



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](#) [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。

## 2017亨廷顿舞蹈症国际诊疗大会-第二天

HDBuzz总结了2017亨廷顿舞蹈症国际诊疗大会第二天的所有科学发现



[Dr Jeff Carroll](#)撰写 2017年5月01日 [Dr Jeff Carroll](#)编辑 [Xi Cao](#)译制 最早发布于2017年4月29日

会议的第二天着眼于一些最有潜力的亨廷顿舞蹈症疗法。

### 基因沉默

今天上午的会议非常激动人心，大家都在讨论亨廷顿舞蹈症的基因沉默疗法。

Ed Wild, 研究生物标志物，表示他们的团队已经发现了一个可以测量神经元损伤的血液测试，这项研究也会在最近发布

第一个发言的是来自HDBuzz的主编[Ed Wild](#)（伦敦大学学院），他正在为HD的临床试验开发“生物标志物”。生物标志物是实验室的一种试验，可以用于追踪疾病的进展或治疗的效果。良好的生物标志物比单纯观察运动异常等临床症状更能精确跟踪疾病的进展。跟踪HD的进展是复杂的，而我们没有任何可靠的实验室测试来跟踪HD的进展，尤其是测试血液样本。Wild小组一直在开发工具、用于检测生病和死亡的脑细胞释放的细胞碎片。

在HD这种脑部疾病中，脑细胞会开始生病、凋零，释放出细胞碎片到脑脊液中。其中一些碎片泄漏到血液中，在一些非常灵敏的新工具的帮助下，研究人员可以测量这些细胞碎片。在其他脑部疾病的发展过程中，比如说阿兹海默症和帕金森病，脑细胞碎片的水平在血液中出现上升。Wild小组在血液中发现了一个生物标志物，这个生物标志物从患病的脑细胞中释放出来，并随着HD的疾病进展而不断增加。HD突变越严重，血液中的脑细胞碎片含量就越高，老龄化对血液中脑细胞碎片含量的影响也一样。这是有史以来第一次，我们能单独从血液样本中追踪脑细胞的健康状况

接下来的讲座来自Harry Orr（美国明尼苏达），主要的研究领域是脊髓小脑共济失调1型（SCA1）。和HD类似，SCA1是由基因中的CAG过度重复引发的疾病。不过在SCA1中，发生突变基因叫做“Ataxin-1”。通过比较在不同基因中，相同类型的突变引发的大脑疾病，我们可以学到很多东西。Orr的实验室发现，通过减少造成SCA1的突变基因、可以改善小鼠的症状。多年来，Orr的实验室一直用SCA1转基因小鼠来试图减缓疾病进程。Orr的实验室正在适用反义寡核苷酸（ASOs）来减少大脑中的Ataxin-1水平，HD的科研人员也在进行类似的研究。对比SCA1和HD的研究，可以帮助科研人员更好地理解两种疾病。

Nicole Deglon（美国洛桑大学）多年来一直致力于HD的基因沉默疗法。她对使用基因工程病毒、来把基因沉默工具送达到脑细胞特别感兴趣。新的“基因编辑”工具，包括[CRISPR/Cas9](#)，让研究人员能够修改成年细胞的DNA。该团队已经开发了几个基因编辑工具，用来降低HD基因水平。通过使用病毒，她能把这些基因编辑工具传送到HD小鼠的大脑，这些基因编辑工具非常有效。关于基因编辑工具的一个担忧是，在这些“基因剪刀”完成基因编辑任务之后，还会一直留在基因里，可能会剪到其它正常基因。该团队开发了一种非常酷的技术，可以在基因剪刀完成任务后，关闭基因剪刀。这是一个非常大的进步-它看起来可以保证可使用基因编辑工具在大脑中的长期安全。她的小组有证据表明，基因编辑工具的失活会减少DNA意外剪辑。

“小分子是可以口服的药物。但到目前为止还没有人发现任何可以降低亨廷蛋白水平的小分子”

在今天上午基因沉默的最后一位发言者是来自CHDI基金会的Liz Doherty(<http://chdifoundation.org>)。CHDI基金会正在开展一系列关于HD基因沉默技术的研究。Doherty描述了基金会目前的正在搜寻一种“小分子”，来降低亨廷蛋白的水平。和之前描述的ASOs或基因编辑工具不同，小分子是可以口服的药物。但到目前为止还没有人发现任何可以降低亨廷蛋白水平的小分子。现在CHDI正在130000种不同的化学物质中寻找，希望其中一个化学物质会导致亨廷蛋白水平降低。在第一轮的搜索中，他们发现了4种不同的化学物质、可以导致亨廷蛋白的大幅减少。在降低亨廷蛋白水平的战斗中，采取不同的途径是非常重要的，以防ASOs或者其他基因编辑工具出现问题呢。看到目前又这么多人在尝试不同的方法来降低亨廷蛋白，实在是一件振奋人心的事情。

Wild教授，在今天的会议上发言，但是并没有参与本文的编辑 [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  
[生物标志物](#) [基因沉默](#) [CHDI大会](#) [一种基因组编辑技术](#)  
[更多信息](#)  
相关文章

## [2019亨廷顿舞蹈症治疗学大会-第一天](#)

2019年3月21日

## [Uniqure公司领先HD基因治疗](#)

2019年2月12日

## [降低亨廷顿蛋白疗法汇总](#)

2018年12月13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\\*\\*](#)

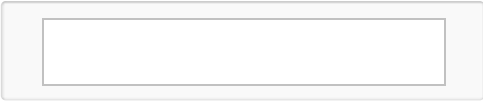
## 参与人士

[\\*\\*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



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5月28日打印 — 从<https://zh.hdbuzz.net/239>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。