

# کار گروهی: تغییرات در رشد مغز به این معنی است که برخی از مناطق مغز ممکن است کم کار شوند

دانشمندان از بافت جنین انسان برای بررسی رشد مغز HD استفاده می کنند. اما وقتی علائم تا دهه ها پس از تولد رخ نمی دهند، تغییرات رشدی به چه معناست؟

ویراستاری شده توسط <u>Dr Jeff Carroll</u>	30 اوت 2023	توسط <u>Dr Sarah Hernandez</u>
در ابتدا در تاریخ 17 اوت 2020 منتشر شده است	ترجمه شده توسط <u>Narin Allahvaysi</u>	

تأثیر گستره ژنتیکی HD بر رشد مغز موضوع داغ در تحقیقات HD بوده است. تیمی از محققان به سرپرستی دکتر ساندرین هامبرت در انستیتو علوم اعصاب گرنوبل، بافت جنین انسان را مورد بررسی قرار دادند تا نشان دهند که ژن جهش یافته HD باعث تغییرات اولیه در الگوهای اولیه رشد مغز می شود. اما این تغییرات در رشد واقعاً چه نوع تأثیری دارند؟ افرادی که با ژن جهش یافته HD متولد می شوند، به وضوح برای سال ها زنده می مانند و رشد می کنند، حتی چندین دهه قبل از بروز علائم مغزی. بنابراین در حالی که این یافته ها نشان نمی دهند که تغییرات رشدی اثرات فوری ایجاد می کنند، اما تفسیر دقیق را توجیه می کنند.

## کمی از این، کمی از آن

قبل از اینکه شروع کنیم - یک مرور مطالب سریع از مقدمه زیست شناسی (Bio 101) می تواند به پاکسازی اصطلاحاتی که معمولاً استفاده می کنیم، کمک کند. ما در مورد بیماری هانتینگتون صحبت می کنیم، اما از کلمه هانتینگتون زیاد استفاده می کنیم. HD به خود بیماری اشاره دارد و هانتینگتون به ژن و/یا پروتئینی که باعث بیماری می شود اشاره دارد. دانشمندان فکر می کنند باهوش هستند و فقط برای خلاقیت، نام ژن/پروتئین را کمی تغییر دادند. فقط متشکر باشید که واقعاً خلاق نبودند و نام آن را از روی دیوار مانند، sonic hedgehog، tinman یا 18 wheeler (به قول ما نام های ژن واقعی) گذاشتند.

و در حالی که کلمه "huntingtin" هم به یک ژن و هم به یک پروتئین اشاره دارد، آنها در واقع کاملاً متفاوت هستند. شما می توانید یک ژن را به عنوان یک دستور غذا در نظر بگیرید - دستورات عمل های مکتوب در مورد اینکه چه چیزی باید درست شود را ارائه می دهد. و پروتئین محصول است - شما می توانید آن را مانند محصول یک دستور غذا تصور کنید، مانند یک پای. بنابراین ژن هانتینگتون دستور غذای شکار با پروتئین است که محصول آن است.



جسم مخطط از جدول زمانی متفاوتی برای توسعه HD پیروی می کند، اما سایر نواحی مغز ارتباطات قوی تری برای جبران ایجاد می کنند. مثلاً اگر یکی از هم گروهی ها از مسیر خارج شود، سایر اعضای تیم برای تکمیل آن تلاش می کنند.

با وجود اینکه ژن هانتینگتین در سال 1993 کشف شد، هنوز چیزهای زیادی در مورد عملکرد این پروتئین نمی دانیم. یکی از دلایل آن این است که محققان دریافته اند که هانتینگتین در واقع عملکردهای زیادی دارد - انجام کمی از این کار، و کمی از آن در سلول های سراسر بدن و در طول عمر ما. و در حالی که برخی از این عملکردها در حال آشکار شدن هستند، هنوز چیزهای زیادی برای یادگیری باقی مانده است.

یکی از نقش‌هایی که اخیراً برای پروتئین هانتینگتین پیشنهاد شده است، کمک به رشد مغز است. به یاد داشته باشید - افرادی که جهش HD را به ارث می برند، تغییرات ژنتیکی را دارند که باعث ایجاد بیماری از زمانی قبل از تولدشان می شود. اما در اکثر بیماران HD، علائم برای چندین دهه ظاهر نمی شوند. یکی از اهداف محققان HD، درک اولیه ترین تغییرات ناشی از جهش HD، تلاش برای کمک به ترسیم این تغییرات و اختلالات بعدی است که منجر به علائم HD می شود.

برای مطالعه تغییرات اولیه در تکامل، دانشمندان از مدل های موش و سلول برای شناسایی عملکرد پروتئین هانتینگتین استفاده کرده اند. شواهد فزاینده نشان می دهد که تغییرات ظریفی در رشد مغز در سلول ها و موش هایی که ژن جهش یافته HD را بیان می کنند وجود دارد. ما اخیراً در مورد تغییرات مرتبط با تکامل شرح داده شده در یک مدل سلولی سه بعدی و کوچک مغزی HD که می‌توانید در مورد آن [اینجا] بخوانید (<https://en.hdbuzz.net/278>) نوشتیم.

اما، همانطور که همه می‌دانید، موش‌ها انسان نیستند و مدل‌هایی که به سلول‌های رشد یافته در ظرف نگاه می‌کنند، نمی‌توانند کل داستان HD در انسان را به ما بگویند. همانطور که اغلب می‌گوییم، فقط انسان‌ها به بیماری هانتینگتون مبتلا می‌شوند. و دلیل اینکه محققان در حال مطالعه HD هستند، یافتن درمانی برای انسان مبتلا به HD است. بنابراین بهترین نمونه‌هایی که برای مشاهده این فرآیند استفاده می‌شود، از انسان‌ها هستند.

**«پیام اصلی این است که این مطالعه نشان داده که سلول‌های ناحیه خاصی از مغز در یک لحظه زمانی خاصی به دلیل جهشی که باعث HD می‌شود، تفاوت‌هایی در رشد دارند.»**

## مکان مناسب در زمان مناسب - آیا حیاتی است؟

برای تعیین اینکه آیا HD باعث تغییرات سلولی در مراحل اولیه رشد مغز انسان می شود، محققان به رهبری دکتر هامبرت، مغز در حال رشد را در جنین های انسانی که در هفته 13 بارداری بودند بررسی کردند. این اطلاعاتی را در اختیار محققان قرار می دهد که در یک نقطه زمانی خاص در طول تکامل اولیه چه اتفاقی می افتد - مانند عکسی از یک لحظه خاص.

آنها به طور خاص به کوتکس در حال تکامل نگاه کردند - قسمت بیرونی چروکیده مغز که بسیاری از رفتارهای پیچیده ما را اجرا می کند. در بافت جنین انسان حامل جهش HD، سرعت تقسیم سلول ها کندتر بود و مکان آنها در مغز تغییر می کرد. این در یک مدل موش نیز مشاهده شد، که نشان می دهد این اثرات قطعاً به جهش HD مرتبط است.

هنگامی که یک سلول به یک نورون بالغ تبدیل می شود، به طور فیزیکی در مغز حرکت می کند. بنابراین در این مرحله از رشد، برخی از سلول ها در زمان مناسب در مکان مناسب نیستند و تعادل را در مغز در حال رشد به هم می ریزند.

پیام اصلی این است که این مطالعه نشان داد که سلول های ناحیه خاصی از مغز در یک نقطه زمانی خاص به دلیل جهشی که باعث HD می شود، تفاوت هایی در رشد دارند. با این حال، مهم است بدانید که ساخت سلول های مغز در بزرگسالی فرآیندی بسیار متفاوت با زمانی است که سلول های مغز برای اولین بار در طول تکامل ساخته می شوند. بنابراین در حالی که این مطالعه بررسی می کند که چگونه جهش HD بر رشد سلول های مغزی تأثیر می گذارد، به تغییرات در شکل گیری سلول های مغز بالغ یا اینکه چرا سلول های جدید جایگزین آنها نمی شوند، توجهی نمی کند. اینها سوالاتی برای مطالعات بعدی هستند.



مانند اعضای تیمی که جای افراد تنبل را میگیرند، تغییرات رشد HD ممکن است در اوایل موضوع مهمی نباشد زیرا سایر مناطق مغز می توانند جبران کنند.

## همکاری با یکدیگر

بنابراین چطور مغز تکامل و عملکرد خود را به طور طبیعی تغییر میدهد؟ سایر نواحی مغز کمک می کنند! مثل زمانی است که باید یک پروژه گروهی انجام دهید، اما یکی از اعضای تیم تنبل است - بقیه اعضای تیم کمی بیشتر برای پروژه کار انجام می دهند.

در واقع، ما دیده ایم که این مورد در سایر مطالعات روی انسان ها وجود دارد. یک مطالعه اخیر - مطالعه Change-HD - از MRI برای بررسی اندازه نواحی مختلف مغز در کودکان (6 تا 18 ساله) که جهش HD را به ارث برده اند، اما سال ها از شروع علائم فاصله دارند، استفاده کرد. این کودکان با رضایت والدین خود در این مطالعه شرکت کردند که هدف آن درک اولین تغییرات قابل تشخیص در افراد حامل جهش HD بود.

در مقایسه با بچه‌هایی که جهش HD را به ارث نمی‌برند، بچه‌هایی که در ابتدا یک جسم مخطط کمی بزرگ‌تر دارند (ناحیه‌ای از مغز که در نهایت به دلیل HD سلول‌های زیادی را از دست می‌دهد) که با افزایش سن از نظر اندازه کاهش می‌یابد. اما بچه‌هایی که جهش HD را به ارث برده بودند، بیشتر ارتباط بین سایر نواحی مغزشان و همین ناحیه مغز داشتند.

این نشان می‌دهد که بچه‌هایی که جهش HD را به ارث می‌برند، در نواحی خاصی از مغز که زودتر تحت تأثیر HD قرار گرفته‌اند، رشد سریع‌تری دارند و همین منطقه مغز در نهایت به مرور زمان کوچک می‌شود. اما به نظر می‌رسد که سایر نواحی مغز برای کمک به جبران این جدول زمانی رشد تغییر یافته دست به دست می‌شوند. بنابراین سایر نواحی مغز سستی را برای ناحیه مغز که وزن خود را نمی‌کشد، انتخاب می‌کنند.

**«حتی اگر HD ممکن است باعث تغییرات ظریف در رشد مغز شود که به نظر می‌رسد از قبل از تولد وجود داشته باشد، مطالعات دیگر به ما نشان می‌دهد که تغییرات در رشد به نظر نمی‌رسد علائمی ایجاد کند که بتوانیم آن‌ها را اندازه‌گیری کنیم.»**

## ساختار فوراً عملکرد را تعیین نمی‌کند

هرگز گروهی را که با هم خوب کار می‌کنند دست کم نگیرید. در حالی که ممکن است هر یک از اعضا عملکرد خود را دقیقاً همانطور که به آنها اختصاص داده شده انجام ندهد، آنها به کار با هم عادت می‌کنند. و ممکن است زمان زیادی طول بکشد تا شکاف‌هایی در روند انجام کارها ظاهر شوند.

اخيراً از مطالعه بزرگسالان جوان (HD (HD-YAS) دریافتیم که حتی با گذشت 24 سال از شروع علائم پیش‌بینی‌شده، افراد حامل جهش HD هیچ کاهشی در تفکر یا خلق و خوی نشان ندادند. (شما می‌توانید اطلاعات بیشتری در مورد مطالعه HD-YAS اینجا بخوانید. حتی اگر HD ممکن است باعث تغییرات ظریف در رشد مغز شود که به نظر می‌رسد از قبل از تولد وجود داشته باشد، مطالعات دیگر به ما نشان می‌دهد که به نظر نمی‌رسد تغییرات در رشد باعث ایجاد علائمی شود که بتوانیم آن‌ها را اندازه‌گیری کنیم. بنابراین این احتمال وجود دارد که مغز بتواند این تغییرات اولیه را جبران کند.

با این مطالعه جدید، شواهد بیشتری در دست داریم که نشان می‌دهد هانتینگتین در رشد مغز نقش دارد و به فهرست عملکردهای انجام شده توسط این پروتئین اضافه می‌شود. درک دقیق چگونگی دخالت هانتینگتین در این فرآیند به آشکار شدن کلی چیزهایی در مورد توسعه انسانی کمک می‌کند. و این به ما اوج علمی تکاملی را می‌دهد!

یافته‌های این مطالعه جدید همچنین این سؤال را ایجاد می‌کند که دقیقاً چه مکانیسم‌هایی برای حفظ سلامت مغز HD برای مدت طولانی جبران می‌کنند؟ و آیا می‌توانیم آن‌ها را برای گسترش آن فرآیند به عنوان یک استراتژی درمانی شناسایی کنیم؟ ما هنوز چیزهای زیادی برای یادگیری در مورد آن حوزه از تحقیقات HD داریم، اما احتمالاً مطالعات آینده ادامه خواهد داشت.

---

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

درمانی درمان

**نورون** سلول‌های مغزی که اطلاعات را ذخیره و انتقال می‌دهند

---

© 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](https://fa.hdbuzz.net) را ویزیت کنید  
در تاریخ 8 ژانویه 2024 ایجاد شده است — از <https://fa.hdbuzz.net/290> دانلود شده است