

دکتر مریم اسلامی

پزشک و دکتری تخصصی ژنتیک

پزشکی شخصی سازی شده و بیماری های نادر در کودکان

نشست توجیهی برای کنگره آمریکا

در تاریخ ۵ مه ۲۰۲۶، ائتلاف پزشکی شخصی سازی شده (PMC) با همکاری شرکت Biocom و در هماهنگی با کمیته پزشکی شخصی سازی شده کنگره آمریکا، یک نشست آموزشی با عنوان «پزشکی شخصی سازی شده و بیماری های نادر در کودکان» برگزار کرد. هدف از این نشست، افزایش آگاهی سیاست گذاران و کارکنان کنگره درباره مشکلات کودکان مبتلا به بیماری های نادر و بررسی راهکارهایی برای تسریع تشخیص، بهبود درمان و حمایت از نوآوری های پزشکی بود.

محورهای اصلی نشست

در این جلسه، متخصصان توضیح دادند که بسیاری از کودکان مبتلا به بیماری های نادر، سال ها درگیر فرایندی موسوم به «سفر تشخیصی» (Diagnostic Odyssey) هستند؛ یعنی ممکن است پیش از رسیدن به تشخیص صحیح، به پزشکان متعدد مراجعه کنند، آزمایش های فراوان انجام دهند و زمان ارزشمندی را از دست بدهند. این تأخیرها علاوه بر افزایش هزینه های درمان، موجب پیشرفت بیماری و کاهش کیفیت زندگی بیماران و خانواده های آنها می شود.

در ادامه، نقش پزشکی شخصی سازی شده (Personalized Medicine) در کاهش این مشکلات مورد بررسی قرار گرفت. سخنرانان بیان کردند که استفاده از فناوری هایی مانند:

توالی یابی ژنوم و اگزوم (Whole Genome/Exome Sequencing)
آزمایش های ژنتیکی پیشرفته زیست نشانگرهای مولکولی (Biomarkers)

تحلیل داده های ژنومی

می تواند سبب تشخیص سریع تر بیماری های نادر شده و به پزشکان در انتخاب مناسب ترین درمان برای هر بیمار کمک کند.

اهمیت تشخیص زودهنگام

یکی از مهم ترین پیام های این نشست آن بود که تشخیص زودهنگام، به ویژه در کودکان، می تواند روند بیماری را تغییر دهد. در بسیاری از بیماری های ژنتیکی نادر، هرچه درمان در مراحل اولیه آغاز شود،

احتمال جلوگیری از آسیب‌های غیرقابل برگشت بیشتر خواهد بود. به همین دلیل، گسترش دسترسی به آزمایش‌های ژنتیکی و مولکولی از اولویت‌های مهم نظام سلامت محسوب می‌شود.

نوآوری در درمان بیماری‌های نادر

شرکت‌کنندگان همچنین درباره پیشرفت‌های اخیر در حوزه درمان‌های هدفمند، ژن‌درمانی، سلول‌درمانی و سایر روش‌های پزشکی دقیق بحث کردند. تأکید شد که پیشرفت‌های علمی تنها زمانی می‌توانند به بیماران کمک کنند که زیرساخت‌های مناسب برای تشخیص، دسترسی به آزمایش‌های تخصصی، حمایت بیمه‌ای و سیاست‌گذاری مناسب نیز فراهم باشد.

پیام اصلی نشست

در پایان، برگزارکنندگان تأکید کردند که بیماری‌های نادر، اگرچه هرکدام به‌تنهایی شیوع کمی دارند، اما در مجموع میلیون‌ها کودک و خانواده را در سراسر جهان تحت تأثیر قرار می‌دهند. سرمایه‌گذاری در پزشکی شخصی‌سازی‌شده، توسعه آزمایش‌های ژنتیکی و حمایت از پژوهش‌های نوآورانه می‌تواند زمان تشخیص را کاهش داده، کیفیت درمان را بهبود بخشد و فرصت‌های جدیدی برای توسعه درمان‌های مؤثر ایجاد کند.

<https://www.personalizedmedicinecoalition.org/event/personalized-medicine-and-rare-disease-in-children-a-congressional-briefing/>