

دکتر مریم اسلامی

پزشک و دکتری تخصصی ژنتیک

دو پیکان که به جهات مختلف اشاره می‌کنند

شرکت‌های داروسازی پیر فابر و آتارا بیوتراپیوتیکس اعلام کردند که سازمان غذا و داروی آمریکا (FDA) اکنون معتقد است که همان آزمایش تک بازویی که رد کرده بود، می‌تواند به عنوان یک مطالعه کافی و کنترل‌شده در حمایت از درخواست تأیید عمل کند. (iStock/Getty Images Plus) پس از رد غیرمنتظره در آغاز سال 2026، سازمان غذا و داروی آمریکا (FDA) موافقت کرده است که یک درمان سلول T را بر اساس همان آزمایش تک بازویی که آژانس قبلاً آن را مشکل‌ساز یافته بود، دوباره بررسی کند. این دو شرکت روز پنجشنبه اعلام کردند که سازمان غذا و داروی آمریکا (FDA) در جلسه اخیر خود موافقت کرده است که یک مطالعه تک بازویی با استفاده از یک کنترل تاریخی مناسب «می‌تواند به عنوان یک مطالعه کافی و کنترل‌شده» در حمایت از درخواست تأیید عمل کند. مادر دختر شش ساله‌ای که تحت ژن‌درمانی چشم قرار گرفته و زندگی‌اش را تغییر داده است، می‌گوید این روش «مثل این است که کسی عصای جادویی‌اش را تکان دهد و بینایی‌اش را در تاریکی به او بازگرداند». سافی سندفورد، اهل استیونج، به بیماری ارثی نادر (Leber's Congenital Amaurosis (LCA مبتلا است که مانع از ساخت پروتئین خاصی در چشم می‌شود که برای بینایی طبیعی لازم است. پس از انجام آزمایش‌ها در بیمارستان چشم مورفیلدز در لندن، او در بیمارستان گریت اورموند استریت (GOSH) تحت درمان قرار گرفت و تحت درمان Luxturna قرار گرفت.

GOSH اعلام کرد که این درمان، اولین مورد از نوع خود برای یکی از علل ژنتیکی LCA بوده است، به طوری که سافی در آوریل 2025 یک عمل روی یک چشم و دیگری را در سپتامبر انجام داد. این درمان تک مرحله‌ای شامل یک کپی سالم از ژن است که مستقیماً به هر چشم تزریق می‌شود. سافی از دو سالگی پس از اینکه به او گفته شد نزدیک‌بین است، عینک می‌زد. در پنج سالگی، وقتی والدینش متوجه شدند که او در تاریکی برای دیدن مشکل دارد، LCA در او تشخیص داده شد. نوزادان و کودکانی که این بیماری را دارند، در نور روز کم‌بینا هستند و در نور کم بینایی ندارند - و می‌توانند در بزرگسالی بینایی خود را به طور کامل از دست بدهند. لیزا گفت: "تشخیص سافی برای ما شوک بزرگی بود زیرا ما هرگز در مورد این بیماری نشنیده بودیم و نمی‌دانستیم که من و پدرش تام ناقل آن هستیم. این سفر بسیار پر فراز و نشیب بود، اما وقتی شنیدیم که درمانی در NHS موجود است، بسیار آسوده و سپاسگزار شدیم." او افزود: «درمان با ژن، زندگی‌اش را متحول کرده است، مثل این است که کسی عصای جادویی‌اش را تکان داده و در تاریکی بینایی‌اش را به او بازگردانده باشد.» مادرش، لیزا، گفت که به خانواده‌اش گفته شده بود که سافی بدون درمان "تا سن 30 سالگی نابینا" خواهد شد. «می‌بینم» او در گفتگو با برنامه «امروز» بی‌بی‌سی گفت: «هر نوع نور کم برای ما واقعاً دردسرساز بود، ما مجبور بودیم فقط برای انجام کارهای روزمره مانند غذا خوردن، رنگ‌آمیزی، رفتن به مهمانی بچه‌ها به چراغ قوه تکیه کنیم، واقعاً بد بود.» «ما نمی‌توانستیم به شعبده‌بازی برویم. زندگی واقعاً، واقعاً سخت بود. او چیزهای زیادی را از دست داد.» لیزا گفت که انتظاراتش را قبل از عمل جراحی «بسیار پایین» گذاشته بود، اما هرگز نمی‌توانست نتایج را تصور کند. «ما توانستیم اکتبر گذشته به شعبده‌بازی برویم و او در تاریکی در مسیر می‌دوید و فریاد می‌زد «می‌بینم». و ما، تمام خانواده، غرق در

اشک بودیم. این به دختر کوچک ما زندگی دوباره بخشیده است. «او در حال رشد است و شما فقط با نگاه کردن به او نمی‌فهمید که این بیماری را دارد. نتایج باورنکردنی بوده است.» دید محیطی سافی در نور روز نیز بهبود یافته است. دانشمندان GOSH و دانشگاه کالج لندن گفتند که تحقیقات نشان داده است که Luxturna می‌تواند بینایی را بهبود بخشد و مسیرهای بینایی را در مرحله‌ای بحرانی از رشد مغز تقویت کند - اما این یک درمان قطعی نیست. این تیم ۱۵ کودک ۱۵ ماهه تا ۱۲ ساله را که بین سال‌های ۲۰۲۰ تا ۲۰۲۳ در GOSH تحت درمان ژن‌درمانی قرار گرفته بودند، پیگیری کردند. تغییرات در توانایی دیدن واضح و صحیح در کودکان بزرگتر محدود بود، در حالی که کودکان کوچکتر با توجه به اینکه درمان در طول یک دوره بحرانی از رشد بینایی انجام شد، بهبود بیشتری داشتند. این تیم همچنین از پتانسیل‌های برانگیخته بینایی الگو استفاده کرد - آزمایشی بدون درد که میزان انتقال سیگنال‌ها از شبکه به قشر بینایی را اندازه‌گیری می‌کرد. راب هندرسون، متخصص چشم پزشک در GOSH، گفت: «برای اولین بار، ما توانسته‌ایم به طور عینی نشان دهیم که ژن درمانی می‌تواند مسیرهای بینایی را در نوزادان و کودکان خردسالی که با این بیماری نادر چشمی زندگی می‌کنند، تقویت کند.» برای بسیاری از خانواده‌هایی که با آنها کار می‌کنیم، حتی پیشرفت‌های کوچک در توانایی فرزندشان برای دیدن دنیای اطرافشان، تفاوت عمیقی ایجاد می‌کند. «این تحقیق نه تنها پتانسیل ژن درمانی را برای تغییر آنچه برای کودکان مبتلا به بیماری ارثی شبکه ممکن است، برجسته می‌کند، بلکه اهمیت توسعه معیارهای نتیجه متناسب با سن را نیز برجسته می‌کند.» آیا پیشنهادی برای داستان Herts, Beds یا Bucks دارید؟ در زیر با ما تماس بگیرید.

<https://www.fiercepharma.com/pharma/fda-reconsider-surprisingly-rejected-cell-therapy-ebvallo-could-unique-be-next>

