

ها نتيگتون (Huntington)



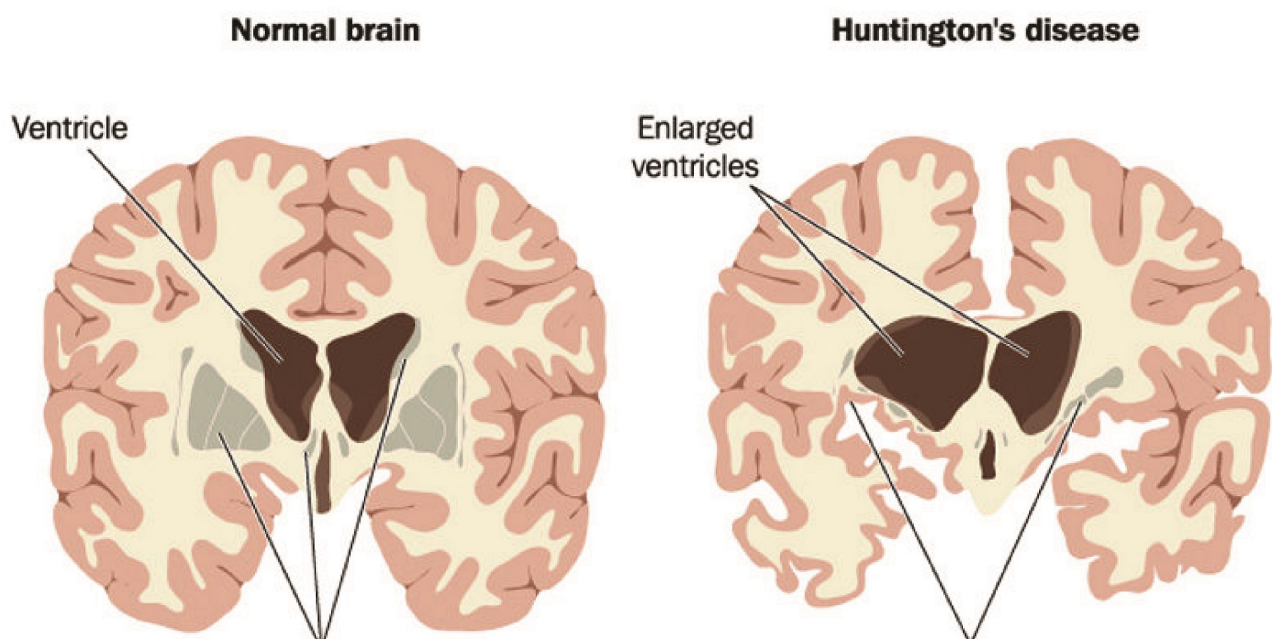
ها نتيگتون نوعی ناهنجاری مغز و سیستم عصبی می باشد که توسط جرج هانتینگتون در سال 1872 شناسایی شد. در این بیماری سلول های عصبی مغز دچار آسیب شده و در نتیجه فرد دچار اختلال در رفتار و حرکات می شود. از نشانه های این بیماری بروز حرکات غیرارادی پیش رونده است که کره (Chorea در لاتین به معنی رقص است) نام دارد.

این بیماری دارای نفوذ ناقص می باشد و به صورت اتوزومال غالب به ارث می رسد. یعنی پدر یا مادر بیمار با احتمال 50 % بیماری را به فرزندان خود منتقل می کنند. همچنین این بیماری حالت تشدید و پیش اندازی ژنتیکی ([Anticipation](#)) دارد و در نسل های بعدی در سن کمتر و با شدت بیشتر بروز می کند.

شیوع این بیماری در اکثر نقاط جهان 1 در هر 10000 نفر است. احتمال ابتلا در زن و مرد به نسبت مساوی است و بیشتر در سنین میانسالی (40-50 سالگی) علائم آن بروز می کند. افراد مبتلا معمولاً 15 تا 20 سال بعد از شروع اولین علائم عمر می کنند. در موارد نادر علائم این بیماری زیر 20 سالگی بروز می کند که به آن هانتینگتون نوجوانی گفته می شود.

علائم

از مهمترین علائم این بیماری حرکات غیر ارادی (کره)، افسردگی، مشکل در بلع غذا و کاهش وزن، مشکل در حرکات چشم، سفتی ماهیچه ها، انقباض غیر ارادی و مداوم عضلات (دیستونی)، اختلال در راه رفتن و تعادل بدن، حرکات تند و سریع، مشکلات ذهنی و فراموشی می باشد.



ژن

ژن مرتبط با این بیماری، [ژن HTT](#)، بر روی کروموزوم 4 قرار دارد و پروتئین هانتینگتین را کد می کند. اگرچه نقش دقیق این پروتئین تاکنون مشخص نشده است اما نقش مهمی در عملکرد سلول های مغزی ایفا می کند.

در اگزون 1 ژن HTT توالی CAG به طور نرمال بین 10 تا 27 بار تکرار می شود. افزایش تعداد تکرارها باعث تولید پروتئینی با طول بلند تر از حالت طبیعی می شود. سپس این پروتئین به قطعات کوتاه و سمی شکسته می شود که تجمع این قطعات در نورون های مغزی مانع فعالیت طبیعی آن ها و باعث مرگ نورون ها و کوچک شدن مغز می شود.

افراد با تعداد تکرار CAG بین 27 تا 35، مستعد این بیماری هستند. با وجود این که این افراد سالم هستند. اما برخی موارد در نسل بعدی خود با افزایش تعداد تکرارها در فرایند گامت زایی، فرزند مبتلا به هانتینگتون خواهند داشت.

افراد با تعداد تکرار 36 تا 39 اگرچه در معرض ابتلا به هانتینگتون می باشند اما ممکن است علائم بیماری را نشان ندهند.

اگر تعداد تکرارها بیش از 40 باشد نفوذ بیماری کامل است در نتیجه فرد مبتلا به هانتینگتون است. این تعداد تکرارها می تواند به 120 هم برسد. قابل ذکر است بین تعداد تکرارها و سن شروع بیماری ارتباط مستقیم وجود دارد.

تشخیص

تشخیص بیماری هانتینگتون با بررسی سابقه خانوادگی، آزمایش نورولوژیکی، آزمایش فیزیولوژیکی و آزمایش ژنتیکی صورت می گیرد. آزمایش ژنتیکی با بررسی و مشخص کردن تعداد تکرار های CAG در ژن HTT صورت می گیرد. در افراد باردار این آزمایش را حدوداً در هفته 11 بارداری بر روی جنین انجام می دهند.

روش IVF برای بیماران هانتینگتون

روش IVF (In vitro fertilization) یا همان لقاح آزمایشگاهی برای خانواده هایی با سابقه خانوادگی این بیماری برای داشتن فرزند سالم انجام می شود. تاکنون روش درمانی برای این بیماری مشخص نشده است. با این حال درمان های دارویی تا حدی می تواند علائم این بیماری را کاهش دهد. قابل ذکر است محققان در تلاشند با ژن درمانی بتوانند درمانی برای این بیماران پیدا کنند.

تهیه و ترجمه توسط : فرزانه سلیمی ([آزمایشگاه ژنتیک پزشکی زنوم اصفهان](#) - PND)