(دکتر مریم اسلامی)

ژن درمانی برای اولین بار برای اصلاح بیماری کشنده قبل از تولد استفاده شد

پنجشنبه، 10 نوامبر 2022 - پزشکان امیدوارند که یک درمان ابتکاری انجام شده قبل از تولد ممکن است به کودکان متولد شده با بیماری نادر ژنتیکی و اغلب کشنده به نام بیماری پومپ کمک کند. شواهدی است ازیک کودک نوپا کانادایی که موفقیت درمان را نشان می دهد در حالی که هنوز در رحم است نتایج بهتری ارائه می دهد. پزشکان از ایالات متحده و کانادا یک مطالعه موردی را در 9 نوامبر در مجله پزشکی نیوانگلند منتشر کردند که در آن جزئیات تلاش های خود برای نجات نوزاد را شرح داد. به گزارش آسوشیتدپرس، والدین او دو دختر دیگر را به دلیل این بیماری از دست دادند. درمان جدید ممکن است نه تنها آیلا بشیر را که اکنون 16 ماهه دارد نجات دهد، بلکه به درمان های بالقوه جنین نیز افزوده باشد. دکتر Karen Fung Kee Fung به AP گفت: "این مایه امید است که بتوانیم آنها را در رحم درمان کنیم به جای اینکه منتظر بمانیم تا آسیب از قبل به خوبی تثبیت شود." او متخصص طب مادر و جنین در بیمارستان اتاوا است که درمان را انجام داد و آیلا را به دنیا آورد. این طرح درمانی توسط دکتر تیپی مک کنزی، جراح اطفال و یکی از مدیران مرکز پزشکی دقیق مادر و جنین در دانشگاه کالیفرنیا، سانفرانسیسکو تهیه شده است. به گزارش آسوشیتدپرس، مک‌کنزی تحقیقات خود را در زمانی که همه‌گیری کووید مانع از سفر خانواده بشیر برای مراقبت شد، با فانگ کی فانگ به اشتراک گذاشت. مکنزی به AP گفت: "همه ما انگیزه داشتیم که این اتفاق برای این خانواده بیفتد." بیماری پومپ در اثر جهش در ژنی ایجاد می شود که آنزیمی را می سازد که گلیکوژن را در سلول ها تجزیه می کند. این باعث می شود که گلیکوژن در سراسر بدن جمع شود. این بیماری معمولاً بلافاصله پس از تولد با آنزیم های جایگزین درمان می شود. بر اساس این گزارش، برخی از نوزادان نیز با یک بیماری ایمنی بدنیا می آیند که آنزیم های تزریق شده را مسدود می کند، بنابراین درمان در نهایت کار خود را متوقف می کند. بر اساس گزارش موسسه ملی اختلالات عصبی و سکته مغزی ایالات متحده، بیماری پومپ در حدود 1 مورد از هر 40000 تولد را تحت تاثیر قرار می دهد. در صورت عدم درمان، اکثر نوزادان مبتلا به پومپ به دلیل مشکلات قلبی یا تنفسی در

سال اول زندگی خود می میرند. به گزارش آسوشیتدپرس، آیلا با آنزیم ها از طریق یک سوزن وارد شکم مادرش و سپس هدایت به داخل ورید بند ناف تحت درمان قرار گرفت. این در هفته 24 بارداری شروع شد و برای شش تزریق دو هفته ای ادامه یافت. پزشکان آیلا و خانواده‌اش امیدوارند که درمان اولیه پاسخ ایمنی مشکل‌ساز ناشی از پومپ را محدود کند، اگرچه چشم‌انداز بلندمدت او ناشناخته است. دکتر پرانش چاکرابورتی به AP گفت: نوآوری در اینجا دارو نبود و دسترسی به گردش خون جنین نبود. درمان زودتر و درمان در حالی که هنوز در رحم است." آیلا همچنان به دریافت آنزیم های هفتگی طولانی مدت و داروهایی که سیستم ایمنی او را سرکوب می کند، ادامه می دهد. او باید تا آخر عمر این کار را انجام دهد. والدین آیلا گفتند که او همچنین فعال، شاد و در مسیر رشد است. زاهد بشیر، پدرش، به AP گفت. این سورئال است. مادر آیلا، سوبیا قریشی، گفت: «ما خیلی خوشبختیم. ما بسیار بسیار خوشبخت بوده ایم." این خانواده دارای یک پسر 13 ساله به نام حمزه و یک دختر 5 ساله ماها هستند که مبتلا به این بیماری نیستند. آنها دخترانشان زارا 2 و نیم ساله و سارا 8 ماهه را بر اثر بیماری پومپ از دست دادند. این خانواده همچنین به دلیل این وضعیت، حاملگی دیگری را خاتمه دادند. والدین هر دو حامل یک ژن مغلوب بیماری پومپ هستند که به آنها 1 از 4 شانس ابتلای جنین در هر بارداری را می دهد. ایمان مسلمان آنها باعث شد که به تلاش برای داشتن فرزندان بیشتر ادامه دهند. وقتی زوج فهمیدند منتظر آیلا هستند، متوجه شدند که او نیز به این بیماری مبتلا شده است. قریشی به AP گفت: «خیلی خیلی ترسناک بود. در حالی که پزشکان سال‌هاست که جنین‌ها را با جراحی‌هایی برای ترمیم نقایص مادرزادی مانند اسپینا بیفیدا یا با تزریق خون از طریق بند ناف درمان می‌کنند، این اولین باری است که در آن داروهای حیاتی تحویل داده شد. این تلاش همچنین شامل کارشناسانی در دانشگاه دوک در دورهام، NC و دانشگاه واشنگتن در سیاتل بود. محققان گفتند که هنوز خیلی زود است که بگوییم آیا این روش در نهایت به درمان پذیرفته شده برای این اختلال تبدیل خواهد شد یا خیر.

https://www.drugs.com/news/gene-therapy-first-time-correct-fatal-illness-before-birth-108943.html