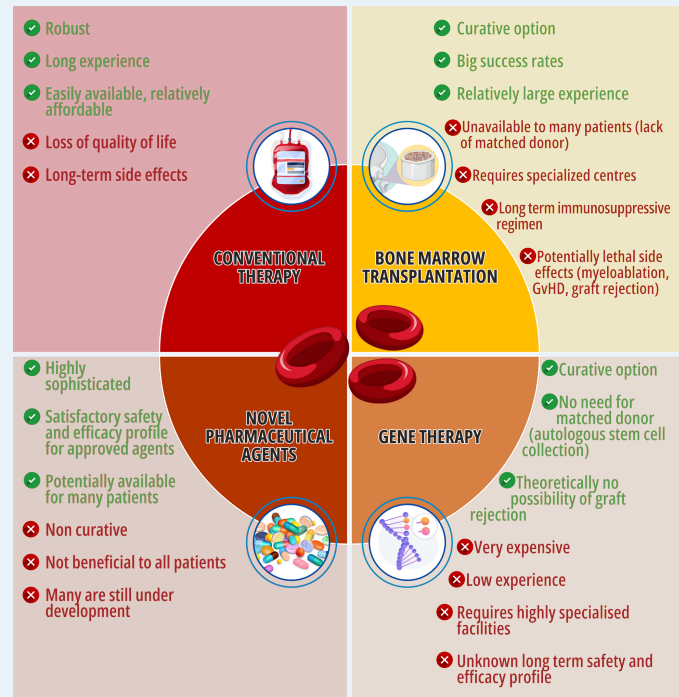


آیا درمان جدید دیگری برای تالاسمی وجود دارد؟

یک عامل دارویی جدید که در سال‌های اخیر وارد بازار شده است Luspatercept-aamt، است یک عامل بلوغ اریتروئیدی که در مراحل پایانی بلوغ گلبول‌های قرمز خون عمل می‌کند، که طول عمر گلبول‌های قرمز تولید شده توسط بیماران تالاسمی را افزایش می‌دهد و به آنها اجازه می‌دهد به جای تخریب زودرس (همولیز) بالغ شوند.

به این ترتیب سطح هموگلوبین افزایش می‌یابد و فواصل زمانی بین تزریق خون افزایش می‌یابد. در درازمدت، نیاز کمتر به تزریق خون به کاهش اضافه بار آهن و کاهش نیاز به شلات کمک می‌کند، بنابراین با ویزیت کمتر به بیمارستان کیفیت زندگی بهتر ارائه می‌شود.

Luspatercept-aamt ممکن است به ویژه در تالاسمی غیر وابسته به انتقال خون مفید باشد، زیرا با افزایش سطح هموگلوبین به میزان 1.0 تا 1.5 گرم در دسی لیتر عمل می‌کند و در برخی موارد حتی تا 100٪ باعث کاهش تزریق خون می‌شود.



TIF چه کاری انجام می‌دهد؟

فدراسیون بین‌المللی تالاسمی (TIF) یک سازمان غیر انتفاعی و غیردولتی است که بیش از 226 انجمن ملی تالاسمی از 66 کشور در سراسر جهان را نمایندگی می‌کند و به حمایت از دسترسی برابر هر بیمار مبتلا به تالاسمی به مراقبت‌های بهداشتی، اجتماعی و غیره در محیط‌های مراقبت‌های بهداشتی بیمار محور اختصاص دارد.

این فدراسیون از سال 1996 در روابط رسمی با سازمان بهداشت جهانی (WHO) و از سال 2017 در وضعیت مشورتی ویژه با شورای اقتصادی و اجتماعی سازمان ملل متحد (ECOSOC) است و از سال 2018 به طور همکاری رسمی با کمیسیون اروپا کار می‌کند.

برنامه آموزشی وسیعی شامل مجموعه گسترده‌ای از نشریات معتبر بین‌المللی و همچنین رویدادها، کنفرانس‌ها، کارگاه‌های آموزشی، کمک هزینه تحصیلی و غیره وجود دارد که با هدف ارائه فرصت‌های آموزشی مادام‌العمر برای متخصصان سلامت، بیماران و خانواده‌های آنها، افزایش آگاهی در مورد تالاسمی در میان سیاست‌گذاران و جامعه، و برنامه‌های مؤثر و ویژه بیماری جهت پیشگیری، کنترل و مدیریت بالینی تالاسمی در سیستم‌های ملی مراقبت‌های بهداشتی بر اساس پوشش جهانی ترویج می‌دهند.

برای اطلاعات بیشتر می‌توانید به سایت www.thalassaemia.org.cy مراجعه کنید.



© THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION 2023
ALL RIGHTS RESERVED

Thalassaemia International Federation
31 Ifigenias Street, 3rd Floor, 2007 Strovolos, Nicosia Cyprus
P.O. Box 28807, 2083 Strovolos, Nicosia Cyprus
Tel: +357 22 319 129 • Fax: +357 22 314 552
E-mail: thalassaemia@cytanet.com.cy
Website: <http://thalassaemia.org.cy>

درمان تالاسمی: پیشرفت‌های جدید، امید جدید

درمان فعلی تالاسمی چیست؟

تالاسمی نوعی کم‌خونی ارثی است که در آن بدن به دلیل نقص در هموگلوبین، پروتئین درون این سلول‌ها، نمی‌تواند گلبول‌های قرمز سالم کافی تولید کند.

درمان تالاسمی شامل تزریق خون منظم (معمولاً هر 2 تا 5 هفته یک بار) برای بیماران تالاسمی ماژور یا تالاسمی وابسته به تزریق یا گاهی اوقات (مثلاً در طول عفونت، بارداری یا هر چند هفته یا ماه یکبار) برای بیمارانی است که تزریق خون ندارند.

علاوه بر این، بیماران برای کاهش سطح آهن سمی که به دلیل تزریق مزمن در بدن انباشته می‌شود، باید درمان شلاتور (قرص یا محلول‌های مایع به صورت زیر جلدی) مصرف کنند. بیماران باید در مراکز تخصصی تالاسمی توسط متخصصان پزشکی که با سایر متخصصین در رشته‌های مختلف پزشکی به منظور ارائه مراقبت‌های چند رشته‌ای و جامع همکاری می‌کنند، تحت مراقبت قرار گیرند. این به این دلیل است که تالاسمی اختلالی است که ممکن است تقریباً تمام اعضای حیاتی بدن را تحت تأثیر قرار دهد.

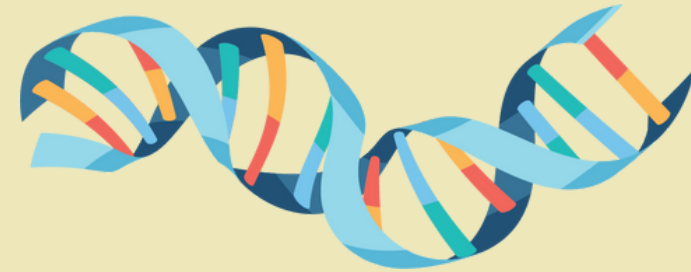
با این حال، اگر درمان مرسوم به درستی دنبال شود، بسیار مؤثر است و بیماران می‌توانند از کیفیت زندگی بسیار خوبی برخوردار شده و به امید به زندگی نزدیک به نرمال دست یابند.



آیا ژن درمانی تایید شده ای برای تالاسمی وجود دارد؟

در حال حاضر، مقامات نظارتی مسئول در اروپا و ایالات متحده، به ترتیب توسط EMA و FDA، یکی از این درمان ها را تایید کرده اند. نام آن betibeglogene autotemcel.

یکی از درمان های ویرایش ژن که بسیار نزدیک به تایید EMA و FDA است توسط Vertex و توسعه یافته است و exa-cel نامیده می شود. این درمان نتایج بسیار امیدوارکننده ای را در آزمایش های بالینی نشان داده است و ممکن است برای بیماری سلول داسی شکل نیز در دسترس باشد.

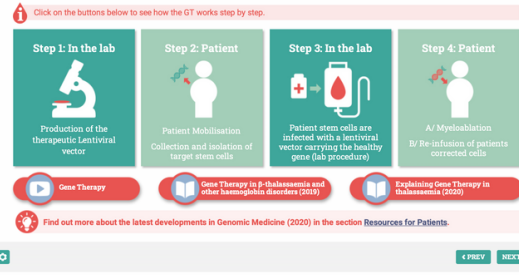


در مورد سایر ژن درمانی ها چگونه؟

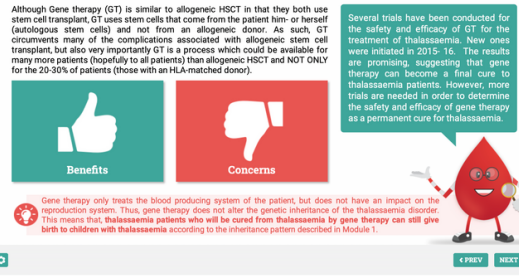
چندین درمان دیگر نیز در دست توسعه هستند که اکثر آنها بر اساس ویرایش ژن هستند، یک مداخله ژنتیکی که در آن مناطق هدف DNA با استفاده از فناوری های آنزیمی مانند CRISPR-Cas9 ویرایش می شوند.

این ویرایش ممکن است تولید هموگلوبین جنینی (HbF) را، اگر در سطوح مناسب باشد، به دلیل فقدان "هموگلوبین بزرگسالان" در زندگی پس از تولد مجدداً فعال کند. روش های دیگر شامل ویرایش نقایص ژنتیکی واقعی است که باعث تالاسمی می شوند و چالش برانگیزتر هستند زیرا چنین نقایصی به تعداد زیاد وجود دارند به همین دلیل برای ایجاد نتایج ایمن و مؤثر به زمان بیشتری نیاز دارند.

Gene therapy procedure in thalassaemia



Gene therapy: Benefits and Concerns



گزیده ای از دوره الکترونیکی Thal برای بیماران و والدین TIF
TIF منبع: آکادمی الکترونیکی

درمان قطعی را می توان با پیوند مغز استخوان ارائه کرد، اگرچه این عمل عمدتاً برای بیماران اطفال، جوان و تحت درمان با اهداکننده خواهر و برادر کاملاً مشابه برای نتایج موفقیت آمیز توصیه می شود. این روش شامل خطراتی است، به ویژه مربوط به شرایط ژنومی است که قبل از پیوند به بیماران ارائه می شود و همچنین نگرانی های مربوط به باروری وجود دارد.

ژن درمانی چیست؟

ژن درمانی یک رویکرد درمانی جدید و هیجان انگیز است که از نظر تئوری می تواند درمان قطعی را به طور بالقوه برای همه بیماران فراهم کند. ژن درمانی مشکل را در ریشه آن، یعنی ژن معیوب موجود در ترکیب ژنتیکی بیماران، برطرف می کند و منجر به ارائه کپی هایی از نسخه سالم ژن و یا فعال کردن مسیرهای ژنتیکی جایگزین می شود، که منجر به تولید سطوح بالاتری از انواع دیگر هموگلوبین از جمله هموگلوبین جنینی (HbF) و در نتیجه گلبول های قرمز سالم می گردد. به این ترتیب، بیماران می توانند مستقل از انتقال خون شوند، یا حداقل، نیاز به انتقال خون به طور چشمگیری کاهش یابد.

ژن درمانی چگونه کار می کند؟

اکثر درمان های ژن درمانی چه تایید شده و چه در حال توسعه، از یک الگو پیروی می کنند. به طور کلی، هنگامی که بیمار از سلامت عمومی خوبی برخوردار است تا تحت درمان قرار گیرد، سلول های بنیادی پیش ساز خون ساز (خون ساز) بسیج می شوند (جمع آوری می شوند) و مقداری از آنها از طریق رگ های بیمار برداشت می شوند (گرفته می شود). این سلول های بنیادی پیش ساز، سلول هایی هستند که در داخل مغز استخوان یافت می شوند و گلبول های قرمز را تولید می کنند. پس از آن، آنها به یک مرکز تخصصی آزمایشگاهی مرکزی فرستاده می شوند و در آنجا تحت مداخله ژنتیکی (ویرایش) قرار می گیرند و سپس محصول نهایی دارویی حاوی سلول های ویرایش شده به یک مرکز پیوند همکار ارسال می شود. بیمار تحت شیمی درمانی یا درمان شرطی سازی قرار می گیرد تا سلول های بنیادی «ناسالم» را کاهش دهد و فضایی در مغز استخوان برای رشد سلول های جدید ایجاد کند. سلول های بنیادی جدید درمان شده مانند انتقال خون به صورت داخل وریدی به بیمار تزریق می شوند. در روزهای بعد، این سلول ها تکثیر می شوند و مغز استخوان را با سلول های ویرایش شده که اکنون گلبول های قرمز طبیعی تولید می کنند، پر می کنند.

