

Pleurer toutes les larmes de son corps : détecter la huntingtine dans les larmes.

Est-ce que quelqu'un coupe des oignons ? La huntingtine expansée peut désormais être détectée dans les larmes pour aider les scientifiques à suivre la progression de la maladie.



Par Dr Sarah Hernandez

13 mai 2024

Edité par Dr Leora Fox

Traduit par Michelle Delabye & Dominique Czaplinski

Initialement publié le 10 avril 2024

Une collaboration entre des chercheurs universitaires et des compagnies pharmaceutiques, récemment publiée, a réussi à détecter de la huntingtine dans les larmes. Les scientifiques recherchaient un nouveau moyen simple de suivre la maladie de Huntington. Si cela ne vous dérange pas de verser une larme ou deux, ils l'ont trouvé !

Biomarqueurs – des mesures biologiques en phase avec la progression de la maladie

Le suivi de la progression d'une maladie n'est pas seulement important sur le plan médical pour s'assurer que les patients mènent une vie saine mais il est également important pour le développement de médicaments pour des maladies, telles que la maladie de Huntington. Les mesures biologiques qui sont en phase avec la progression de la maladie sont appelées biomarqueurs. Il existe différents types de biomarqueurs depuis des images d'organes jusqu'aux tests de métabolisme, en passant par les mesures réalisées dans les fluides corporels.



Les biomarqueurs qui suivent la progression de la maladie aident à déterminer l'efficacité des médicaments. Si les biomarqueurs de la MH s'améliorent, cela signifie qu'un

médicament fonctionne !

Les biomarqueurs sont des outils que les chercheurs peuvent utiliser pour évaluer l'efficacité d'un potentiel médicament. Si selon un ou plusieurs biomarqueurs, un médicament ralentit ou stoppe la progression d'une maladie, cela signifierait que le médicament agit !

Les chercheurs MH ont travaillé pour identifier des biomarqueurs qui suivent non seulement la progression de la maladie mais qui changent également avant qu'une personne commence à présenter des symptômes. Disposer très tôt de biomarqueurs MH pourrait permettre aux chercheurs de savoir si un médicament aide une personne avant même que la maladie ne commence à apparaître. Dans la mesure où de nombreuses études commencent à indiquer que plus tôt nous traitons la maladie, plus une personne se portera mieux, de bons biomarqueurs seront essentiels dans le cadre des futurs essais.

Comment suivons-nous actuellement la progression de la maladie de Huntington ?

Nous savons depuis longtemps que la maladie de Huntington entraîne la mort des cellules cérébrales. Ainsi, l'imagerie, telle que les IRMs, a été utilisée pour suivre la perte des cellules cérébrales à mesure que la maladie progresse. Cependant, ce n'est pas toujours facile et pratique (ou bon marché) de sauter dans une machine IRM. Il existe de gros avantages à trouver des moyens plus faciles, plus accessibles pour suivre la progression de la maladie.

Le domaine de la recherche MH s'oriente vers l'identification de biomarqueurs dans les biofluides, tels que le sang et le liquide céphalorachidien dans lequel baignent le cerveau et la colonne vertébrale. Deux des biomarqueurs biofluidiques les plus remarquables de la maladie de Huntington ont été la chaîne légère des neurofilaments (NfL) et la protéine huntingtine elle-même.

La chaîne légère des neurofilaments est détectée à la fois dans le sang et le liquide céphalorachidien. Elle est libérée par les cellules cérébrales à leur mort. Ainsi, à mesure que la maladie progresse et que davantage de cellules cérébrales sont perdues, la quantité de NfL augmente. Les chercheurs ont constaté que le NfL augmente chez les personnes atteintes de la MH jusqu'à 24 ans avant même que celles-ci ne commencent à présenter des symptômes cliniques ! Cela fait actuellement de NfL notre biomarqueur le plus sensible pour suivre la progression de la MH.

«Ils ont constaté que les quantités de huntingtine expansée étaient plus élevées dans les larmes des personnes porteuses du gène de la MH, qu'elles présentent ou non des symptômes.»

Devenir plus précis

Cependant, NfL n'est pas spécifique à la maladie de Huntington. Elle est libérée par les cellules cérébrales qui meurent pour une raison quelconque. Cela pourrait rendre plus difficile le suivi précis de la progression de la MH s'il existe d'autres raisons pour lesquelles une personne pourrait avoir perdu des cellules cérébrales, telles qu'une maladie ou un coup dur sur la tête. Pour suivre spécifiquement la MH, les chercheurs se sont tournés vers la huntingtine elle-même.

La détection de la huntingtine expansée dans le sang et le liquide céphalo-rachidien a été difficile. En général, la huntingtine expansée n'est pas produite par le corps en grande quantité, il n'y a donc pas grand-chose au départ. Cela signifie que des techniques ultrasensibles doivent être utilisées. La huntingtine est également à l'intérieur de la cellule, ce qui la rend difficile à atteindre dans le sang. Elle peut être plus accessible dans le liquide céphalo-rachidien mais cela nécessite une ponction lombaire. C'est pour cette raison que les chercheurs se tournent maintenant vers d'autres biofluides, tels que les larmes !

C'est juste quelque chose dans les yeux

Personne ne préfère recevoir un vaccin dans leur veine ou leur dos si d'autres options sont disponibles. Pour voir si des biomarqueurs de la progression de la MH peuvent être obtenus plus facilement, des chercheurs des Pays-Bas et d'Allemagne se sont associés et ont étudié le liquide lacrymal.

Pour récupérer des larmes, une petite bande de papier est placée sur la paupière inférieure, effleurant juste l'œil. Les larmes sont évacuées sur le papier et la bande est retirée au bout de cinq minutes.



De nouveaux biomarqueurs et de nouvelles façons de les détecter offrent aux chercheurs davantage d'outils pour leur boîte à outils.

Les larmes contiennent un nombre surprenant de protéines – proche de 1 500 ! Des biomarqueurs à partir des larmes sont également actuellement explorés pour suivre d'autres maladies, telles que les maladies d'Alzheimer et de Parkinson, et scléroses multiples. C'est pour cette raison que les chercheurs pensent que les larmes pourraient être une bonne source de biomarqueurs MH.

Ils ont découvert que les quantités de la huntingtine expansée étaient plus élevées dans les larmes de personnes porteuses du gène MH, qu'elles présentent ou non des symptômes. Même si leurs données étaient assez précises pour déterminer si une personne est porteuse de la MH, ce test n'apparaît pas suffisamment sensible pour déterminer le nombre d'année à venir avant l'apparition des symptômes ou pour distinguer les personnes qui présentent des symptômes de celles qui n'en présentent pas.

Un nouvel outil pour la boîte

La découverte de moyens nouveaux et novateurs pour identifier des biomarqueurs élargit notre boîte à outils et offre des moyens plus faciles pour les personnes atteintes de la MH de suivre la progression de la maladie. L'utilisation des larmes pour étudier la huntingtine expansée signifie que les chercheurs disposent maintenant d'un nouvel outil pour examiner la MH dans un fluide qui peut être collecté d'une manière non invasive.

Les chercheurs continueront à faire progresser les biomarqueurs faciles à collecter et à suivre plus précocement la progression de la maladie. Disposer de biomarqueurs sensibles, pouvant être utilisés pour évaluer la MH avant même qu'une personne ne présente des symptômes, nous permettra de réussir lorsque nous commencerons à tester des traitements préventifs. Lorsque ce jour arrivera, nous serons prêts à verser des larmes de joie.

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt. [Pour plus d'informations sur notre politique d'information voir notre FAQ ...](#)

GLOSSAIRE

Liquide céphalo-rachidien Un liquide clair produit par le cerveau, entourant et soutenant le cerveau et la moelle épinière.

Protéine huntingtine La protéine produite par le gène MH.

Métabolisme Le processus cellulaire qui capture les nutriments et les transforme en énergie pour créer des "briques" servant à construire et réparer les cellules.

efficacité Une mesure pour savoir si un traitement fonctionne ou pas

© HDBuzz 2011-2025. Le contenu de HDBuzz est libre d'être partagé, sous la licence Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz n'est pas une source de conseils médicaux. Pour plus d'informations, visitez le site web site_address hdbuzz.net

