

**Основы генной терапии.
Лечение врожденных
иммунологических заболеваний
– препарат *Strimvelis***

Стукалова Антонина

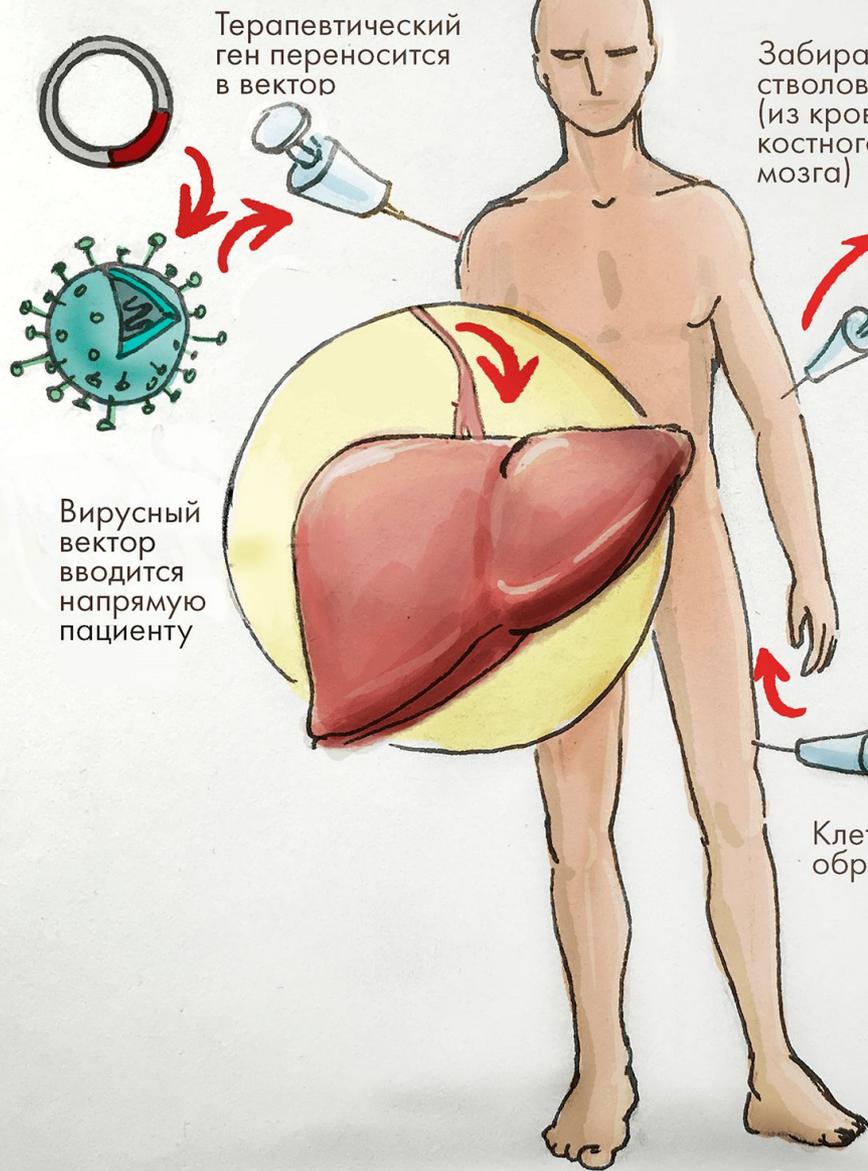
гр.03011732

ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ

-медицинское вмешательство, основанное на модификации генетического материала живых клеток. Клетки могут быть модифицированы *ex vivo* для последующего введения человеку или изменены *in vivo* непосредственно в организме.



Клеточная модификация IN VIVO



Клеточная модификация EX VIVO

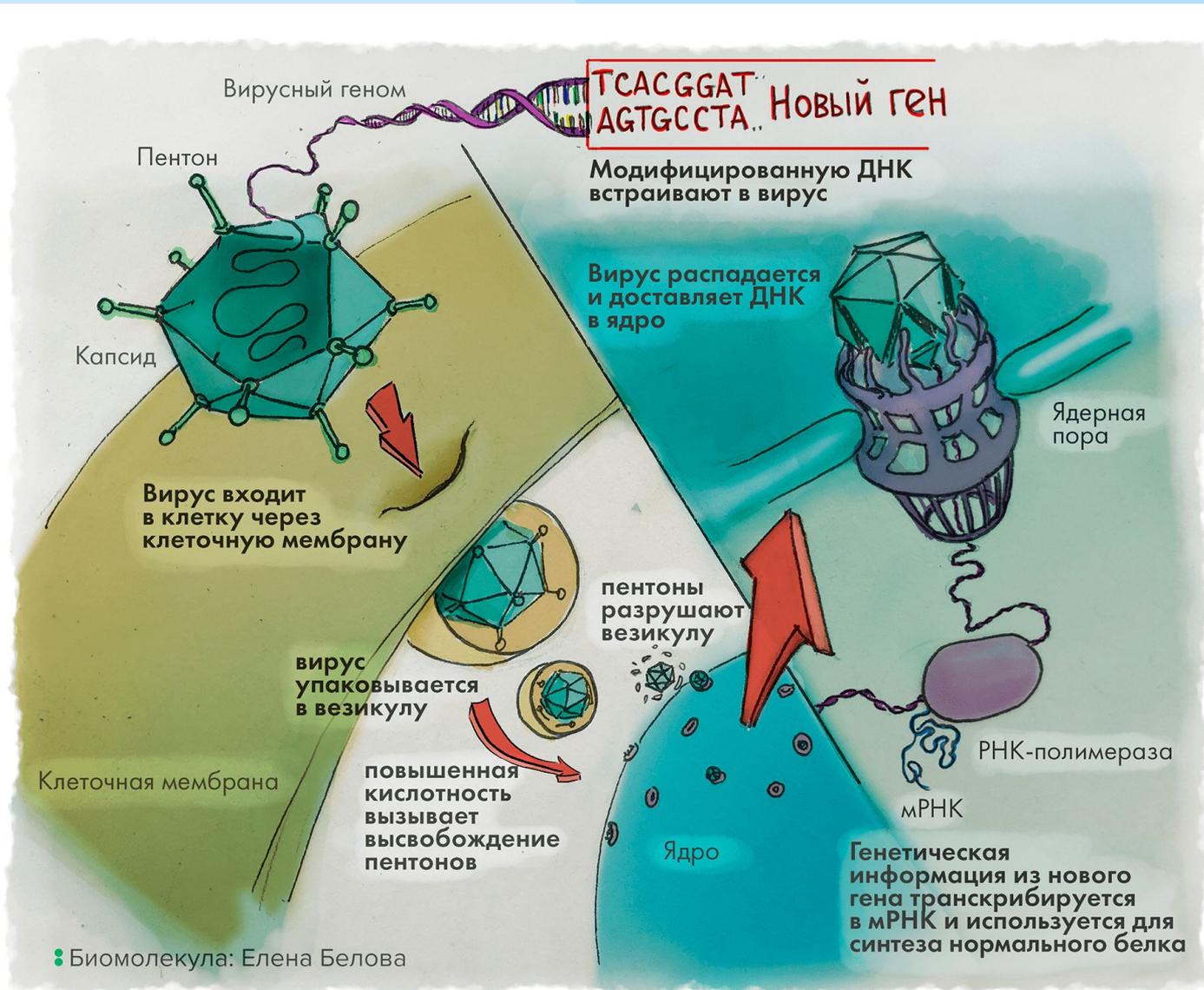


Генная терапия на данный момент заключается главным образом в переносе определенных генов в соматические клетки человека, поскольку изменение генома клеток зародышевой линии в терапевтических или иных целях запрещено в большинстве имеющих соответствующие технологии стран. Поэтому изменения генетической информации при таком лечении не передаются по наследству и затрагивают в основном только определенные клетки-мишени в организме.

У этого правила есть одно очень известное исключение — эксперимент китайского ученого Хэ Цзянькуй и рождение двух генно-модифицированных девочек, известных под псевдонимами Лулу и Нана.



Векторы — носители для доставки генов



Лечение врожденных иммунологических заболеваний (препарат *Strimvelis*)

Strimvelis - лекарство, используемое для лечения тяжелого комбинированного иммунодефицита, вызванного дефицитом аденозиндезаминазы (ADA-SCID).

Данный препарат является фракцией аутологичных клеток, обогащенная CD34+, которая содержит клетки CD34+, трансдуцированные ретровирусным вектором, кодирующим последовательность ДНК ADA человека.

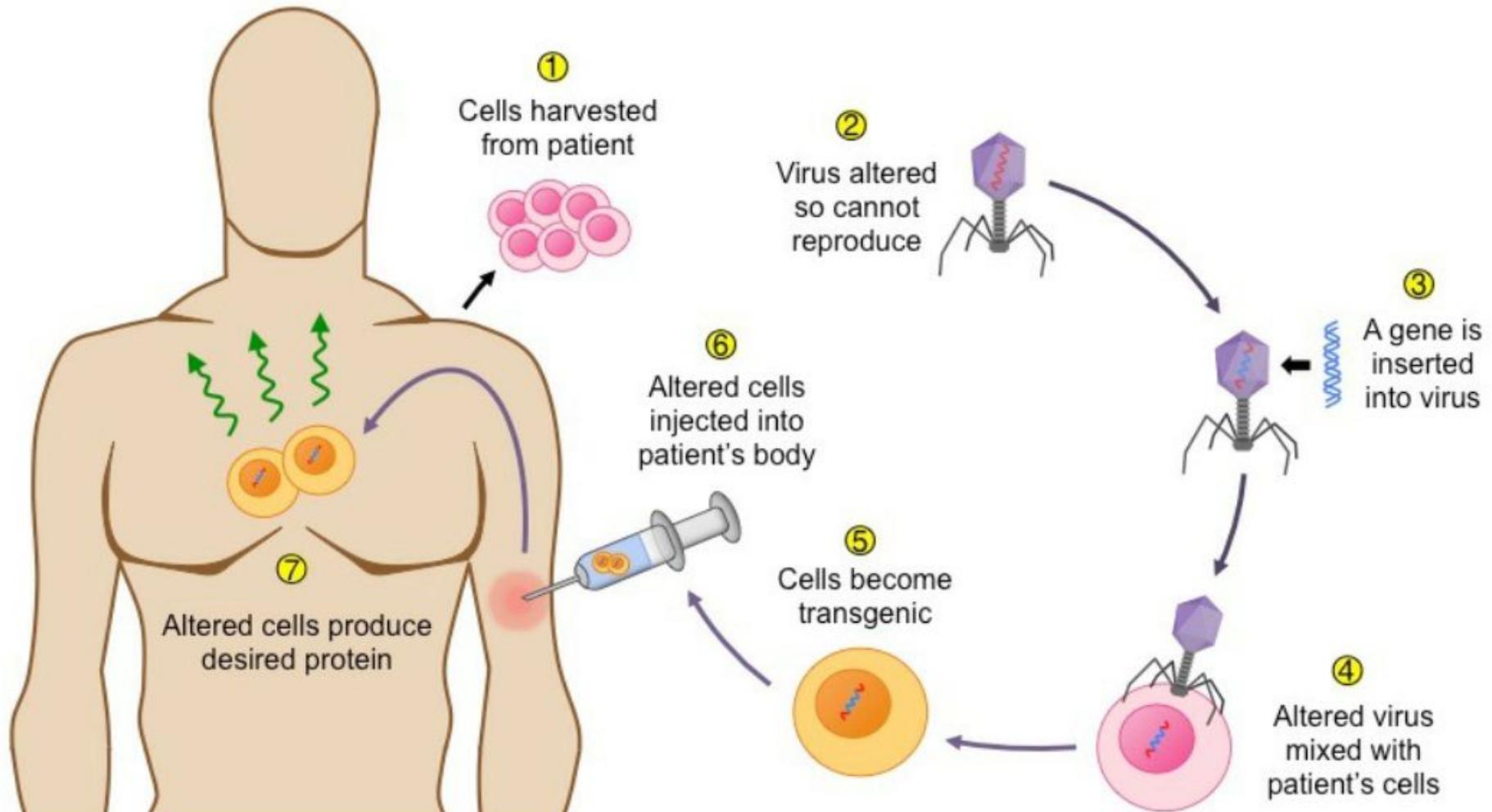
Дефицит аденозиндезаминазы (ADA)

— наиболее распространенный типа тяжелого комбинированного иммунодефицита.

При такой болезни организм пациентов вырабатывает недостаточно фермента ADA, который важен для формирования здоровых и функциональных лимфоцитов. В результате нормальная пролиферация этих иммунных клеток нарушается, что приводит к патологическим изменениям, иммунодефициту и заражению опасными для жизни оппортунистическими инфекциями.

Такая форма иммунодефицита очень опасна и без лечения дети с этой врожденной патологией умирают, как правило, в первый год жизни.

Вариант генной терапии препарата Strimvelis – ex vivo



Средняя продолжительность наблюдения при применении данного препарата составила 6,9 года (от 2,3 до 13,4 года), в течение которого выжили 100 % пациентов.

Применение Strimvelis приводило к восстановлению иммунитета: уменьшалась степень инфицирования, увеличивалась продукция иммуноглобулинов, 58 % испытуемых прекращали внутривенное введение иммуноглобулина, появлялся гуморальный ответ на вакцинацию, нормализовались популяция Т-клеток (CD3+ , CD4+ и CD8+ клеток) и тимопоэз с устойчивой способностью к пролиферации Т-клеток.

Побочные эффекты

Пятнадцать пациентов сообщили о 39 серьезных нежелательных реакциях (СНР), среди которых были пневмония, инфекции мочевыводящих путей, гастроэнтерит.

Наиболее частым побочным эффектом является пирексия (лихорадка).

Серьезные побочные эффекты могут включать процессы, связанные с аутоиммунитетом : гемолитическая или апластическая анемия, тромбоцитопения, гепатит, синдром Гийена-Барре.

Экономическая сторона

Цена лечения была установлена в размере 594 000 евро, что вдвое превышает годовую стоимость инъекций заместительной ферментной терапии.

Терапия АДА требует еженедельных инъекций и стоит около 4,25 млн долларов США на одного пациента в течение десяти лет.

