

Laat je tranen stromen: detecteer het huntingtine-eiwit in je tranen

Is er iemand uien aan het snijden? Verlengd huntingtine kan nu worden gedetecteerd in tranen om wetenschappers te helpen bij het volgen van de progressie van de ziekte.



Geschreven door [Dr Sarah Hernandez](#)

18 april 2024

Bewerkt door [Dr Leora Fox](#)

Vertaald door [Gabrielle Donné-Op den Kelder](#)

Origineel gepubliceerd op 10 april 2024

In een recente samenwerking slaagden academische onderzoekers en farmaceutische bedrijven erin om huntingtine in tranen te detecteren. De wetenschappers zochten naar een nieuwe, makkelijke manier om de ziekte van Huntington (ZvH) te kunnen volgen. En als je het dan toch niet erg vindt om een traantje weg te pinken, ze hebben het huntingtine-eiwit in traanvocht gevonden.

Biomarkers - biologische metingen die synchroon lopen met de voortgang van de ziekte

Het kunnen volgen van de progressie van een ziekte is niet alleen medisch belangrijk om er zeker van te zijn dat patiënten een gezond leven leiden, maar is ook belangrijk voor de ontwikkeling van medicijnen voor ziekten zoals huntington. Biologische metingen, die synchroon lopen met de progressie van een ziekte, worden biomarkers genoemd. Er zijn verschillende soorten biomarkers, van afbeeldingen van organen en metingen van het metabolisme tot metingen uitgevoerd in lichaamsvloeistoffen.



Biomarkers die de progressie van de ziekte volgen, zijn behulpzaam bij het bepalen van hoe goed medicijnen werken. Als de biomarkers verbetering aantonen, betekent dit dat een

Biomarkers zijn hulpmiddelen die onderzoekers kunnen gebruiken om te beoordelen hoe goed een potentieel medicijn werkt. Als één of meer biomarkers laten zien dat een potentieel medicijn het verloop van een ziekte vertraagt of stopt, dan kan dat betekenen dat het middel werkt!

Huntingtononderzoekers hebben gewerkt aan het identificeren van biomarkers die niet alleen synchroon lopen met de progressie van de ziekte, maar ook veranderingen laten zien voordat iemand zelfs maar symptomen begint te vertonen. Het hebben van zulke biomarkers maken het mogelijk om al in een heel vroeg stadium van de ziekte te zien of een middel werkt. Steeds meer studies wijzen erop dat hoe eerder de behandeling begint, des te beter het resultaat is. Om die reden zullen goede biomarkers van cruciaal belang zijn voor toekomstig onderzoek.

Hoe volgen we momenteel het verloop van de ziekte van Huntington?

We weten al een hele tijd dat huntington ervoor verantwoordelijk is dat hersencellen afsterven. Daarom worden bijvoorbeeld MRI-beelden gebruikt om het verlies van deze cellen gedurende het verloop van de ziekte te volgen. Echter, het gebruik van een MRI-apparaat is niet altijd even handig of goedkoop. Het vinden van meer toegankelijke en gemakkelijke manieren om het verloop van de ziekte te volgen, biedt grote voordelen.

Het onderzoek naar huntington is steeds meer gericht op het identificeren van biomarkers in vloeistoffen zoals bloed en vocht dat de hersenen en ruggengraat omringt, het cerebrospinaal vocht (CSF). De twee meest opvallende biomarkers voor huntington in deze vloeistoffen zijn neurofilament light (NfL) en het huntingtine-eiwit (HTT).

NfL is waargenomen in zowel bloed als CSF. NfL komt vrij uit hersencellen wanneer ze afsterven. Dus, naarmate de ziekte vordert en er meer hersencellen verloren gaan, neemt de hoeveelheid NfL toe. Onderzoekers hebben aangetoond dat bij mensen met huntington de hoeveelheid NfL verhoogd is tot wel 24 jaar voordat ze zelfs maar klinische symptomen beginnen te vertonen! Dit maakt NfL momenteel onze meest gevoelige biomarker om het verloop van deze ziekte te volgen.

Om meer specifiek te worden

NfL is niet specifiek voor huntington. NfL komt vrij uit hersencellen die om welke reden dan ook afsterven. Dit kan het lastig maken om het verloop van deze ziekte nauwkeurig te volgen als er ook andere redenen zijn waardoor iemand hersencellen verliest, bijvoorbeeld door een andere ziekte of door een harde klap op het hoofd. Om specifiek de ziekte van Huntington te kunnen volgen, richtten onderzoekers zich op het huntingtine-eiwit, het HTT.

Echter, het detecteren van het verlengde (gemuteerde) huntingtine-eiwit in bloed en CSF

bleek moeilijk te zijn. Over het algemeen wordt er niet veel verlengd HTT door het lichaam geproduceerd, dus is er niet veel om mee te werken. Dit betekent dat er ultragevoelige technieken nodig zijn. HTT bevindt zich bovendien ook nog binnenin de cel waardoor het moeilijk te bereiken is via het bloed. Het is gemakkelijker bereikbaar via het CSF, maar daarvoor is een lumbaalpunctie (ruggenprik) nodig. Vanwege dit alles richten onderzoekers zich nu op andere biovloeistoffen, zoals tranen!

Het is gewoon iets dat in mijn (beide) ogen zit

“Onderzoekers ontdekten dat de hoeveelheid verlengd HTT hoger is in tranen van mensen die het gen voor ZvH bij zich dragen, ongeacht of ze op dat moment symptomen hebben of niet. ”

Niemand vindt het plezierig om een prik in een ader of rug te krijgen wanneer er andere opties beschikbaar zijn. Om die reden hebben onderzoekers uit Nederland en Duitsland de handen ineengeslagen en onderzochten traanvocht op biomarkers voor de progressie van de ziekte van Huntington.

Om tranen te verkrijgen, wordt een klein strookje speciaal papier op het onderste ooglid geplaatst, net tegen het oog aan. De tranen worden door het papier opgezogen en na vijf minuten wordt het strookje papier verwijderd.

Tranen bevatten een verrassend groot aantal eiwitten - bijna 1.500! Onderzoekers verwachtten dat tranen een goede bron zouden kunnen zijn voor biomarkers van de ziekte van Huntington omdat tranen ook gebruikt worden om andere ziekten te kunnen volgen, zoals alzheimer, parkinson en multiple sclerose.

De onderzoekers ontdekten dat de hoeveelheid gemuteerd HTT hoger was in tranen van mensen die het gen voor huntington dragen ongeacht of ze op dat moment symptomen hadden of niet. Hoewel de gegevens nauwkeurig genoeg zijn om te bepalen of iemand het gen voor huntington al dan niet heeft, lijkt deze test niet gevoelig genoeg te zijn om lang voor het begin van de ziekte onderscheid te kunnen maken tussen degenen die symptomen ervaren en degenen die dat niet doen.

Een nieuw hulpmiddel voor de gereedschapskist

Het vinden van nieuwe en vernieuwende manieren om biomarkers te identificeren, breidt onze gereedschapskist uit en vergemakkelijkt de manier om het verloop van huntington te volgen. Door het gebruik van tranen in onderzoek naar verlengd HTT beschikken onderzoekers nu over een nieuw instrument om de ziekte te onderzoeken in een vloeistof die op een niet-invasieve manier kan worden verkregen.

Onderzoekers zullen doorgaan met onderzoek naar biomarkers die gemakkelijk te verzamelen zijn en de progressie van huntington in een zeer vroeg stadium kunnen volgen. Het hebben van gevoelige biomarkers om ziekte te kunnen waarnemen voordat iemand zelfs maar symptomen vertoont, is noodzakelijk om preventieve behandelingen te kunnen testen. Wanneer die dag aanbreekt, zullen we zeker huilen van vreugde.



Nieuwe biomarkers en nieuwe manieren om ze te detecteren, bieden onderzoekers meer gereedschap voor hun gereedschapskist.

Leora Fox werkt bij de Huntington's Disease Society of America, die relaties heeft met farmaceutische bedrijven, waaronder Vico Therapeutics. Voor meer informatie over het beleid rondom mogelijke belangenconflicten, zie FAQ...

GLOSSARIUM

huntingtine-eiwit Eiwit dat geproduceerd wordt door het huntington-gen

metabolisme Het proces waarbij cellen voedingsstoffen tot zich nemen en omzetten in energie en nieuwe bouwstenen om cellen te vormen en te herstellen

biomarker Elke test van welke aard dan ook - inclusief bloedtesten, denktesten en hersenscans - die de progressie van een ziekte zoals de ZvH kan meten of voorspellen. Biomarkers kunnen klinische onderzoeken met nieuwe medicijnen sneller en betrouwbaarder maken.

CSF Heldere vloeistof geproduceerd door de hersenen die de hersenen en het ruggenmerg omringt en ondersteunt .

HTT Afkorting voor het gen dat de ziekte van Huntington veroorzaakt. Hetzelfde gen wordt ook wel ZvH-gen of IT-15 genoemd.

© HDBuzz 2011-2024. De inhoud van HDBuzz mag vrij gedeeld worden met anderen, onder de Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz is geen bron van medisch advies. Voor meer informatie ga naar hdbuzz.net

Gegenereerd op 2 mei 2024 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/362>