

Génová terapia

Génová terapia sa všeobecne definuje ako dodanie alebo manipulácia s genetickým materiálom, s cieľom liečiť alebo predchádzať ochoreniam.

Existujú 4 prístupy génovej terapie, pri ktorých môžeme nahradiť gén, pridať gén, inaktivovať gén, ktorý je príčinou ochorenia, alebo cielene ho zmeniť.



Náhrada génu

Nahradíme nefunkčný gén zdravým génom



Pridanie génu

Zavedenie nového alebo modifikovaného génu do tela



Inhibícia génu

Inaktivovanie génu, ktorý je príčinou ochorenia



Úprava génu

Realizovaná cieľená zmena v sekvenciách génu

Jedným z ochorení, kde nahradením poškodeného génu funkčným génom vieme ovplyvniť priebeh ochorenia, je spinálna muskulárna atrofia.

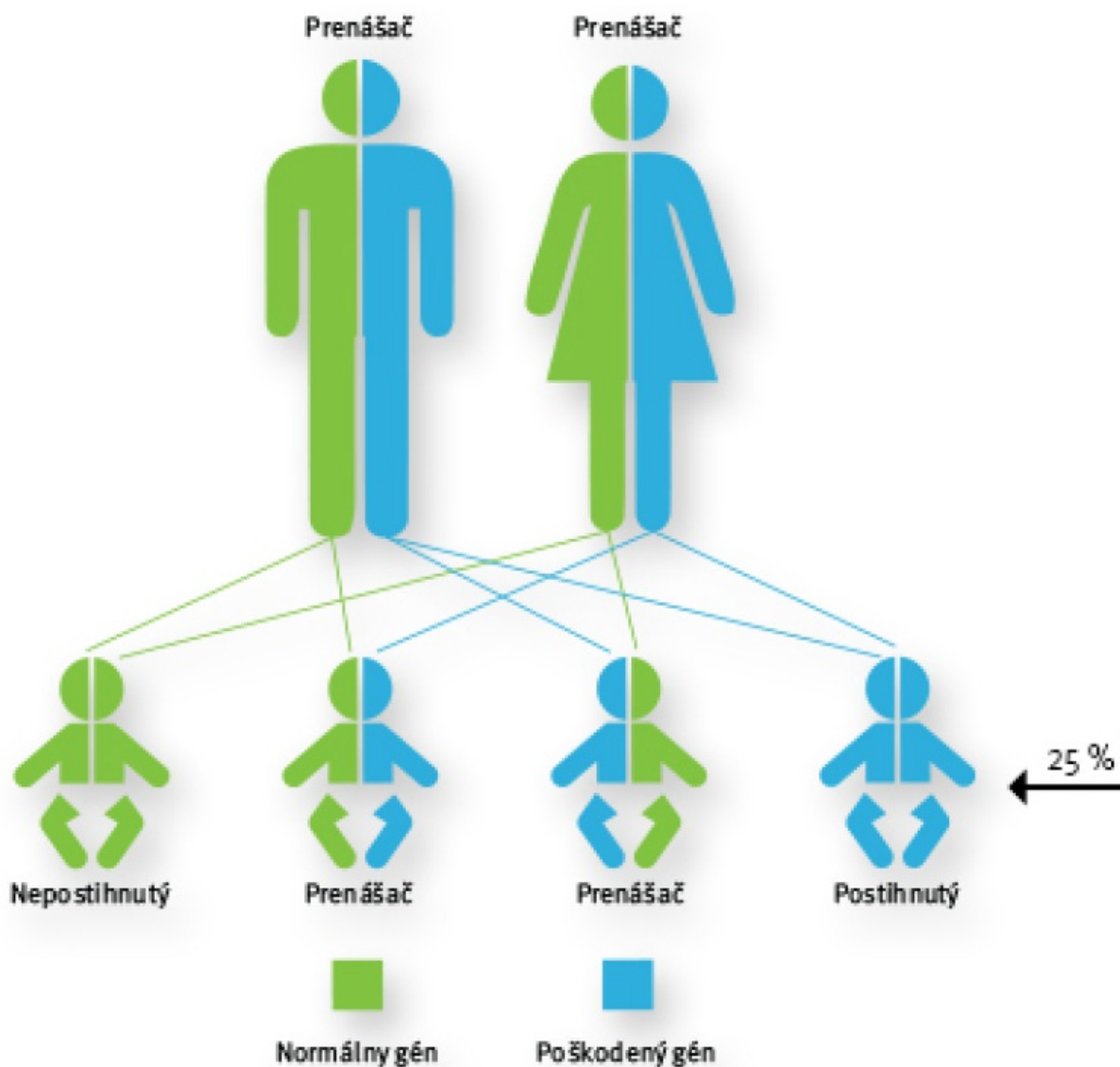
Spinálna muskulárna atrofia (SMA) je autozomálne recesívne dedičné ochorenie, ktoré je charakterizované progresívnou degeneráciou motoneurónov a v tejto skupine dedičných ochorení patrí medzi najčastejšie a často smrteľné. Klinicky sa ochorenie prejavuje rastúcou progresívnou slabosťou a atrofizáciou priečne pruhovaného svalstva. Približne 1 z 54 ľudí je nositeľom tejto genetickej mutácie. SMA postihuje približne jedno z 10 000 živonarodených detí a je najčastejšou príčinou smrti u dojčiat zo všetkých genetických ochorení. V Európe sa ročne narodí 550 až 600 detí s touto diagnózou.

Pri recesívnej dedičnosti musí pacient zdediť 2 zmenené kópie určitého génu (t.j. od každého z rodičov dostane po jednej zmenenej kópii génu) na to, aby sa choroba prejavila. Ak človek zdedí len jeden zmutovaný gén a druhý je normálny, bude len zdravým prenášačom, pretože normálny gén funkčne kompenzuje mutovaný gén.



Ak sú obaja rodičia prenášačmi mutácie v rovnakom géne, môžu svojmu dieťaťu odovzdať buď normálny alebo mutovaný gén. K prenosu dochádza úplne náhodne.

Každé dieťa, ktorého obaja rodičia sú prenášačmi mutácie v rovnakom géne, má riziko 25%, že mutáciu zdedí od oboch rodičov a choroba sa prejaví. U 75% sa ochorenie neprejaví a to buď preto, že zdedia len jednu kópiu mutovaného génu (50%) a sú zdraví prenášači, alebo zdedia normálne kópie génu a nie sú ani prenášačmi mutácie do ďalších generácií.



Ako sa dedia recesívne podmienené choroby

Príčinou spinálnej svalovej atrofie je mutácia génu, ktorý nazývame SMN 1 gén (survival of motor neuron). U zdravých ľudí sa podľa zapísaných informácií v tomto géne tvorí proteín, ktorý zohráva zásadnú úlohu v prežívaní motoneurónov. Ak je tento gén mutovaný, pacienti nemajú alebo majú veľmi málo potrebného proteínu a dochádza k degenerácii motoneurónov.

Na základe veku, kedy sa ochorenie prejaví, závažnosti klinických príznakov, rýchlosti progresie ochorenia a prognózy, rozlišujeme niekoľko subtypov SMA:

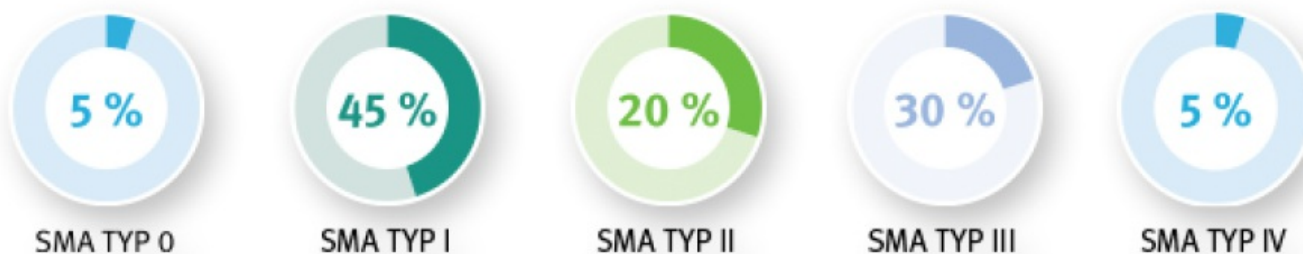
- SMA I sa manifestuje do 6. mesiaca života a prežívanie bez liečby je maximálne do 2 rokov veku dieťaťa.
- SMA II sa prejaví od 6. do 18. mesiaca veku a prežívanie je v rozsahu od 2 rokov až po rannú mladosť.
- SMA III sa môže prejavíť od 3 rokov do rannej mladosti a SMA IV väčšinou v 4. dekáde života. Oba typy SMA nemajú vplyv na dĺžku života človeka, avšak dramaticky znižujú jeho kvalitu.

Stupeň závažnosti postihnutia a rýchlosť progresie sa pri jednotlivých podtypoch líši, ale vo všeobecnosti k najzávažnejším symptómom patrí:

- znížený svalový tonus-hypotónia
- svalová slabosť priečne pruhovaného svalstva

- atrofia svalov
- areflexia
- záškľby
- problémy s dýchaním a prehítaním
- zmeny tvaru končatín, chrbtice a hrudníka v dôsledku slabosti svalov
- neschopnosť sedu a chôdze (podľa typu SMA).

Mentálne postihnutie nepatrí k príznakom tohto ochorenia.



Percentuálny výskyt typov spinálnej muskulárnej atrofie

Spinálnu svalovú atrofiu diagnostikuje lekár väčšinou až na základe klinických príznakov. Je dôležité, aby sa liečba SMA začala čo najskôr a predišlo sa tak nezvratnej strate motoneurónov. Čím skôr sa liečba začne, tým je úspešnejšia. K včasnej diagnostike by mohlo významne prispieť zavedenie novorodeneckého skríningu a zahájenie liečby ešte v presymptomatickom období.

Source URL: <https://www.novartis.com/sk-sk/o-nas/terapeuticke-oblasti/genova-terapia>

List of links present in page

- <https://www.novartis.com/sk-sk/sk-sk/o-nas/terapeuticke-oblasti/genova-terapia>
- <https://www.novartis.com/sk-sk/sk-sk/news/spinalnu-muskularnu-atrofiu-moze-odhalit-novorodenecky-skrining>