

سوالات متداول، ژانویه 2011

پاسخ به سوالات متداول در مورد هانتینگتون (اولین مورد از سری منظم مقالات سوالات متداول HDBuzz)

ویراستاری شده توسط Dr Jeff Carroll

2 ژوئن
توسط 2023 Professor Ed Wild



در ابتدا در تاریخ 7 ژانویه 2011 منتشر شده است

ترجمه شده توسط Dr Ahmad Fotoohi

اولین مقاله از سری مقالات ماهانه سوالات متداول که موضوعات مهم و مسائل داغ در علم پشت HD را پوشش می دهد.

**** چه چیزی باعث بیماری هانتینگتون می شود؟**** بیماری هانتینگتون به دلیل جهش در DNA فرد ایجاد می شود. DNA شما اساساً شامل دستورالعمل های زیادی برای ساختن بدن و حفظ آن است. DNA به "دستورالعمل های" فردی به نام ژن سازماندهی می شود. هر ژن دستوری برای ساختن یک پروتئین است. جهش در یک ژن مانند یک اشتباه املائی است. برخی از اشتباهات املائی بی ضرر هستند، اما برخی از آنها منجر به پروتئین هایی می شوند که به درستی کار نمی کنند یا مضر هستند. جهشی که باعث هانتینگتون می شود در سال 1993 به یک ژن خاص نسبت داده شد که این ژن اکنون ژن هانتینگتون نامیده می شود و به اختصار "HTT" یا "HD" یا "IT15" نامیده می شود. دانستن محل و ماهیت جهش هانتینگتون باعث شد تا افراد مشکوک به هانتینگتون از سال 1993 به بعد برای جهش داین ژن آزمایش شوند.

پس ماجرای توالی "CAG" چیست؟ همه افراد مبتلا به هانتینگتون نوع اولیه جهش یکسانی دارند. این جهش شامل طولانی شدن یک قطعه معمولی تکرار شونده از DNA روی کروموزوم شماره 4 است. کروموزوم ها قطعات طولانی DNA هستند که زنجیره ای از میلیون ها واحد هستند. هر واحد مانند حروف الفبا است که یک کلمه را تشکیل می دهد. هر واحد یکی از 4 ماده شیمیایی (آدنین، سیتوزین، گوانین، تیمین) است. این واحدها با اختصار A، C، G یا T نامیده می شوند. در ابتدای ژن هانتینگتون هر فردی، یک توالی تکراری از سه حرف به صورت CAG وجود دارد. در افرادی که مبتلا به هانتینگتون نیستند، این توالی کمتر از 35 بار - معمولاً حدود 17 بار - تکرار می شوند. این درحالی است که افرادی که دارای 36 یا بیشتر تکرار CAG هستند، اگر به اندازه کافی عمر کنند، به HD مبتلا می شوند.

تکرار CAG چگونه باعث بیماری هانتینگتون می شود؟

پروتئین ها از بلوک های ساختمانی به نام اسیدهای آمینه ساخته می شوند. توالی CAG در یک ژن دستورالعملی برای افزودن اسید آمینه ای به نام گلوتامین به پروتئین در حال رشد است. تعداد تکرارهای CAG در یک ژن هانتینگتون، تعیین کننده ی میزان گلوتامین در پروتئین نهایی است. بنابراین، برای مثال، افرادی که دارای 42 تکرار CAG هستند، در ابتدا پروتئین هانتینگتون 42 عدد اسید آمینه گلوتامین دارند. دانشمندان اختصاراتی برای اسیدهای آمینه مختلف دارند. گلوتامین به اختصار «Q» نامیده می شود، بنابراین بیماری هانتینگتون گاهی اوقات «بیماری پلی گلوتامین» یا «بیماری پلی کیو» نیز نامیده می شود. وقتی پروتئین هانتینگتون حاوی بلوک های گلوتامین بیش از حد باشد، شکلی متفاوت از پروتئین معمولی دارد و رفتار متفاوتی نیز خواهد داشت. این تفاوت در ساختار پروتئین باعث می شود که پروتئین غیرطبیعی برای سلول ها مضر شود

و همین رفتار مضر است که باعث اختلال در عملکرد سلول‌های عصبی و مرگ می‌شود. عملکرد نادرست و در حال مرگ نورون‌ها (سلول‌های مغز) و سلول‌های دیگر، همان چیزی است که باعث علائم بیماری هانتینگتون می‌شود.

آیا می‌توانید بگویید چه زمانی فردی علائم HD را تجربه می‌کند؟ اگر به هزاران بیمار هانتینگتون نگاهی بیندازیم، متوجه می‌شویم که به‌طور متوسط، افرادی که تعداد CAG‌های بیشتر و توالی‌های طولانی‌تری دارند، معمولاً در سنین کمتری علائم بیماری را شروع می‌کنند. در نهایت، افرادی که تکرارهای بسیار طولانی دارند، شکل شدید هانتینگتون به نام هانتینگتون جوانان را دارند که علائم آن‌ها در دوران کودکی شروع می‌شود. میانگین طول تکرار در بیماران هانتینگتون حدود 44 است. با تمام این اوصاف، توجه به این نکته مهم است که توانایی پیش‌بینی دقیق سن شروع بیماری از روی طول تکرار CAG اصلاً ممکن نیست. دو نفر با طول تکرار CAG یکسان ممکن است علائم را در سنین بسیار متفاوت تجربه کنند (در حد چندین سال یا حتی چند دهه). به همین دلیل، طول‌های تکرار CAG برای تحقیقات علمی و پزشکی مفید است، اما برای اکثر افرادی که سعی در پیش‌بینی سن شروع مورد انتظار خود دارند، چندان قابل استناد نیست.

دوست/برادر/مامان من داروی خاصی برای هانتینگتون مصرف می‌کند - به نظر شما آیا من هم باید مصرف کنم؟

HDBUZZ نمی‌تواند توصیه‌های پزشکی شخصی ارائه دهد. هر گونه تصمیم در مورد درمان علائم هانتینگتون باید با مشورت پزشک شما انجام شود. متأسفانه، هیچ درمان یا دارویی برای به‌تاخیر انداختن یا جلوگیری از علائم هانتینگتون در انسان کشف یا اختراع نشده است. با این حال، بسیاری از درمان‌ها وجود دارد که می‌تواند به بسیاری از علائم هانتینگتون کمک کند، و افراد مختلف ممکن است از درمان‌های مختلف بهره‌مند شوند. از پزشک خود بپرسید که در صورت وجود، کدام درمان ممکن است برای شما مفید باشد.

در مورد مکمل‌ها چگونه؟ آیا می‌توانید به من بگویید از کدام مکمل‌ها استفاده کنم و چه مقدار مصرف کنم؟ خیر. بسیاری از افراد مبتلا به هانتینگتون مکمل‌هایی مانند کراتین، کوآنزیم کیو و بسیاری دیگر را مصرف می‌کنند، اما تاکنون هیچ مکملی نشان داده نشده است که در یک کارآزمایی تصادفی و دوسوکور کنترل شده با دارونما (بهترین نوع کارآزمایی) علائم بیماری را کاهش دهد. این بدان معنا نیست که این مکمل‌ها قطعاً کار نمی‌کنند، بلکه صرفاً اثبات نشده است که این کار را انجام می‌دهند یا نه. HDBUZZ تا زمانی که این کار را انجام ندهد، نمی‌تواند هیچ مکمل یا درمانی را توصیه کند. تعدادی از سایت‌های موجود در شبکه توصیه‌هایی در مورد استفاده از مکمل‌ها برای کسانی که می‌خواهند مصرف آنها را در نظر بگیرند ارائه می‌دهند - برای مثال سایت‌های زیر: www.HDAC.org www.HDLighthouse.org

در مورد درمان‌های جایگزین برای هانتینگتون چگونه؟ تعدادی از افراد و سازمان‌ها وجود دارند که درمان‌های «جایگزین» را برای هانتینگتون بازاریابی می‌کنند. بسیاری از اینها مانند ورزش، ماساژ و غیره - ممکن است برای بسیاری از بیماران بسیار مفید باشد. سایر درمان‌های جایگزین که اغلب به عنوان «درمان» به بازار عرضه می‌شوند، شامل تزریق سلول کوسه، تزریق سلول‌های بنیادی و مکمل‌های غذایی است که هیچ مدرکی مبنی بر موثر بودن چنین درمان‌هایی برای کاهش سرعت پیشرفت هانتینگتون وجود ندارد - و ممکن است در واقع مضر باشند. توصیه می‌کنیم قبل از در نظر گرفتن هر گونه درمانی با یک پزشک مجرب در مراقبت از بیماران هانتینگتون صحبت کنید. البته، اگر شواهد علمی خوبی مبنی بر مؤثر بودن درمان‌های «جایگزین» ارائه شود، در مورد آن از HDBUZZ خواهید شنید. شایان توجه است که یک «داروی جایگزین» که ثابت شود، به‌طور خودکار به «دارو» تبدیل می‌شود و پزشکان شما از آن استفاده خواهند کرد.

آیا این درست نیست که شرکت های دارویی به HD اهمیت نمی دهند؟ ما در HDBuzz معتقدیم که شرکت های دارویی نقش مهمی در توسعه درمان های موثر برای بیماران هانتینگتون دارند. آنها تجربه و توانایی اجرای آزمایشات بالینی را دارند که ثابت می کند آیا داروها مؤثر هستند یا خیر. در گذشته، ممکن است درست باشد که شرکت های دارویی منابع زیادی را به هانتینگتون اختصاص نمی دادند. اما این وضعیت تغییر کرده است و اکنون بسیاری از شرکت های دارویی برنامه های تحقیقاتی در مورد هانتینگتون دارند. HDBuzz هیچ شرکت یا برنامه ای را تایید نمی کند، و از هیچ شرکت دارویی بودجه ای دریافت نمی کند، اما ما خوشحالیم که هم شرکت های بزرگ داروسازی و هم شرکت های کوچک بیوتکنولوژی برنامه ها و منابع بسیار جدی برای توسعه تحقیقات مربوط به هانتینگتون دارند.

نویسندگان هیچ تضاد منافی برای اعلام ندارند. برای اطلاعات بیشتر در مورد خط مشی افشای ما، به سوالات متداول ما مراجعه کنید...

واژه نامه

پروتئین هانتینگتین پروتئین تولید شده توسط ژن هانتینگتون

هانتینگتون جوانان بیماری هانتینگتون که علائم آن قبل از 20 سالگی شروع شود.

سلول های بنیادی سلول هایی که می توانند به انواع مختلفی از سلول ها تقسیم شوند

کروموزوم ها رشته های بلندی از ژن ها که در بسته های DNA درون سلول ها پیچیده شده اند. DNA

هر سلول به صورت 46 کروموزوم ذخیره می شود. ژن هانتینگتون روی کروموزوم 4 قرار دارد. هر

کروموزوم دارای دو نسخه است که هر یک از آنها از یکی از والدین به ارث رسیده است.

تکرار CAG کشش DNA در ابتدای ژن هانتینگتون که حاوی توالی CAG است که بارها تکرار شده

است و در افرادی که به هانتینگتون مبتلا می شوند به طور غیر طبیعی طولانی است.

گلوتامین بلوک ساختمانی اسید آمینه ای که در ابتدای پروتئین هانتینگتین جهش یافته بارها تکرار می

شود

پلی کیو توصیف هانتینگتون و سایر بیماری هایی که در اثر گسترش غیرطبیعی توالی DNA حاوی

توالی CAG ایجاد می شوند، بارها تکرار شده است. تعداد بیش از حد CAG در یک ژن منجر به

پروتئین هایی با بلوک های ساختمانی "گلوتامین" زیاد می شود و گلوتامین با نماد Q نشان داده می

شود.

دارونما دارونما یک داروی قلبی است که هیچ ماده فعالی ندارد. اثر دارونما یک اثر روان شناختی

است که باعث می شود افراد حتی اگر قرص هایی مصرف می کنند که موثر نباشد، احساس بهتری

داشته باشند.

درمانی درمان

نورون سلول های مغزی که اطلاعات را ذخیره و انتقال می دهند

© HDBuzz 2011-2024. اشتراک گذاری محتوای HDBuzz تحت Creative Commons Attribution-

ShareAlike 3.0 Unported License رایگان است.

HDBuzz منبع توصیه های پزشکی نیست. برای اطلاعات بیشتر hdbuzz.net را ویزیت کنید

در تاریخ 7 ژانویه 2024 ایجاد شده است — از <https://fa.hdbuzz.net/012> دانلود شده است