

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。

新研究为我们带来了有潜力的HD生物标记物

最近的一项临床研究发现了有潜力的临床标志物



[Leora Fox](#)撰写 2017年6月09日 [Dr Tamara Maiuri](#)编辑 [Xi Cao](#)译制 最早发布于2017年6月07日

如果一个简单的验血能告诉你HD的疾病状态和进展，你觉得如何呢？这是寻找HD生物标记物的前提；它们可能有助于评估治疗效果和预测症状的变化。一组来自多个国家的研究人员最近分析了来自TRACK-HD研究的血液、脑图像和临床检测。他们发现，血液中一种叫做神经丝轻链的蛋白水平和HD的严重程度相关，它是一个潜在的生物标志物。

HD标志物搜索

有了尖端科学的支持，开发治疗亨廷顿舞蹈症的新疗法有了很大的发展。除了基础和临床研究，以确定症状的来源和研究新的药物以外，最重要的是要找出准确和有效的方法来跟踪HD的进展。随着更多的资源被用于治疗和管理HD症状，医生和病人们希望能够预测疾病进展的速度。同时，我们还需要精确的方法、来确定实验药物是否能改善大脑健康。

解决这些问题的方法有很多：我们可以评估动作症状，分析情绪和思维的变化，分析受HD影响的脑部图像。但是，这些方法非常耗时，也帮助不了尚未出现症状的携带者。由于这些原因，HD社区正在寻找好的生物标记物，这些测试需要可以很容易地进行测量、并能预测疾病的发展和反馈。现在，英国的研究人员已经鉴定出血液中的一种物质，有望成为HD的生物标记物。

和以前的HD生物标志物不同，新的研究可以使用简单的血液检测

生物标志物，到底是什么？

我们通常将生物标志物定义为一种可以预测疾病发生、进展或治疗效果的测试。这实际上意味着，好的生物标志物在常规的体检中，做一个简单的测试就可以产生足够的信息来指导病人现在和未来的医疗决策。目前为止，这个在亨廷顿舞蹈症以及大多数神经系统紊乱疾病中都是不可能的。和其它人体器官相比，大脑是一个复杂的器官，因此神经疾病的治疗是有限的。

事实上，让我们以心脏病为例来解释生物标志物的概念。就心脏健康而言，一个简单而普遍的生物标志物就是血压。测量血压是容易的，非侵入性的，而且价格低廉。更重要的是，过去一个世纪的研究已经明确地确定，血压是心脏病风险的一个很好的标志。随着时间的推移、血压增高，可能意味着病人需要改变饮食或处方药，以减少未来心脏问题的风险。如果干预措施导致血压下降，医生和病人就可以合理地确定心脏病的风险现在降低了。这些决定和结论可以在没有直接测试心脏的情况下进行，而同时病人的身体仍然感觉良好。

理想的HD生物标志物也将会起到类似的作用。虽然基因测试可以确定一个人是否携带HD突变，但它不能预测短期内的发病风险，或者判断HD可能对大脑造成的损害。也没有一个简单的测试能反馈一种新的治疗方案到底是延缓症状还是减缓损害；患者必须进行频繁、长时间的测试。一个HD携带者可能很多年都不会出现症状，但想象一下，如果每年可以作一个简单的测试来看看大脑是否健康，就像测量血压来看心脏是否健康一样。这些都是寻找HD生物标志物的目标。

识别HD的潜在生物标志物

在人类中寻找HD生物标志物的一种方法是测量血液中不同物质的水平，然后将这些与脑部损伤的症状或影像的严重程度进行比较。将这些来自一大群人的数据结合起来，就可以确定哪些物质应该被解释为健康或损害的标志。当血液中的某些物质随着神经损伤和症状恶化而不断增加（或减少）时，研究人员开始注意——这可能是一种潜在的生物标志物。对于大脑紊乱，搜索一直是比较困难的。这是因为脑细胞很少会进入到血液中，而且每个人血液中物质含量也有非常大的差异。

然而，最近由伦敦大学学院的Edward Wild博士领导的一项研究发现，血液中的一种蛋白质似乎具有这种特性：它与HD的其他疾病标志成比例地增加。为了识别这种蛋白质，研究小组分析了一部分TRACK-HD数据，TRACK-HD是面对携带者和他们的兄弟姐妹们开展的一项为期三年的研究。研究的目的是不是测试药物，而是随着时间的推移仔细观察参与者，从而了解HD的发展方式。参与这项试验的298名患者需要被观察脑部成像、测量运动和思维、提供血样。他们的参与推动了几年的研究进展，包括最近的生物标志物研究。

神经丝轻链蛋白

神经丝轻链蛋白又叫NfL。它是神经细胞的重要组成部分，有点像神经细胞的骨架。先前对HD和其他神经系统疾病的研究已经表明，当脑细胞死亡时，就会释放出NfL蛋白，而NfL蛋白最终会进入血液系统。这导致Wild博士的研究小组推测，受HD影响的脑区损伤的增加、将导致血液中积累更多的NfL。研究人员决定使用血液样本，图像和TRACK-HD的试验结果来进一步研究NfL。

在研究刚开始时，参与者根据他们的HD疾病发展阶段分成小组。有一个由兄弟姐妹或伴侣组成的“控制”小组，他们都不携带突变。然后有四组基因携带者：（1）预测在10年或更久以后会出现HD症状的患者，（2）预测在几年内出现症状的患者，（3）早期症状的患者，（4）中期症状的患者。

“如果一个简单的测试就能告诉我们HD的大脑健康状态，就像血压是心脏健康的指示器一样”

一个人的疾病越严重，NfL的水平就越高，HD携带者的NfL水平会随时间增加。重要的是，高水平的NfL意味着更多的大脑损伤、较低的运动评分和推理能力。这意味着NfL水平是大脑健康和HD进展的良好指示器。如果一个人在研究开始的NfL较高，但没有症状，他们往往开始在研究过程中会出现症状。因此，NfL水平不仅和疾病的严重程度有关，NfL还可以预测一个人是否很快会出现症状。更重要的是，血液中NfL的水平反映了大脑脑脊液中的NfL含量。这意味着血液测试也许能代替侵入性脊椎穿刺，提供关于大脑的一致信息。

NfL：作为一种生物标志物的潜力

由于所有这些原因，作者建议NfL可以作为一种血液生物标志物，反映HD大脑目前的健康状况。这是一个精心设计的实验，数据可靠，令人兴奋。但是，正如所有的研究一样，讨论这项工作的局限性也很重要。

首先，从大量参与者中分析数据是发现总体趋势的好方法，但这种解释不会延伸到每个人身上。正如高血压意味着心脏病的风险，而不能告诉你心脏病发作的具体时间，一个人的NfL水平不能准确地预测HD症状或大脑健康。这种水平在个人之间的变化太大，而且目前还没有足够的数据能够将这些发现应用于任何常规的检测。

然而，测量NfL水平可能是评估HD临床研究中疾病进展的一种新方法，可以观察目前或将来的治疗是否能降低患者NfL的水平。一个有趣的想法是，科学家可以重新研究过去临床试验的样本，以建立NfL和HD进展之间关系的更大联系，并确定实验性治疗是否降低NfL。

此外，在我们使用血液NFL（或任何其他血液生物标志物）作为对HD神经元损伤的代理之前，我们必须更加确定血液水平与大脑中的NFL水平相一致。为了解决这个问题，研究团队还推出了全球首创的HDClarity，确保世界各地的诊所都在收集脑脊液样品（通过腰椎穿刺脑脊液获得）。

如果对血液/脑脊液NFL水平和HD相关性的研究观察得到进一步的证明，我们可能有一个有用的生物标记在我们的手上。值得注意的是，NFL并不仅限于HD，它也被用于跟踪其他神经退行性疾病，包括阿尔茨海默氏病和ALS的进展。我们希望它将被添加到帮助我们监控HD和开发新疗法的资源库中。与此同时，研究人员将继续寻找生物标记物，以帮助指导患者的治疗。

Wild博士是HDbuzz的主编之一，但是并没有参与到本文的编辑和选题 [想了解更多关于本站公开制度的信息，请看常见问题解答。](#)



了解更多

[Byrne, Wild 和同僚的研究原文 免费阅读期刊](#)

[题目](#)

[临床试验 生物标志物](#)

[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

[ASO药物HTT-RX 第一次试验完成，成功降低病人的突变蛋白水平](#)

2017年12月12日

[精准药物试验瞄准并降低突变蛋白](#)

2017年8月31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13日打印 — 从<https://zh.hdbuzz.net/242>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。

