

پروفسور اد وایلد، کارشناس بالینی بیماری هانتینگتون، دیدگاه امیدوار کننده ای را برای سال 2025 به اشتراک می گذارد.

تیم HDBuzz با ویراستار بازنشسته و متخصص بیماری هانتینگتون، پروفسور اد وایلد تماس گرفت تا نظرات او را در مورد آنچه سال 2025 برای جامعه بیماری هانتینگتون در نظر گرفته است، بشنوند.

توسط Dr Rachel



Harding

ویراستاری شده توسط Dr Sarah

Hernandez

16 فوریه 2025

در ابتدا در تاریخ 27 ژانویه 2025 منتشر شده است

ترجمه شده توسط Dr Ahmad
Fotoohi

تیم تحریریه HDBuzz در یک نشست مجازی با پروفسور اد وایلد، بنیان گذار HDBuzz، سردبیر پیشین، پژوهشگر بیماری هانتینگتون (HD) و متخصص مغز و اعصاب، گفتگو کرد. ما خندیدیم، گریه کردیم... در واقع فقط خندیدیم! اما همچنین درباره تحقیقات بیماری هانتینگتون، سیل اخبار مثبت کارآزمایی های بالینی در سال ۲۰۲۴ و دیدگاه اد برای سال ۲۰۲۵ صحبت کردیم. هشدار: دیدگاه او امیدوارکننده است!

تصویر کلی HDBuzz: سال ۲۰۲۴ سال بزرگی برای تحقیقات بیماری هانتینگتون، به ویژه در حوزه بالینی بود. کدام پیشرفت ها یا دستاوردهای سال گذشته بیش از همه شما را هیجان زده کرده است؟ اد: صادقانه بگویم، انتخاب برای من سخت است! در میانه سال گذشته، مجموعه ای از اعلامیه های به روزرسانی از کارآزمایی های بالینی تقریباً پشت سر هم منتشر شد و احساس می کردیم در حال نوشیدن از یک شلنگ آتش نشانی پر از اخبار خوب هستیم.

یکی از به روزرسانی هایی که بیش از همه مرا هیجان زده کرد، زیرا واقعاً تغییری اساسی ایجاد کرد، کارآزمایی ژن درمانی uniQure بود. این روش شامل تزریق جراحی یک ژن درمانی است که از یک ویروس مهندسی شده ژنتیکی ساخته شده است. این ویروس پس از ورود به نورون ها، آن ها را به کارخانه ای برای تولید دارویی تبدیل می کند که سطح پروتئین هانتینگتون را کاهش می دهد. این جراحی یک فرآیند پیچیده است، اما اگر مؤثر باشد، فقط یک بار انجام می شود. این یک رویکرد پرریسک اما با پاداش بالا است و نخستین ژن درمانی ای است که برای بیماری هانتینگتون آزمایش شده است.



سردبیران HDBuzz، دکتر راشل هاردینگ و دکتر سارا هرناذر، با پروفیسور اد وایلد (پر خنده) به گفتگو نشستند تا در مورد همه چیزهایی که در مورد بیماری هانتینگتون تحقیق می کنند صحبت کنند.

برنامه uniQure اعلام کرد که پس از دو سال، در میان چندین شرکت کننده ای که این ژن درمانی را دریافت کرده اند، افرادی که تحت درمان بوده اند، عملکرد بهتری نسبت به گروه کنترل نشان داده اند. به نظر می رسد که نرخ پیشرفت بیماری در آن ها به میزان قابل توجهی کاهش یافته است! به ویژه در امتیازات عملکردی، این بیماران طی دو سال نسبتاً پایدار باقی مانده اند. اثر دارونما همیشه مهم است، اما این ترکیب از یافته ها نقطه شروع بسیار خوبی برای تبدیل شدن به یک موفقیت واقعی است.

HDBuzz: این خبر واقعاً دلگرم کننده است! آیا داده های دیگری از این کارآزمایی بالینی منتشر شده است؟ اد: بله، یکی از یافته های مهمی که در تابستان گذشته اعلام شد، کاهش سطح پروتئین Neurofilament light (NfL) در مایع نخاعی شرکت کنندگان در پایان دو سال بود. NfL زمانی که سلول های عصبی آسیب می بینند، وارد مایع نخاعی می شود. اگر NfL افزایش یابد، که در بیماری هانتینگتون اتفاق می افتد، این نشان دهنده آسیب بیشتر به نورون ها است. اما اگر سطح NfL کاهش یابد، این معمولاً به این معناست که ما واقعاً نورون ها را نجات داده ایم، که هدف اصلی درمان های HD است.

ترکیب داده‌های بالینی مثبت و کاهش سطح NfL چیزی است که من طی ۲۰ سال گذشته در جستجوی آن بوده‌ام و برای اولین بار در سال گذشته در داده‌های uniQure مشاهده کردم! این یافته‌ها باید در مقیاس بزرگ‌تری تأیید شوند، اما نتایج به‌دست‌آمده تاکنون بهترین داده‌هایی هستند که تا امروز از یک کارآزمایی بالینی در HD دیده‌ایم.

«ترکیبی از سیگنال‌های بالینی که در جهت درست حرکت می‌کنند و NfL پایین‌تر از پایه، چیزی است که من در 20 سال گذشته به دنبال آن بودم و تا سال گذشته هرگز در به‌روزرسانی داده‌های uniQure ندیده بودم.»

HDBuzz: آیا خبرهای دیگری از uniQure در سال گذشته وجود داشت؟ اد: بله! در دسامبر، uniQure اعلام کرد که یک بحث بسیار سازنده با FDA (سازمان غذا و داروی آمریکا) داشته است. این گفتگو دو نکته بسیار مهم برای این حوزه داشت.

اولین نکته، تأیید استفاده از NfL به‌عنوان یک بیومارکر بود. یعنی FDA موافقت کرد که کاهش NfL می‌تواند به‌عنوان یک معیار برای تأیید اثربخشی دارو در بیماری هانتینگتون استفاده شود.

دومین نکته مهم، پذیرش امتیاز بالینی CUHDRS (امتیاز ترکیبی بیماری هانتینگتون) بود. این معیار شامل چندین شاخص عملکردی، حرکتی، شناختی و خواندن کلمات است. در گذشته، FDA نسبت به پذیرش CUHDRS تردید داشت، اما در سال ۲۰۲۴ بدون هیچ مقاومتی آن را به‌عنوان یک شاخص تأیید کرد. این موضوع مهم است زیرا می‌تواند تعداد شرکت‌کنندگان موردنیاز در هر کارآزمایی بالینی را تا ۴۰٪ کاهش دهد.

وودی گاتری، شاید مشهورترین فردی که به بیماری هانتینگتون مبتلا شده بود، یک نوازنده فولک با گیتاری بود که روی آن نوشته شده بود "این ماشین فاشیست‌ها را می‌کشد". اد که یادآور گیتار گاتری بود، گفت: «HDBuzz همیشه ماشینی برای تبدیل امید به عمل بود».

HDBuzz: از کدام شرکت‌ها باید در سال ۲۰۲۵ انتظار به‌روزرسانی داشته باشیم؟ اد: برای اولین بار، من احساس می‌کنم که ممکن است امسال به پایان برسد و ما یک داروی جدید برای کاهش پیشرفت HD داشته باشیم. دو گزینه اصلی احتمالاً uniQure یا PTC Therapeutics خواهند بود.

uniQure قرار است در ژوئن ۲۰۲۵ به‌روزرسانی دهد. اگر داده‌ها به‌اندازه کافی مثبت باشند، FDA قول داده است که تأیید تسریع‌شده ارائه دهد! PTC Therapeutics دارویی خوراکی به نام vtoplam دارد که سطح پروتئین هانتینگتین را در مغز کاهش می‌دهد. نتایج کامل اولین کارآزمایی انسانی آن در بهار یا تابستان منتشر خواهد شد. Anylam Pharmaceuticals نیز یک کارآزمایی جدید برای کاهش هانتینگتین آغاز کرده است، اما انتظار نمی‌رود تا اواخر سال ۲۰۲۵ داده‌ای منتشر کند. داروی tominersen از شرکت Roche که در سال ۲۰۲۱ نتایج ناموفقی داشت، اکنون در یک آزمایش جدید برای افراد جوان‌تر با جهش‌های کوچک‌تر است. نتایج آن تا ۲۰۲۶ در دسترس نخواهد بود. MSH3 inhibitors که ممکن است تا پایان سال ۲۰۲۵ به فاز کارآزمایی انسانی برسند، امید جدیدی برای جلوگیری از افزایش تعداد تکرارهای CAG هستند. HDBuzz: با وجود همه این رویکردهای امیدوارکننده، جامعه HD قبلاً نیز با شکست‌هایی روبه‌رو شده است. چه توصیه‌ای برای مدیریت انتظارات دارید؟ اد: من معتقدم که این یک مشکل بسیار دشوار است. ما هم شانس‌های خوب و هم بدی داشته‌ایم. برخی روش‌هایی که برای بیماری‌های دیگر موفقیت‌آمیز بوده‌اند، در HD چالش‌های بیشتری دارند. اما امید واقعی همیشه ارزشمند است و نباید از بین برود.

HDBuzz همیشه بر تبدیل امید به عمل متمرکز بوده است. بله، در سال ۲۰۲۱ با شکست کارآزمایی‌های کاهش‌دهنده هانتینگتین ناامیدی‌هایی داشتیم، اما اکنون چشم‌انداز تحقیقاتی بسیار روشن‌تر است. من فکر می‌کنم ۲۰۲۵ می‌تواند سالی باشد که در آن یک درمان اثربخش برای کاهش سرعت پیشرفت بیماری هانتینگتون تأیید شود.

نویسندگان هیچ تضاد منافی برای اعلام ندارند. اد وایلد مشاور uniQure, Roche, PTC Therapeutics و چندین شرکت دیگر است که بر روی توسعه درمانی برای بیماری هانتینگتون تمرکز دارند. 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

کارآزمایی بالینی آزمایش‌هایی با برنامه‌ریزی بسیار دقیق برای پاسخ به سؤالاتی خاص که در مورد چگونگی تأثیر دارو بر انسان طراحی شده‌اند

دارونما دارونما یک داروی قلبی است که هیچ ماده فعالی ندارد. اثر دارونما یک اثر روان‌شناختی است که باعث می‌شود افراد حتی اگر قرص‌هایی مصرف می‌کنند که موثر نباشد، احساس بهتری داشته باشند.

درمانی درمان

نورون سلول‌های مغزی که اطلاعات را ذخیره و انتقال می‌دهند
NfL بیومارکر سلامت مغز

© HDBuzz 2011-2025. 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 23 فوریه 2025 ایجاد شده است — از <https://fa.hdbuzz.net/407> دانلود شده است

برخی از متن‌های این صفحه هنوز ترجمه نشده است. در زیر به زبان اصلی نمایش داده شده است. ما در تلاش هستیم تا همه مطالب را در اسرع وقت ترجمه کنیم.