(دکتر مریم اسلامی)

ژن درمانی کودکانی را با شرایط نادر ژنتیکی می بیند که برای اولین بار راه می روند و صحبت می کنند

یک ژن درمانی که مستقیماً به مغز تزریق می شود برای درمان یک بیماری ژنتیکی نادر در کودکان استفاده شده است که در آزمایشات بالینی امیدوارکننده است. Upstaza، همانطور که درمان نامیده می شود، علائم همه شرکت کنندگان در آزمایش کوچک را بهبود بخشید - حتی به برخی از کودکان برای اولین بار توانایی راه رفتن و صحبت کردن را داد.

کمبود -Lآمینه اسید دکربوکسیلاز ((AADCیک اختلال ژنتیکی در سیستم عصبی است. تنها حدود 120 مورد تا به حال گزارش شده است و حدود نیمی از این موارد در افراد با اصل و نسب آسیایی بوده است.

این بیماری به دلیل جهش در ژن DDC ایجاد می شود که پروتئینی را کد می کند که برای تولید سروتونین، دوپامین و سایر انتقال دهنده های عصبی مهم ضروری است. افراد مبتلا به کمبود AADC یا به اندازه کافی از این پروتئین ندارند یا پروتئین معیوب دارند، به این معنی که قادر به تولید انتقال دهنده های عصبی کافی نیستند.

این در تعدادی از علائم، از جمله مشکل در هماهنگی حرکات، به ویژه در صورت، سر و گردن ظاهر می شود. بیماران معمولاً برای نشستن، راه رفتن و صحبت کردن مشکل دارند و همچنین ممکن است دچار بحران‌های چشمی شوند - اسپاسم در ماهیچه‌های چشم که نگاه فرد را به سمت بالا منحرف می‌کند.

در حال حاضر هیچ درمانی وجود ندارد، اما ژن درمانی مانند Upstaza پتانسیل را برای کاهش علائم نشان داده است.

Upstaza با ارائه یک نسخه سالم از ژن DDC به طور مستقیم به سلول های عصبی مغز عمل می کند. برای انجام این کار، یک سوراخ کوچک در جمجمه ایجاد می‌شود و یک ویروس اصلاح‌شده و بی‌ضرر، حاوی نسخه‌ای از ژن، به پوتامن - ناحیه‌ای از مغز درگیر در یادگیری و کنترل حرکتی که به ویژه برای گفتار و گفتار مهم است، می‌رسد. جنبش.

کارآزمایی‌هایی که این درمان را آزمایش می‌کنند سال‌هاست ادامه داشته‌اند و موفقیت‌های آنها در چندین مطالعه گزارش شده است. در نتایج ارائه شده در سمپوزیوم سالانه انجمن مطالعه خطاهای ذاتی متابولیسم در فرایبورگ، آلمان، 30 کودک مبتلا به کمبود AADC تحت درمان قرار گرفتند. همه شاهد بهبود عملکرد حرکتی و شناختی و همچنین بحران های چشمی بودند. هنگامی که درمان به موقع انجام شد، بهبودهای بیشتری مشاهده شد:

ووه-لیانگ هوو، سرپرست آزمایشی در بیمارستان دانشگاه ملی تایوان، به نیوساینتیست گفت: «کسانی که قبل از چهار سالگی به این بیماری مبتلا شده‌اند، این تفاوت کاملاً چشمگیر است. "ما می گوییم آنها دوباره متولد شده اند."

قابل توجه است که برخی از کودکان درگیر پس از درمان قادر به راه رفتن و صحبت کردن بودند. به گفته نیوساینتیست، هفت کودک پس از دریافت آپستازا راه رفتن و سه کودک صحبت کردن را آموختند.

این کارآزمایی بدیهی است که بسیار کوچک است و هنوز آزمایش های زیادی باید انجام شود، اما نتایج تا کنون مطمئناً به افرادی که با کمبود AADC زندگی می کنند امیدوار می کند.

در ژوئیه امسال، Upstaza اولین درمان تایید شده اصلاح کننده بیماری برای کمبود AADC و اولین ژن درمانی به بازار بود که با مجوز آژانس دارویی اروپا به طور مستقیم به مغز تزریق شد.

امید است که سازمان غذا و داروی ایالات متحده از این روند پیروی کند.

https://www.iflscience.com/gene-therapy-sees-children-with-rare-genetic-condition-walk-and-talk-for-first-time-65520