

最新的跟踪亨廷顿舞蹈病疾病进展的路径

研究更新



Dr Sarah Hernandez 撰写

2022年8月03日

Dr Leora Fox 编辑

Xi Cao 译制

最早发布于2022年6月15日

亨

廷顿舞蹈病最新进展路径跟踪

对于那些在HDBuzz上关注HD会议进展的人，我们报道的HD疾病分期系统引起了你们的注意。最近有篇文章出版物详细介绍了这个新的疾病分期系统，包括它是如何使用的，以及它的好处。

跟踪疾病进展-更新来了



HD-ISS使用系统的分析

到目前为止，亨廷顿舞蹈症患者主要是根据他们的临床症状来被分类的，医生观察病人走路，做手部动作，或者让病人想不同的单词等。一系列与思维、运动和情绪相关的测试有助于医生判断患者处于疾病的哪个阶段。

早在19世纪，科学家们就发现了亨廷顿舞蹈症的致病基因，并根据临床症状对患者的疾病阶段进行了诊断和分类。然而，这种对HD患者的分类是相当过时的，它并不总是能捕捉到全部的情况。

目前，“症状前”、“前驱期”或“显现前”这些阶段的患者都归为一类。这些人携带亨廷顿舞蹈突变基因，但还没有该疾病的临床症状——或至少没有运动症状，这也是HD最常见的诊断方法。这类人包括从出生到40岁左右的人。在很长一段时间内，这是一个庞大的病人群体！

随着对亨廷顿舞蹈病研究的开展，我们了解到很多非常微妙的变化，这些变化甚至在任何临床症状出现之前几十年就已经发生了。这促使一个名为HD管理科学联盟(HD-RSC)的研究团队开发了一个更为复杂的疾病评估系统。

新的系统是如何被开发的

亨廷顿病综合分期系统（Huntington's disease Integrated Staging System），英文简称HD-ISS，结合了来自脑部扫描、临床测试以及日常生活能力的信息，以确定HD患者的疾病阶段。这种新的评分系统考虑了个人的整个生命周期，将从出生到死亡的每个年龄段进行分类。

“HD-ISS”

为了开发这个新的评分系统，研发团队使用了来自于Enroll-HD, TRACK-HD, IMAGE-HD以及PREDICT-HD试验的数据，所有这些观察性研究都是基于长期跟踪HD家庭的患者。非常感谢每一个已经或正在牺牲他们的时间来参与这些试验的人——你们使这个新的评分系统的创建成为了可能！该研发团队还咨询了各种不同的团体，包括HD患者组织。

HD-ISS 分期

最近在美国HDSA大会上与HD群体的一次谈话中，HD-ISS项目的负责人Sarah Tabrizi博士将这种新系统比作癌症分期系统。癌症就是根据肿瘤的大小和扩散程度进行分期的。HD-ISS将以类似的方式工作，将患者分为4个阶段，从0到3阶段，从无损伤(出生)到严重损伤(生命结束)。每个疾病阶段都是连续的，这意味着患者在走完前一阶段后，会进入下一阶段。分期系统也是渐进的，这意味着患者总是从0期开始，然后逐步发展到3期。

阶段0：携带HD突变基因，无其它变化

在阶段0，个体通过基因检测诊断为携带HD基因突变(40个或更多的CAG重复)，但没有检测到与亨廷顿舞蹈病相关的变化。这个阶段从一个人出生开始，一直到追踪到有某种可察觉的变化。

阶段1：携带HD突变基因，仅有生物标志物变化

当已知的亨廷顿病的生物标志物发生可检测的变化时，个体就进入了这个阶段1。根据数千名临床研究参与者的数据，他们选择的生物标志物是大脑6个特定区域的体积，使用核磁共振成像。在HD患者中，这些脑部区域会随着大脑细胞的丢失而减少。

阶段2：携带HD突变基因，生物标志物改变，以及临床症状出现

当病人表现出亨廷顿舞蹈病的临床症状时，这个阶段2就开始了。新的量表侧重于运动和认知变化，通过运动测试和数字符号配对的思考任务来进行测量。



主要用于帮助临床试验标准化

阶段 3: 携带HD突变基因, HD基因呈现, 生物标志物改变, 临床体征, 日常生活困难

最后一个阶段开始于患者的功能衰退, 比如难以完成日常工作。此外, 第三阶段分为轻度、中度和重度功能衰退。轻度阶段3包括可能需要很长时间完成日常生活的人, 但不需要帮助。中度阶段3包括那些需要协助完成一些日常生活的人。严重阶段3包括那些需要协助完成所有日常生活的人。

每个疾病阶段所花费的时间因人而异。个体在疾病每个阶段的进展速度是可变的, 但很大程度上取决于年龄和CAG重复次数的长度。

为什么我们需要HD-ISS

HD-ISS将通过可预测性更佳的方式对患者进行分类, 从而帮助临床研究标准化。这将允许临床医生在进行临床试验时, 更快地选择可能有类似疾病过程或对治疗反应相似的研究参与者。规范亨廷顿舞蹈病的不同阶段的分类, 特别是从出生到出现临床症状之间的分类, 对于帮助该领域在临床症状出现之前便可以更早地测试药物方面来说是必要的。许多人认为治疗HD最有效的时间是在一个人生病之前, 所以在这些试验设计之前建立一个系统是至关重要的。此外, 这些患者群体的清晰描述将使研究人员更容易比较不同研究的数据——这在过去由于对疾病阶段的松散定义而有些混乱。比较不同研究的数据将使研究人员从每次试验中获得尽可能多的信息, 这将减少我们达到最终目标所需的时间——治疗HD。

HD-ISS将如何影响研究和护理?

“有来自Enroll-HD, TRACK-HD, IMAGE-HD, and PREDICT-HD 这些试验的数据。”

值得注意的是, HD-ISS专注于研究——它旨在简化临床试验的设计和招募。这个新发布的系统并不意味着治疗HD的医生会突然对他们的病人进行分类。事实上, 根据一个人目前的症状制定一个个性化的治疗计划是没有必要的。但是, 一旦减缓疾病进展的疗法出现并可得到应用, 那么该系统就可以帮助指导治疗决策。

此外, 一个更严格的试验选择系统并不意味着正在测试的疗法不能使处于不同阶段的HD患者受益。这首先是一种使试验更顺利、数据更容易解释的方法, 有可能大大加快药物研发的速度。

新的HD-ISS评分系统的实施对亨廷顿舞蹈症患者来说应该是直接的，易懂的。事实上，即将进行的使用PTC疗法的PTC-518临床试验将首次使用HD-ISS。该分期系统收集的大多数测量数据，如CAG重复长度、脑成像和功能能力评分等是亨廷顿病研究的标准。将亨廷顿舞蹈病的不同阶段进行标准化分类是一项临床进步，这将有助于我们在HD治疗过程中更好地组织试验选择和数据解释。

风信子翻译组：赵昕润

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。

HDBuzz2011-2025. 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2025年5月17日打印 — 从<https://zh.hdbuzz.net/325>下载