

کودکان نیز گاهی به بیماری هانتینگتون مبتلا می شوند

در نهایت، یک مطالعه بزرگ که نشان می دهد هانتینگتون دوران کودکی چگونه به نظر می رسد. این به ما کمک می کند تا بفهمیم که آیا داروهای جدید در کودکان نیز موثر است یا خیر.

توسط <u>Dr Michael Flower</u>	25 اوت 2023
ترجمه شده توسط <u>Hamze Rahmani</u>	ویراستاری شده توسط <u>Professor Ed Wild</u>
	در ابتدا در تاریخ 2 اکتبر 2018 منتشر شده است

هانتینگتون در اوایل جوانی واقعاً نادر است، اما یک مطالعه جدید به ما کمک کرده است تا علائم آن در دوره جوانی را تشخیص دهیم و بفهمیم علائم آن چگونه در طول زمان تغییر می کند. این واقعاً مهم است و به مرور زمان به ما کمک می کند تا بفهمیم که آیا درمان کاهنده هانتینگتون و سایر درمان ها در کودکان مؤثر است یا خیر.

بیماری هانتینگتون جوانان چیست؟

هنگامی که علائم بیماری هانتینگتون قبل از سن 20 سالگی شروع می شود، ما آن را "هانتینگتون جوانان" (JHD) می نامیم. مدت کوتاهی پس از کشف ژن هانتینگتون محققان یک رابطه قوی بین سن افراد در هنگام شروع علائم و طول کشش غیر طبیعی DNA در ژن شناسایی کردند. DNA از میلیاردها حرف A، T، C و G تشکیل شده است. در ژنی که باعث هانتینگتون می شود، کششی وجود دارد که در آن توالی "CAG" بارها و بارها تکرار می شود. استثناهای زیادی وجود دارد، اما به طور کلی، هر چه تکرار CAG بیشتر باشد، علائم زودتر شروع می شوند. حدود 1 نفر از هر 20 نفر مبتلا به هانتینگتون دارای طول تکرار حدود 60 تکرار یا بیشتر هستند که معمولاً باعث می شود علائم قبل از 20 سالگی شروع شود. این بدان معناست که هانتینگتون نوجوانان شکل نادری از یک بیماری نادر است - بنابراین حتی متخصصان مغز و اعصاب نیز بعید است که بیش از یک مورد را در حرفه خود ببینند. از آنجایی که این بیماری بسیار غیرمعمول است، ما در مورد JHD بسیار کمتر از بیماری هانتینگتون در بزرگسالی می-دانیم. دانش ما از JHD از تجربیات چند متخصص مغز و اعصاب ناشی می شود که چندین مورد را بررسی کرده اند. توصیف کلاسیکی که این متخصصان از JHD ارائه میکنند شامل ایجاد سفتی، کندی، مشکلات یادگیری و اغلب صرع است. این کاملاً متفاوت از حرکات غیرارادی غالباً آشکار است که در بیشتر موارد شروع بزرگسالان دیده می شود، به نام کوره آ.

اطلاعات جدید

دکتر فردیناندو اسکویتیری از رم، ایتالیا، به درستی معتقد است که خانواده های JHD "حق شنیده شدن به اندازه بیماران بزرگسال" را دارند. تیم او به تازگی بزرگترین و دقیق ترین مطالعه JHD را تا به امروز هماهنگ کرده است. با نگاهی به دو مطالعه عظیم با هزاران نفر از افراد مبتلا به هانتینگتون، به نام های Registry و ENROLL-HD، آنها 36 مورد را یافتند که علائم آنها قبل از 20 سالگی شروع شده بود و داده های بالینی آنها طی سال های متوالی جمع آوری شده بود. آنها این افراد را با 511 بزرگسال از همان مطالعه مقایسه کردند و به دنبال تفاوت JHD بودند. یک سوال که آنها روی آن تمرکز کردند این بود که آیا JHD در همه موارد مشابه است یا ممکن است بسته به طول تکرار CAG متفاوت به نظر برسد. آنها تصمیم گرفتند افراد JHD را به

افرادی با کمتر از 80 تکرار CAG و افرادی که بیشتر داشتند تقسیم کنند. در بزرگسالان، علائم به طور متوسط از 44 سال شروع می شود، در حالی که در کودکان با 80 تکرار CAG از 17 سالگی شروع می شود، و آنهایی که تکرارهای واقعا طولانی بیش از 80 داشتند از 4 سالگی علائم را نشان دادند.



این بینش‌های جدید در مورد اینکه چگونه هانتینگتون بر جوانان تأثیر می‌گذارد به ما کمک می‌کند تا داروهای جدید را به این گروه مهم و اغلب مورد غفلت، فراهم کنیم.

دو شکل از هانتینگتون جوانان؟

با نگاه عمیق‌تر به دو گروه JHD، اولین علامت در کودکان با تکرارهای زیر 80، خام دستی بود، به دنبال آن حرکات غیرارادی مانند کوره آ و همچنین رفتار وسواسی بود. در کودکان با بیش از 80 تکرار، اولین علامت معمولاً مشکل در راه رفتن و به دنبال آن تأخیر در یادگیری سخن گفتن و همچنین صرع بود. تقریباً همه بچه‌ها دچار سفتی و حرکت آهسته شدند و از هر 10 بچه یک نفر در تعادل و هماهنگی مشکل داشت. بیماری کودکان تقریباً دو برابر سریع‌تر از شکل شروع بزرگسالی که ما بیشتر با آن آشنا هستیم پیشرفت کرد و متأسفانه فقط نیمی از آنها زنده ماندند. کودکان با بیش از 80 تکرار بیماری بسیار تهاجمی داشتند و به طرز غم‌انگیزی، آنها تنها حدود یک پنجم بزرگسالان زنده ماندند. برای چهار نفر از کودکان با بیش از 80 تکرار، اسکن مغزی MRI انجام شد. آنها انقباض در مراکز عمیق مغز را نشان دادند، درست مانند آنچه در هانتینگتون بزرگسالان مشاهده می‌کنیم. تعجب آورتر اینکه در هیچ جای دیگری اختلال وجود نداشت، مانند قشر در سطح مغز، ناحیه ای که در بزرگسالان آسیب می‌بیند. محققان به اسکن‌های کودکان با کمتر از 80 بار تکرار، نگاه نکردند؛ بنابراین ما نمی‌دانیم که این مغزها چه شکلی هستند. بر اساس همه این یافته‌ها، تیم دکتر اسکویتیری پیشنهاد می‌کند که در واقع سه نوع هانتینگتون وجود دارد. اول شکل رایج **بزرگسالان** که ما چیزهای زیادی در مورد آن می‌دانیم. دوم، در افرادی که حدود 60 تا 80 تکرار CAG را به ارث می‌برند، شکل **جوانان**، که در اواسط نوجوانی با خام دستی، کوره آ و مشکلات رفتاری شروع می‌شود. در نهایت، گروه سوم کسانی هستند که بیش از 80 تکرار را به ارث می‌برند، که در حدود 4 سالگی مشکلات راه رفتن، مشکلات یادگیری و صرع دارند. اسکویتیری و تیمش این فرم را **"High-Expansion Juvenile HD"** (هانتینگتون بسیار منبسط جوانان) نامیدند، با توجه به این نکته که این شکل از بیماری "تهاجمی" است.

طیف؟

در حالی که ممکن است دو شکل متمایز از JHD وجود داشته باشد که اساساً با یکدیگر متفاوت هستند، در واقع بعید است که تغییرات عظیمی واقعاً در 80 تکرار CAG اتفاق بیفتد. به یاد داشته باشید که تصمیم برای تقسیم بیماران جوان به دو گروه از قبل توسط محققان انتخاب شده بود. با در نظر گرفتن این موضوع، جای تعجب نیست که گروه‌های تکراری کوچکتر و بزرگتر متفاوت به نظر می‌رسیدند. بر اساس آنچه که در مورد

ژنتیک و بیولوژی هانتینگتون می دانیم محتمل تر است که JHD یک طیف باشد. شکل تهاجمی با شروع از سنین بسیار کم، تاخیر در رشد مغز و صرع در یک سو - و شکلی با شروع از نوجوانی همراه با بی قراری، کلافگی و مسائل رفتاری در سوی دیگر. به نوبه خود، JHD به طور کلی احتمالاً در یک سوی طیف هانتینگتون بزرگسالان است. اما چه JHD را به نصف تقسیم کنیم یا همه بیماران را به عنوان یک طیف در نظر بگیریم، آنچه واضح است، این است که تکرارهای طولانی تر CAG احتمال شروع زودتر، پیشرفت سریع تر، تاخیر در رشد مغز و تشنج را به همراه دارد.

این اطلاعات چگونه به ما کمک می کند؟

این بینش‌ها از با ارزش‌ترین بینش‌هایی هستند که در مورد بیماری هانتینگتون در دوران نوجوانی دریافت کرده‌ایم. آنها بلافاصله به پزشکانی که از این بیماران جوان مراقبت می کنند، و خانواده‌هایی که اغلب در تلاش هستند تا پزشکان و سایر متخصصان را وادار به گوش دادن و درک چالش‌های منحصر به فرد فرزندانشان کنند، مفید خواهند بود. با نگاهی به آینده‌ای نه چندان دور، این تحقیق به طور گسترده به ما کمک می کند تا درمان‌های جدید را در اسرع وقت برای بیماران نوجوان هانتینگتون ارائه دهیم. این شامل داروهای جدید هیجان‌انگیز مانند داروهای است که تولید پروتئین هانتینگتون را کاهش می دهد. تصمیماتی مانند بهترین زمان برای شروع درمان بیماران نوجوان هانتینگتون، و نحوه اندازه‌گیری اینکه آیا داروها موثر هستند، کاملاً به تحقیقاتی مانند این بستگی دارد. برای چندین برنامه کاهش هانتینگتین که در حال حاضر اجرا می شود، این تحقیق دقیقاً در زمان مناسب انجام گرفت. کمک به بیماران نوجوان هانتینگتون برای خانواده‌ها ضروری است و برای همه داروسازانی که ما با آنها صحبت کرده‌ایم، اولویت اصلی است. این امر با چالش‌های بزرگی همراه است، مانند این خطر که یک دارو می‌تواند زندگی یک بیمار JHD را در صورت آسیب ناخواسته به مغز جوان و در حال رشد، دشوارتر کند. بنابراین، درک اینکه JHD چگونه به نظر می رسد، و چگونه بر مغز تأثیر می گذارد، کمک بزرگی در مأموریت فوری برای ارائه درمان‌های موثر برای جوانان مبتلا به بیماری هانتینگتون و خانواده‌های آنها است.

نویسندگان هیچ تضاد منافی برای اعلام ندارند. برای اطلاعات بیشتر در مورد خط‌مشی افشای ما، به [سوالات متداول ما](#) مراجعه کنید...

واژه نامه

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

© HDBuzz 2011-2024. اشتراک‌گذاری محتوای HDBuzz تحت Creative Commons Attribution-

ShareAlike 3.0 Unported License رایگان است.

HDBuzz منبع توصیه‌های پزشکی نیست. برای اطلاعات بیشتر hdbuzz.net را ویزیت کنید
در تاریخ 20 فوریه 2024 ایجاد شده است — از <https://fa.hdbuzz.net/264> دانلود شده است