一下你有兴趣寻找能使人很高的基因改变。你认为你会在随机的人群里发现这样的人，还是在洛杉矶湖人篮球队？也许，你最好从篮球运动员开始，他们往往比正常人高。

这组科学家们丰富了他们的研究，他们的研究人群中有非常早期或很晚的症状的患者。这给了他们一个更好的机会来发现亨廷顿舞蹈症患者发病时的罕见的变化。

因为我们都有亨廷顿基因的两个复制，就像我们在同时听亨廷顿CD播放的两首乐曲  
照片提供：[Freelimages](#)

然而，当他们观察另一组，其中没有很多有早期或晚期症状的患者，他们没有发现相同的效果。

这些都是早期的研究，还有更多的工作要做。我们可能需要寻找亨廷顿舞蹈症基因附近更常见的遗传变异，或寻找一个以上变异之间的相互作用，在我们可以更准确地使用遗传学预测发病年龄之前。然而，这项研究是一个重要的证据，我们可以找到能够修改的发病年龄的遗传变化。

## 这样的研究能帮助我们发现亨廷顿舞蹈症的治疗方法吗？

尽管有这些警告，这项新的研究是非常令人兴奋的，并带来了一些重要的想法。

它强调正常和超长的亨廷顿基因都影响症状出现的时间，这两个基因的平衡是搜索新疗法的重要依据。

此外，本研究还对一种叫做“[基因沉默](#)”的治疗方法有一定的启示作用。基因沉默正是像它听起来一样，是一种来关闭（沉默）人类基因的方式。基因沉默在亨廷顿舞蹈症中是棘手的，因为有两个亨廷顿基因复制（好的和坏的）。这里的研究表明，一般来说关闭亨廷顿基因可能延迟症状出现，但具体关闭额外的超长复制可能更有效。

因此，本研究有助于我们理解是什么驱使亨廷顿舞蹈症的症状和引导搜索有效的治疗方案。

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

[专题 人类 症状 遗传 亨廷顿基因](#)

[更多信息](#)

[相关文章](#)

### [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**

### [FDA批准治疗亨廷顿舞蹈症新药物](#)

**2017年4月06日**

[上一个](#)[下一个](#)

- [词汇表](#)
- [基因沉默](#) 用目标分子告诉细胞不要产生有害亨廷顿蛋白的一项治疗亨廷顿病的方法
- [了解更多的专业的词汇定义](#)

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](http://hdbuzz.net)

于2019年4月29日打印 — 从<https://zh.hdbuzz.net/198>下载

此文还没有被翻译，它是原文发表的语言刊登的，我们正在尽快翻译所有内容。