



دلیل ژنتیکی یک اختلال ایمنی دوره کودکی کشف شد

گروهی از پژوهشگران انگلیسی، مبنای ژنتیکی برخی از نقص‌های ایمنی شدید دوره کودکی را شناسایی کرده‌اند که راه را برای غربالگری بهتر و ارائه درمان‌های نوظهور هموار می‌کند.

گروهی از پژوهشگران انگلیسی، مبنای ژنتیکی برخی از نقص‌های ایمنی شدید دوره کودکی را شناسایی کرده‌اند که راه را برای غربالگری بهتر و ارائه درمان‌های نوظهور هموار می‌کند. به گزارش ایسنا، دانشمندان به تغییرات ژنتیکی پی برده‌اند که باعث می‌شوند نوزادان متولد شده، دفاع ایمنی کمی را در برابر عفونت داشته باشند.

به نقل از ساینس دیلی، پژوهشگران «دانشگاه نیوکاسل» (Newcastle University)، «موسسه ولکام سنجر» (Wellcome Sanger Institute)، «بیمارستان بزرگ کودکان شمال» (GNCH) و همکارانشان در یک پژوهش جدید که روی ۱۱ کودک انجام شد، توانستند جهش‌های ژن «NUDCD3» را با «نقص ایمنی مرکب شدید» (SCID) و «سندروم اومن ۱» (Omenn syndrome) مرتبط کنند. این اختلالات ایمنی نادر و تهدیدکننده زندگی، در اثر بروز جهش‌هایی در رشد طبیعی سلول‌های ایمنی گوناگون ایجاد می‌شوند که برای مبارزه با عوامل بیماری‌زا مورد نیاز هستند. یافته‌های این پژوهش، فرصت‌هایی را برای تشخیص زودهنگام و مداخله به منظور درمان بیماری‌های مورد نظر فراهم می‌کنند.

نقص ایمنی مرکب شدید و سندروم اومن، اختلالات ژنتیکی نادری هستند که سیستم ایمنی عملکردی کودکان را مختل می‌کنند و آنها را در معرض خطر عفونت‌های تهدیدکننده زندگی قرار می‌دهند. بدون درمان فوری مانند پیوند سلول‌های بنیادی برای جایگزین کردن سیستم ایمنی معیوب، بسیاری از مبتلایان در سال اول زندگی خود زنده نخواهند ماند.

اگرچه روش‌های غربالگری نوزادان می‌توانند کمبود سلول‌های T را مشخص کنند اما آگاهی از علت ژنتیکی خاص می‌تواند میزان اعتماد را به تشخیص نقص ایمنی مرکب شدید افزایش دهد و به انتخاب درمان کمک کند. در حال حاضر از هر ۱۰ خانواده آسیب دیده، درمان حداقل از دسترس یک نفر خارج است.

پژوهشگران در این پروژه، ۱۱ کودک را در چهار خانواده مورد بررسی قرار دادند که دو نفر از آنها به نقص ایمنی مرکب شدید و ۹ نفر دیگر به سندرم اومن مبتلا بودند. همه کودکان، جهش‌هایی را به ارث برده بودند که عملکرد پروتئین NUDCD3 را مختل می‌کرد. این پروتئین قبلاً مرتبط با سیستم ایمنی در نظر گرفته نشده بود.

پژوهشگران با بررسی دقیق سلول‌های به دست آمده از انسان‌ها و موش‌ها نشان دادند جهش‌های NUDCD3، یک فرآیند بازآرایی ژن به نام «نوترکیبی [V(D)J]» را مختل می‌کنند که برای تولید گیرنده‌های متنوع سلول‌های T و آنتی‌بادی‌های مورد نیاز برای شناسایی و مبارزه با عوامل بیماری‌زا ضروری است.

اگرچه موش‌های مهندسی شده با همان جهش‌های NUDCD3، مشکلات ایمنی خفیف تری داشتند اما بیماران انسان با پیامدهای شدید و تهدیدکننده زندگی روبه‌رو شدند. با وجود این، دو بیمار پس از دریافت پیوند سلول‌های بنیادی زنده ماندند و همین نتیجه، اهمیت تشخیص و مداخله زودهنگام را تقویت می‌کند.

دکتر «گوسیا ترینکا» (Gosia Trynka) پژوهشگر موسسه ولکام سنجر و از اعضای این گروه پژوهشی گفت: برای نوزادانی که با نقص ایمنی پرخطر به دنیا می‌آیند، تشخیص زودهنگام می‌تواند به معنای تفاوت بین زندگی و مرگ باشد. این بیماری‌ها اساساً نوزادان را در برابر گروهی از عوامل بیماری‌زا بی‌دفاع می‌کنند که بیشتر ما به راحتی می‌توانیم آنها را دفع کنیم. شناسایی این ژن عامل بیماری‌ها به پزشکان کمک می‌کند تا تشخیص مولکولی سریع‌تری را در بیماران مبتلا داشته باشند و این بدان معناست که بیماران می‌توانند درمان‌های نجات‌دهنده زندگی را سریع‌تر دریافت کنند.

پروفسور «سوفی همبلتون» (Sophie Hambleton) پژوهشگر دانشگاه نیوکاسل، متخصص ایمنی شناسی کودکان در بیمارستان بزرگ کودکان شمال و پژوهشگر ارشد این پروژه گفت: نقص ایمنی مرکب شدید و سندرم اومن، اختلالات ویرانگری هستند که به درمان‌های پیچیده و به موقع نیاز دارند. هرچه بیشتر بتوانیم علل اصلی بروز آنها را درک کنیم، بهتر می‌توانیم از نوزادان مبتلا به این بیماری‌ها مراقبت کنیم. هدف پژوهش ما، پر کردن شکاف‌هاست تا پزشکان بتوانند به تشخیص مولکولی دست یابند. ما در عین حال به یادگیری بیشتر درباره نحوه عملکرد سیستم ایمنی در سلامت و بیماری ادامه می‌دهیم و از خانواده‌هایی که مشارکت ارزشمند آنها در این پژوهش به نسل‌های آینده کمک خواهد کرد، عمیقاً سپاسگزاریم. این پژوهش در مجله «Science Immunology» به چاپ رسید.