

نقشه راه جدید برای ردیابی پیشرفت بیماری هانتینگتون

محققان سیستمی را آپدیت کرده اند که پیشرفت بیماری هانتینگتون را طبقه بندی می کند. ردیابی پیشرفت در 4 مرحله غربالگری کارآزمایی بالینی و تفسیر داده‌ها را آسان‌تر و سریع‌تر می‌کند و راه را برای آزمایش‌های پیش علامتی هموار می‌کند.

30 اوت

توسط [Dr Sarah Hernandez](#)

2023

[Hernandez](#)

ویراستاری شده توسط [Dr Leora Fox](#)

در ابتدا در تاریخ 15 ژوئن 2022 منتشر شده است

ترجمه شده توسط [Narin Allahvaysi](#)

برای کسانی که در توییت‌های زنده از کنفرانس درمان هانتینگتون CHDI یا کنونشن HDSA شرکت کردند، سیستم مرحله‌بندی جدید HD ممکن است توجه شما را جلب کرده باشد. و اگر آن را از دست داده‌اید، خوش شانسید! مقاله‌ای که جزئیات این سیستم طبقه‌بندی جدید، چگونگی استفاده از آن و مزایای آن را شرح می‌دهد، به تازگی منتشر شده است. بیایید ببینیم آن‌ها چه می‌گویند.

پیگیری پیشرفت بیماری - زمان برای بروزرسانی

تا به حال، افراد مبتلا به بیماری هانتینگتون عمدتاً بر اساس علائم بالینی آنها طبقه بندی می‌شدند. پزشکان راه رفتن بیمار را تماشا می‌کنند، حرکات دست را انجام می‌دهند یا از او می‌خواهند به کلمات مختلف فکر کند. ترکیبی از آزمایش‌های مربوط به تفکر، حرکت و خلق و خوی به پزشکان کمک می‌کند تا تشخیص دهند که افراد در چه مرحله‌ای از بیماری خود هستند.



HD-ISS با استفاده از تست‌هایی که ساختار مغز، تظاهرات بالینی و توانایی انجام کارهای روزمره را بررسی می‌کند، پیشرفت بیماری هانتینگتون را به صورت فردی طبقه بندی می‌کند. بیماران از مرحله 0 تا 3 به صورت متوالی از طریق HD-ISS پیشرفت می‌کنند.

تشخیص بیماران و طبقه‌بندی مرحله بیماری‌شان بر اساس علائم بالینی از دهه 1800 آغاز شده است، خیلی قبل از اینکه دانشمندان ژنی را که باعث هانتینگتون می‌شود شناسایی کنند! با این حال، این نوع دسته بندی افراد با HD کاملاً قدیمی است و همیشه تصویر کامل را ثبت نمی‌کند.

در حال حاضر، بیماران «پیش علامتی»، «پردرومال» یا «پیش از آشکار شدن علائم» همه در یک دسته قرار می‌گیرند. اینها افرادی هستند که ژن هانتینگتون مثبت هستند اما هیچ علائم بالینی بیماری ندارند - یا حداقل هیچ علائم حرکتی ندارند، که رایج ترین روش تشخیص HD است. این دسته می‌تواند شامل افراد از بدو تولد تا حدود 40 سالگی شود. این مجموعه عظیمی از بیماران در یک دوره زمانی طولانی است!

با پیشرفت تحقیقات در مورد بیماری هانتینگتون، ما در مورد تغییرات بسیار ظریفی که حتی چندین دهه قبل از آشکار شدن علائم بالینی رخ می‌دهد، چیزهای مختلفی یاد می‌گیریم. این امر باعث شده است که تیمی از محققان، معروف به کنسرسیون علمی تنظیم کننده بیماری هانتینگتون (HD-RSC) یک سیستم امتیازدهی پیچیده تری ایجاد کنند.

نحوه توسعه سیستم جدید

سیستم مرحله بندی یکپارچه بیماری هانتینگتون - HD-ISS - اطلاعات اسکن‌های مغزی، آزمایش‌های بالینی و توانایی‌های روزانه را ترکیب می‌کند تا تشخیص دهد بیماران HD در کجای بیماری خود قرار دارند. این سیستم امتیازدهی جدید کل زندگی فرد را در نظر می‌گیرد و هر سنی را از تولد تا مرگ طبقه بندی می‌کند.

برای توسعه این سیستم امتیازدهی جدید، تیم HD-RSC از داده‌های کارآزمایی‌های Enroll-HD، TRACK-HD، IMAGE-HD و PREDICT-HD، همه مطالعات مشاهده‌ای که افراد خانواده‌های HD را در طول زمان دنبال می‌کنند، استفاده کرد. یک تشکر بزرگ از همه کسانی که وقت خود را برای شرکت در این آزمایشات صرف می‌کنند یا کرده‌اند - شما ایجاد این سیستم امتیازدهی جدید را ممکن کردید! آنها همچنین با گروه‌های مختلف از جمله گروه‌های حمایت از بیمار مشورت کردند.

«سیستم مرحله بندی یکپارچه بیماری هانتینگتون - HD-ISS - اطلاعات اسکن‌های مغزی، آزمایش‌های بالینی و توانایی‌های روزانه را ترکیب می‌کند تا تشخیص دهد بیماران HD در کجای بیماری خود قرار دارند.»

مراحل HD-ISS

دکتر سارا تبریزی که مدیریت شارژ HD-ISS را بر عهده دارد، در گفتگوی اخیر با جامعه HD در کنوانسیون HDSA، سیستم جدید را به آنچه در سرطان استفاده می‌شود تشبیه کرد. سرطان بر اساس اندازه و گسترش تومور به مراحل طبقه بندی می‌شود. HD-ISS به روشی مشابه کار خواهد کرد و بیماران را به 4 مرحله طبقه بندی می‌کند - مرحله 0 تا 3 از بدون نقص (تولد) تا اختلال شدید (پایان زندگی). مراحل به صورت پی در پی هستند، به این معنی که یک بیمار اجزای مرحله قبل را تجربه می‌کند تا در مرحله بعدی طبقه بندی شود. سیستم طبقه بندی نیز پیشرونده است، به این معنی که بیماران همیشه از مرحله 0 شروع می‌کنند و تا مرحله 3 پیش می‌روند.

مرحله 0: وجود ژن HD، بدون دیگر تغییرات

فردی که از نظر ژنتیکی با HD تشخیص داده شده است (تکرار 40 یا بیشتر توالی CAG)، اما هیچ تغییر قابل تشخیص مرتبط با بیماری هانتینگتون ندارد. این مرحله از بدو تولد شروع می‌شود و فرد را تا زمانی که نوعی تغییر قابل تشخیص پیدا کند ردیابی می‌کند.

مرحله 1: حضور ژن HD، فقط تغییر بیومارکرها

زمانی که تغییرات قابل تشخیصی در بیومارکرها در بیماری هانتینگتون رخ می دهد، افراد وارد این مرحله می شوند. بر اساس داده های هزاران شرکت کننده در مطالعات بالینی، بیومارکرهایی که آنها انتخاب کردند، حجم 6 ناحیه خاص از مغز با استفاده از MRI بود. تغییرات در این مناطق در افراد مبتلا به HD کاهش می یابد زیرا سلول های مغز از بین می روند.



در حالی که HD-ISS در طول ویزیت های معمول سالانه نقشی ندارد یا بر مراقبت های روزانه تأثیر نمی گذارد، پژوهش ها را استاندارد کرده و انتخاب کارآزمایی بالینی و تفسیر داده ها را سرعت می بخشد.

مرحله 2: وجود ژن HD، تغییرات بیومارکر و علائم بالینی

این مرحله زمانی شروع می شود که بیمار علائم بالینی بیماری هانتینگتون را نشان می دهد. مقیاس جدید بر روی تغییرات حرکتی و شناختی تمرکز دارد، همانطور که با تست های حرکتی و یک تمرین فکری اندازه گیری می شود که از افراد می خواهد اعداد را با نمادها جفت کنند.

مرحله 3: وجود ژن HD، تغییرات بیومارکر، علائم بالینی و مشکلات در عملکرد روزانه

آخرین مرحله زمانی شروع می شود که بیمار دچار افت عملکردی مانند مشکل در انجام وظایف روزانه می شود. علاوه بر این، مرحله 3 به زوال عملکردی خفیف، متوسط و شدید تقسیم می شود. مرحله خفیف 3 شامل افرادی است که ممکن است برای انجام کارهای معمول زمان زیادی طول بکشد، اما نیازی به کمک ندارند. مرحله متوسط 3 شامل کسانی است که برای انجام برخی از کارهای معمول به کمک نیاز دارند. مرحله شدید 3 شامل کسانی می شود که برای انجام تمام کارهای روزمره به کمک نیاز دارند. مدت زمان صرف شده در هر مرحله بیماری از فردی به فرد دیگر متفاوت است. سرعت پیشرفت یک فرد در هر مرحله متغیر است، اما به شدت، سن و طول تکرار CAG بستگی دارد.

چرا به HD-ISS نیاز داریم؟

HD-ISS با دسته بندی بیماران به روشی قابل پیش بینی تر به استانداردسازی تحقیقات بالینی کمک می کند. این به پزشکانی که کارآزمایی های بالینی انجام می دهند، این امکان را می دهد تا با سرعت بیشتری شرکت کنندگان تحقیقاتی را برای مطالعاتی انتخاب کنند که احتمالاً دوره بیماری مشابهی دارند یا به یک درمان پاسخ مشابهی می دهند. استاندارد سازی طبقه بندی مراحل مختلف بیماری هانتینگتون، به ویژه بین زمان تولد تا شروع علائم بالینی، برای کمک به حرکت به سمت آزمایش داروهای قبل از آشکار شدن علائم بالینی ضروری است. بسیاری از مردم فکر می کنند موثرترین زمان برای درمان HD قبل از بیمار شدن فرد است، بنابراین وجود یک سیستم قبل از طراحی این آزمایشات بسیار مهم است.

«برای توسعه این سیستم امتیازدهی جدید، تیم HD-RSC از داده های کارآزمایی های Enroll-HD، TRACK-HD، IMAGE-HD و PREDICT-HD استفاده کرد، همه مطالعات

مشاهده‌ای که افراد خانواده‌های HD را در طول زمان دنبال می‌کنند. «

همچنین، این توصیف‌های واضح جمعیت بیماران، مقایسه داده‌ها را در میان مطالعات برای محققان آسان‌تر می‌کند - چیزی که در گذشته به دلیل تعاریف ضعیف از مرحله بیماری، کمی مبهم بوده است. مقایسه داده‌ها در میان مطالعات به محققان این امکان را می‌دهد که تا حد امکان اطلاعات بیشتری از هر کارآزمایی به دست آورند، که باعث کاهش زمان لازم برای رسیدن به هدف نهایی ما - درمانی برای HD - می‌شود.

HD-ISS چگونه بر پژوهش و مراقبت تاثیر می‌گذارد؟

توجه به این نکته مهم است که HD-ISS بر پژوهش متمرکز است - هدف آن ساده کردن طراحی و به کارگیری آزمایشات بالینی است. این سیستم جدید منتشر شده به این معنی نیست که پزشکی که HD را درمان می‌کنند، به طور ناگهانی بیماران خود را دسته بندی می‌کنند. در واقع، برای ایجاد یک برنامه درمانی فردی بر اساس علائم فعلی فرد، این امر ضروری نیست. اما به محض اینکه درمان‌هایی برای کند کردن پیشرفت بیماری در دسترس قرار گیرد، این سیستم می‌تواند به تصمیم‌گیری‌های درمانی کمک کند.

پیام کلیدی دیگر این است که یک سیستم دقیق‌تر برای انتخاب کارآزمایی به این معنی نیست که درمان‌هایی که آزمایش می‌شوند نمی‌توانند برای دیگران در مراحل مختلف HD مفید باشند. این در درجه اول راهی برای روان‌تر کردن آزمایش‌ها و تفسیر آسان‌تر داده‌ها است، که این پتانسیل را دارد که خط تولید دارو را با جهش و مرزها سرعت بخشد.

اجرای سیستم امتیازدهی جدید HD-ISS باید برای جامعه هانتینگتون ساده باشد. در واقع، آزمایش آتی PTC Therapeutics برای PTC-518 اولین موردی خواهد بود که از HD-ISS استفاده می‌کند. بسیاری از اندازه‌گیری‌های جمع‌آوری شده برای این سیستم مرحله بندی، مانند طول تکرار CAG، تصویربرداری مغز، و امتیازات ظرفیت عملکردی، در تحقیقات بیماری هانتینگتون استاندارد هستند. استاندارد کردن روش طبقه بندی مراحل مختلف بیماری هانتینگتون یک پیشرفت بالینی است که به سازماندهی انتخاب کارآزمایی و تفسیر داده‌ها با پیشروی به سمت درمان‌های HD کمک می‌کند.

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

واژه نامه

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 می‌شوند به طور غیر طبیعی طولانی است.

درمانی درمان

تاثیر معیاری برای اینکه آیا یک درمان موثر است یا خیر

© 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 8 ژانویه 2024 ایجاد شده است — از <https://fa.hdbuzz.net/325> دانلود شده است