

Dem Flüstern lauschen: Wie ein winziges Protein die Huntington-Forschung verändern könnte

Eine 14-jährige Studie, in der die NfL-Werte bei Menschen mit dem Huntington-Gen beobachtet wurden, zeigt, dass dieses winzige Protein das Fortschreiten der Krankheit viele Jahre vor dem Auftreten von Symptomen anzeigen kann.

Von Dr Tamara Maiuri | 13. März 2025 | Bearbeitet von Dr Sarah Hernandez

Übersetzt von Rebecca

Eine neue Studie bestärkt uns in der Annahme, dass Neurofilament Light (NfL), ein Protein, das von geschädigten Gehirnzellen freigesetzt wird, als Frühwarnsignal für das Fortschreiten der Huntington-Krankheit dienen könnte – es tritt viele Jahre vor dem Auftreten von Symptomen im Blut auf. Die Nachverfolgung der NfL-Werte könnte die Huntington-Forschung revolutionieren, indem sie dabei hilft, das Auftreten von Symptomen vorherzusagen, das Design klinischer Studien zu verbessern und die Tür für frühere Interventionen zu öffnen.

Die stille Phase durchbrechen

Eines der kniffligsten Dinge an der Huntington-Krankheit ist ihre lange stille Phase – jene Jahre oder sogar Jahrzehnte, in denen jemand das Huntington-Gen in sich trägt, aber noch keine Symptome entwickelt hat. Die meisten Menschen mit dem Huntington-Gen bemerken erst in ihren Dreißigern oder Vierzigern Veränderungen, aber hinter den Kulissen hat die Krankheit das Gehirn schon seit Jahren stillschweigend umgestaltet.



Die Entdeckung von Biomarkern, die mit dem Fortschreiten der Huntington-Krankheit einhergehen, insbesondere in sehr frühen Stadien, bevor die Menschen offensichtliche Symptome zeigen, könnte der entscheidende Faktor sein, den wir für die Entwicklung von Medikamenten zur Behandlung der Huntington-Krankheit so früh wie möglich benötigen.

Wissenschaftler sind der Meinung, dass eine frühzeitige Behandlung – lange bevor Symptome auftreten – die besten Chancen bietet, die Huntington-Krankheit zu verlangsamen oder sogar zu stoppen. Aber wie können wir frühzeitig eingreifen, wenn wir nicht genau wissen, wann jemand Symptome entwickeln wird?

Was wäre, wenn es eine Möglichkeit gäbe, die ersten Anzeichen von Huntington zu erkennen, bevor die Krankheit sich bemerkbar macht? Das ist seit langem eines der größten Ziele in der Huntington-Forschung, und eine wachsende Zahl von Hinweisen deutet darauf hin, dass das winzige Protein NfL uns Hoffnung gibt, dass dies möglich sein könnte.

Was ist NfL?

NfL ist kein entdecktes neues Protein, es war schon immer in unserem Gehirn vorhanden. Gehirnzellen setzen kleine Mengen von NfL frei, wenn sie beschädigt sind oder unter Stress stehen. Stellen Sie sich NfL wie ein Notsignal vor – eine leise Sirene, die im Gehirn ertönt und darauf hinweist, dass etwas nicht ganz in Ordnung ist. Je mehr Schaden entsteht, desto lauter wird diese Sirene.

Wissenschaftler können NfL im Blut mit einem einfachen Bluttest messen, was es zu einer einfachen und nicht-invasiven Möglichkeit macht, einen Blick ins Gehirn zu werfen. Tatsächlich wird NfL bereits in klinischen Studien zur Erprobung neuer Huntington-Medikamente eingesetzt, um zu messen, wie gut diese Behandlungen wirken. Aber was wäre, wenn NfL uns noch mehr verraten könnte, z. B. wer wahrscheinlich bald Symptome entwickeln wird oder wie schnell die Huntington-Krankheit fortschreitet? Genau das sollte eine neue Studie untersuchen.

Das Geschenk, das immer wieder Freude bereitet

„Stellen Sie sich vor, Sie stehen draußen und hören in der Ferne eine schwache Sirene. Je näher sie kommt, desto lauter und schneller wird sie. Genau das scheint NfL bei Huntington zu tun – uns frühzeitig zu warnen, was auf uns zukommt und wie schnell es sich nähert.“

Diese Studie begleitete Menschen mit der Huntington-Krankheit über beeindruckende 14 Jahre – lang genug, um alles von der Entstehung von Instagram bis zur Rückkehr der hoch taillierten Jeans zu erfassen. Im Jahr 2009 meldete sich eine Gruppe von Freiwilligen mit und ohne das Huntington-Gen für die Cambridge Huntington's Sleep Study an. Während das ursprüngliche Ziel darin bestand, die Schlafmuster zu verfolgen, gaben die Teilnehmer auch Blutproben und absolvierten Tests, um ihre Denk- und Bewegungsfähigkeiten zu messen.

Heute sind diese sorgfältig aufbewahrten Blutproben zu einer wissenschaftlichen Goldgrube geworden. Die Forscher baten die Teilnehmer kürzlich um die Erlaubnis, ihre alten Blutproben auf NfL-Werte zu testen, und 21 Gen-positive und 14 Gen-negative Personen stimmten zu. Diese Art von Langzeit-Folgestudie ist für die Forschung unglaublich wertvoll und zeigt, wie eine Studie auch Jahre später noch einen Beitrag für die Huntington-Gemeinschaft leisten kann.

Warnzeichen im Blut

Zu Beginn der Studie waren alle Personen mit dem Huntington-Gen noch symptomfrei. Doch im Laufe der Jahre zeigten einige Personen mit dem Huntington-Gen diese subtilen frühen Anzeichen der Huntington-Krankheit – kleine Veränderungen in der Bewegungs- oder Denkfähigkeit, die Ärzte anhand einer standardisierten Bewertungsskala messen können.

Als die Forscher die NfL-Werte im Blut aller untersuchten, stellten sie etwas Bemerkenswertes fest. Menschen, die schließlich Symptome entwickelten, wiesen höhere NfL-Werte im Blut auf – und das bereits 10 Jahre vor dem Auftreten von Symptomen. Dies steht im Einklang mit einer aktuellen Studie, in der ebenfalls ein Anstieg von NfL festgestellt wurde, lange bevor das Auftreten von Symptomen vorhergesagt wurde.

Noch interessanter ist, dass die Geschwindigkeit, mit der die NfL-Werte im Laufe der Zeit anstiegen, mit der Schwere der Symptome übereinzustimmen schien. Es ging nicht nur darum, mehr NfL zu haben, sondern auch darum, wie schnell diese Werte anstiegen.



Biomarker wie NfL, die den Krankheitsverlauf zu verfolgen scheinen, können Forschern dabei helfen, effizientere klinische Studien zur Huntington-Krankheit zu entwickeln. Dies könnte weniger Teilnehmer und einen verkürzten Zeitrahmen ermöglichen, wodurch die Bereitstellung potenzieller Behandlungen für Menschen beschleunigt würde.

Stellen Sie sich vor, Sie stehen draußen und hören in der Ferne eine leise Sirene. Je näher sie kommt, desto lauter und schneller wird sie. Genau das scheint NfL bei der Huntington-Krankheit zu tun – es warnt uns frühzeitig vor dem, was kommt, und wie schnell es sich nähert.

Ein Fenster in die Zukunft

Wenn Wissenschaftler diese Ergebnisse in größeren Studien bestätigen können, könnte dies für Menschen mit der Huntington-Krankheit eine bahnbrechende Veränderung bedeuten. Stellen Sie sich vor, es gäbe einen einfachen Bluttest, der Ihnen einen Eindruck davon vermitteln könnte, ob die Symptome in den nächsten zehn Jahren auftreten könnten und wie schnell die Krankheit fortschreiten könnte. Dieses Wissen könnte unglaublich ermutigend sein.

Für einige könnte diese Information bei Entscheidungen über Familienplanung, Karriere oder Finanzen hilfreich sein. Andere ziehen es vielleicht vor, ihr Leben so zu leben, wie sie es immer getan haben, ohne diese zusätzliche Informationsebene. Beide Entscheidungen sind gleichermaßen gültig. Wichtig ist, den Menschen die Möglichkeit zu geben, zu wissen, ob sie es wollen.

Beschleunigung Klinischer Studien

NfL könnte auch dazu beitragen, eine der größten Herausforderungen bei klinischen Studien zur Huntington-Krankheit zu lösen: die Frage, wie stark die Progressionsraten von Person zu Person variieren. Derzeit wird jeder Studienteilnehmer mit der durchschnittlichen Progressionsrate der Krankheit verglichen, aber nicht jeder folgt dem durchschnittlichen Zeitplan. Wenn jemand von Natur aus schnell fortschreitet, könnte ein Medikament so aussehen, als würde es nicht wirken, auch wenn es die Krankheit tatsächlich verlangsamt.

„Mit NfL könnten Forscher Studien präziser gestalten, indem sie die Personen identifizieren, bei denen Symptome wahrscheinlich früher auftreten, und verfolgen, ob das Medikament den Anstieg von NfL verlangsamt. Dadurch könnten Studien schneller, kleiner und zuverlässiger werden, sodass neue Behandlungen Familien früher erreichen könnten.“

Mit NfL könnten Forscher Studien präziser gestalten, indem sie die Personen identifizieren, bei denen Symptome wahrscheinlich früher auftreten, und verfolgen, ob das Medikament den Anstieg von NfL verlangsamt. Dies könnte Studien schneller, kleiner und zuverlässiger machen und dazu beitragen, dass neue Behandlungen Familien früher erreichen.

Was kommt als Nächstes?

Wie in jedem guten Krimi gibt es noch ein paar fehlende Hinweise. Da für diese Studie Proben aus einem anderen Forschungsprojekt verwendet wurden, lagen nicht von allen Teilnehmern zu jedem Zeitpunkt Blutproben vor – so ist das Leben! Die Forscher waren offen über diese Einschränkungen der Studie und wiesen darauf hin, dass der nächste Schritt darin bestehen wird, diese Ergebnisse in größeren Studien mit einer konsistenteren Datenerhebung zu bestätigen.

Dennoch ist diese Studie ein aufregender erster Schritt, um NfL zu einem leistungsstarken Instrument zu machen, mit dem sich die Progression der Huntington-Krankheit verfolgen, neue Behandlungsmethoden testen und – vielleicht eines Tages – Menschen mit dem Huntington-Gen ein klareres Bild davon vermitteln lässt, was die Zukunft bringen könnte. Das Flüstern der Huntington-Krankheit mag schwach sein, aber dank NfL können wir es allmählich etwas deutlicher hören.

Die Autoren haben keine Interessenskonflikte offenzulegen. Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...

GLOSSAR

ALS Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.

NfL Biomarker für die Gesundheit des Gehirns

© HDBuzz 2011-2025. 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 13. März 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/416>