

Weinen Sie sich die Augen aus: Nachweis von Huntingtin in Tränen

Schneidet da jemand Zwiebeln? Expandiertes Huntingtin kann jetzt in Tränen nachgewiesen werden und hilft Wissenschaftlern, das Fortschreiten der Krankheit zu verfolgen.



Von Dr Sarah Hernandez

12. April 2024

Bearbeitet von Dr Leora Fox

Übersetzt von Michaela Winkelmann

Ursprünglich veröffentlicht am 10. April 2024

Eine kürzlich veröffentlichte Zusammenarbeit zwischen akademischen Forschern und pharmazeutischen Unternehmen war erfolgreich beim Nachweis von Huntingtin in Tränen. Die Wissenschaftler waren auf der Suche nach einem neuen, einfachen Weg, die Huntington-Krankheit (HD) nachzuweisen. Wenn es Ihnen nichts ausmacht, ein oder zwei Tränen zu vergießen, haben sie es gefunden!

Biomarker - biologische Metriken, die den Krankheitsverlauf anzeigen

Die Verfolgung des Krankheitsverlaufs ist nicht nur aus medizinischer Sicht wichtig, um sicherzustellen, dass die Patienten ein gesundes Leben führen, sondern auch für die Entwicklung von Medikamenten für Krankheiten wie Huntington. Biologische Messgrößen, die mit dem Fortschreiten der Krankheit übereinstimmen, werden als Biomarker bezeichnet. Es gibt verschiedene Arten von Biomarkern, von Bildern von Organen über Stoffwechselltests bis hin zu Messungen in Körperflüssigkeiten.



Biomarker, die das Fortschreiten der Krankheit verfolgen, helfen festzustellen, wie gut die Medikamente wirken. Wenn sich Biomarker für Huntington verbessern, bedeutet dies, dass

Biomarker sind Instrumente, mit denen Forscher beurteilen können, wie gut ein potenzielles Medikament wirkt. Wenn ein Medikament das Fortschreiten einer Krankheit anhand eines oder mehrerer Biomarker verlangsamt oder aufhält, könnte dies bedeuten, dass das Medikament wirkt!

HD-Forscher haben daran gearbeitet, Biomarker zu identifizieren, die nicht nur mit dem Fortschreiten der Krankheit einhergehen, sondern sich auch verändern, bevor jemand überhaupt Symptome zeigt. Mit Hilfe von Biomarkern für das Frühstadium der Huntington-Krankheit könnten die Forscher feststellen, ob ein Medikament hilft, bevor die Krankheit überhaupt ausbricht. Da viele Studien darauf hindeuten, dass es den Betroffenen umso besser geht, je früher wir sie behandeln, werden gute Biomarker für künftige Studien entscheidend sein.

Wie verfolgen wir derzeit das Fortschreiten von HD?

Wir wissen schon seit langem, dass bei der Huntington-Krankheit Gehirnzellen absterben. Daher wurden bildgebende Verfahren wie MRT eingesetzt, um den Verlust von Gehirnzellen bei fortschreitender Huntington-Krankheit zu verfolgen. Es ist jedoch nicht immer einfach und bequem (oder billig!), sich in ein MRT-Gerät zu begeben. Die Suche nach einfacheren, leichter zugänglichen Methoden zur Verfolgung des Fortschreitens der Huntington-Krankheit hat große Vorteile.

Die HD-Forschung hat sich auf die Identifizierung von Biomarkern in Bioflüssigkeiten wie Blut und Liquor, der das Gehirn und die Wirbelsäule umspült, ausgerichtet. Die beiden bemerkenswertesten Biomarker für Huntington sind Neurofilament Light (NfL) und das Huntingtin-Protein (HTT) selbst.

NfL wurde sowohl im Blut als auch im Liquor nachgewiesen. NfL wird von Gehirnzellen freigesetzt, wenn sie absterben. Je weiter die Huntington-Krankheit fortschreitet und je mehr Gehirnzellen verloren gehen, desto mehr NfL wird freigesetzt. Forscher haben gezeigt, dass NfL bei Menschen mit Huntington bis zu 24 Jahre vor dem Auftreten von klinischen Symptomen erhöht ist! Dies macht NfL derzeit zu unserem empfindlichsten Biomarker für die Verfolgung des Fortschreitens der Huntington-Krankheit.

„Sie fanden heraus, dass die Mengen an expandiertem HTT in Tränen von Menschen, die das Gen für Huntington tragen, höher waren, unabhängig davon, ob sie derzeit Symptome hatten oder nicht.“

Spezifischer werden

NfL ist jedoch nicht spezifisch für Huntington. Es wird von Gehirnzellen freigesetzt, die aus irgendeinem Grund absterben. Dies könnte es schwierig machen, das Fortschreiten der Huntington-Krankheit genau zu verfolgen, wenn es andere Gründe für den Verlust von Hirnzellen gibt, wie eine Krankheit oder ein harter Schlag auf den Kopf. Um den Verlauf der Huntington-Krankheit genau zu verfolgen, haben sich die Forscher dem HTT selbst zugewandt.

Der Nachweis von expandiertem HTT in Blut und Liquor ist schwierig. Insgesamt wird expandiertes HTT vom Körper nicht in großen Mengen produziert, so dass zunächst nicht viel vorhanden ist. Dies bedeutet, dass hochempfindliche Techniken eingesetzt werden müssen. HTT befindet sich außerdem im Inneren der Zelle und ist daher im Blut nur schwer zu erreichen. Im Liquor ist es leichter zugänglich, aber dafür ist eine Lumbalpunktion erforderlich. Aus diesem Grund wenden sich die Forscher jetzt anderen Bioflüssigkeiten zu, z. B. Tränen!

It's just something in (both my) eyes

Niemand lässt sich gerne in die Vene oder in den Rücken stechen, wenn es andere Möglichkeiten gibt. Um herauszufinden, ob sich Biomarker für das Fortschreiten der Huntington-Krankheit einfacher gewinnen lassen, haben sich Forscher aus den Niederlanden und Deutschland zusammengetan und die Tränenflüssigkeit untersucht.

Um die Tränenflüssigkeit zu gewinnen, wird ein schmaler Streifen Spezialpapier auf das untere Augenlid gelegt, das das Auge gerade berührt. Die Tränen werden auf das Papier gesaugt, und der Streifen wird nach 5 Minuten wieder entfernt.



Neue Biomarker und neuartige Methoden zu ihrer Erkennung bieten den Forschern mehr Werkzeuge für ihren Werkzeugkasten.

Tränen enthalten eine erstaunliche Anzahl von Proteinen - fast 1.500! Biomarker aus Tränen werden auch für andere Krankheiten wie Alzheimer, Parkinson und Multiple Sklerose erforscht. Aus diesem Grund dachten die Forscher, dass Tränen eine gute Quelle für Biomarker für Huntington sein könnten.

Sie fanden heraus, dass die Mengen an expandiertem HTT in den Tränen von Menschen,

die das Gen für Huntington tragen, höher waren, unabhängig davon, ob sie derzeit Symptome hatten oder nicht. Während ihre Daten recht genau bestimmen, ob jemand Träger des Gens für Huntington ist, scheint dieser Test nicht empfindlich genug zu sein, um die Jahre bis zum Auftreten der Symptome zu bestimmen oder diejenigen, die Symptome haben, von denen zu unterscheiden, die keine haben.

Ein neues Werkzeug für den Kasten

Die Suche nach neuen und neuartigen Methoden zur Identifizierung von Biomarkern erweitert unser Instrumentarium und bietet Menschen mit Huntington eine einfachere Möglichkeit, den Krankheitsverlauf zu verfolgen. Die Verwendung von Tränen zur Untersuchung des erweiterten HTT bedeutet, dass den Forschern nun ein neues Instrument zur Verfügung steht, um die Huntington-Krankheit in einer Flüssigkeit zu untersuchen, die auf nicht-invasive Weise gesammelt werden kann.

Die Forscher werden weiterhin Biomarker entwickeln, die leicht zu sammeln sind und das Fortschreiten der Huntington-Krankheit sehr früh anzeigen. Wenn wir über empfindliche Biomarker verfügen, mit denen die Huntington-Krankheit gemessen werden kann, bevor jemand Symptome zeigt, werden wir erfolgreich sein, wenn wir mit der Erprobung präventiver Behandlungen beginnen. Wenn dieser Tag kommt, werden wir bereit sein und Freudentränen vergießen.

Leora Fox arbeitet bei der Huntington's Disease Society of America, die Beziehungen zu Pharmaunternehmen unterhält, darunter Vico Therapeutics. [Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...](#)

GLOSSAR

Huntingtin-Protein Das Protein, das durch das Huntington-Gen hergestellt wird.

Multiple Sklerose eine Krankheit des Gehirns und des Rückenmarks, bei der Folgen von Entzündungen Schäden verursachen. Im Gegensatz zur Huntington-Krankheit ist MS nicht genetisch vererblich.

Biomarker Irgendeine Art von Test - inklusive Bluttest, Gedächtnistest und Gehirnscan - der das Fortschreiten einer Krankheit wie der Huntington-Krankheit messen oder vorhersagen kann. Biomarker können klinische Studien von neuen Medikamenten schneller und verlässlicher machen.

ALS Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.

© HDBuzz 2011-2024. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe hdbuzz.net

Erstellt am 2. Mai 2024 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/362>