Rozwój nowoczesnych terapii lekowych szansą na leczenie dotychczas nieuleczalnych chorób – terapie genowe w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)

W ciągu ostatnich 10 lat możemy zauważyć dynamiczny rozwój nowoczesnych terapii leczenia chorób, które do niedawna uznawane były za nieuleczalne. Badania kliniczne nowoczesnych form leków, a następnie wprowadzenie ich do powszechnego użytku daje wielu pacjentom oraz ich rodzinom ogromną nadzieję na uratowanie życia, zdrowia bądź poprawę jakości życia.

Przykładem takich nowoczesnych terapii są terapie genowe stosowane od niedawna np. w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA*),* które zaliczane jest do rzadkich chorób nerwowo-mięśniowych, uwarunkowanych genetycznie. Z powodu wady genetycznej stopniowo obumierają neurony w rdzeniu kręgowym odpowiadające za pracę mięśni. Brak impulsów nerwowych sprawia, że mięśnie szkieletowe nie są pobudzane, słabną i stopniowo zanikają, co może prowadzić do częściowego albo całkowitego paraliżu oraz niewydolności oddechowej. W ponad 70% przypadków pierwsze objawy SMA pojawiają się w okresie niemowlęctwa albo wczesnym dzieciństwie. Przed wprowadzeniem leczenia farmakologicznego oraz nowoczesnych metod wspomagania oddechu, SMA był najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci dzieci do drugiego roku życia. Szacuje się, że obecnie w Polsce żyje około 1000 chorych na SMA, a co roku rodzi się około 45–55 dzieci, u których w pewnym momencie życia pojawi się rdzeniowy zanik mięśni; 30–40 z nich będzie miało ostrą postać SMA.

Dzięki ogromnej pracy naukowców udało się wynaleźć lek, który w badaniach klinicznych wykazał znaczącą skuteczność w leczeniu tej choroby. Substancja czynna o skomplikowanej nazwie Onasemnogen abeparwowek wykazała szybkie działanie lecznicze poprzez znaczne podniesienie poziomu brakującego białka SMN. Działanie to obserwowane jest u chorych w krótkim czasie od podania leku. Jak wykazały badania, wzrost białka jest tak znaczący, że jego poziom jest porównywalny z poziomem u osoby zdrowej. Dodatkową zaletą jest to, że lek ten stosuje się jednorazowo.

Terapia genowa polega na wprowadzeniu materiału genetycznego do komórki, co docelowo ma pozwolić na skompensowanie działania niefunkcjonalnego genu. Oznacza to, że jeżeli uszkodzony gen nie jest w stanie wywołać produkcji działającego białka, wówczas wprowadzana jest prawidłowa kopia genu, która przejmuje jego funkcje i na jej podstawie produkowane jest w pełni sprawne białko. Należy mieć na uwadze, że terapia genowa nie zmienia istniejącego kodu genetycznego człowieka ani nie likwiduje wady genetycznej leżącej u podłoża SMA.

Wprowadzenie tego leku – zwanego najdroższym lekiem świata na rynek jest nadzieją dla wielu pacjentów i ich rodzin. W Polsce lek Zolgensma (nazwa handlowa leku, którego substancją czynną jest Onasemnogen abeparwowek) jest refundowany przez NFZ od 1 września 2022 roku do leczenia dzieci w wieku do 6 miesięcy, u których zdiagnozowano SMA w badaniach przesiewowych i które nie

otrzymywały wcześniej innych leków na SMA. Producent pracuje nad postacią leku, którą będzie można podać także starszym pacjentom.

Więcej szczegółów na temat rdzeniowego zaniku mięśni oraz metod leczenia można znaleźć na stronie Fundacji SMA https://www.fsma.pl/

Referencje:

- https://genetyka.bio/terapia-genowa-gdzie-jestesmy-dokad-zmierzamy/ (opracowanie dr M. Dąbrowskiego)
- https://www.fsma.pl/rdzeniowy-zanik-miesni/

Autor: Magdalena Jabłońska- Starszy specjalista ds. badań klinicznych

Poprzedni Strona
Następny Strona