



TERAPIA GENICĂ, ÎNTRE SPERANȚĂ ȘI REALITATE

Prof. Alina CIOBANU, Școala Gimnazială "Profesor Nicolae Simache", Ploiești

Prolog



Ingenieria genetică și descoperirile din ultimii ani ne-au redat speranța într-o viață mai lungă și mai sănătoasă.

Până nu demult, doar visam la posibilitatea unei vieți, fără boli și fără medicamente.

Este și acum un vis, dar cu șanse mari de realizare.

Cum ar putea terapia genică să ne ajute?

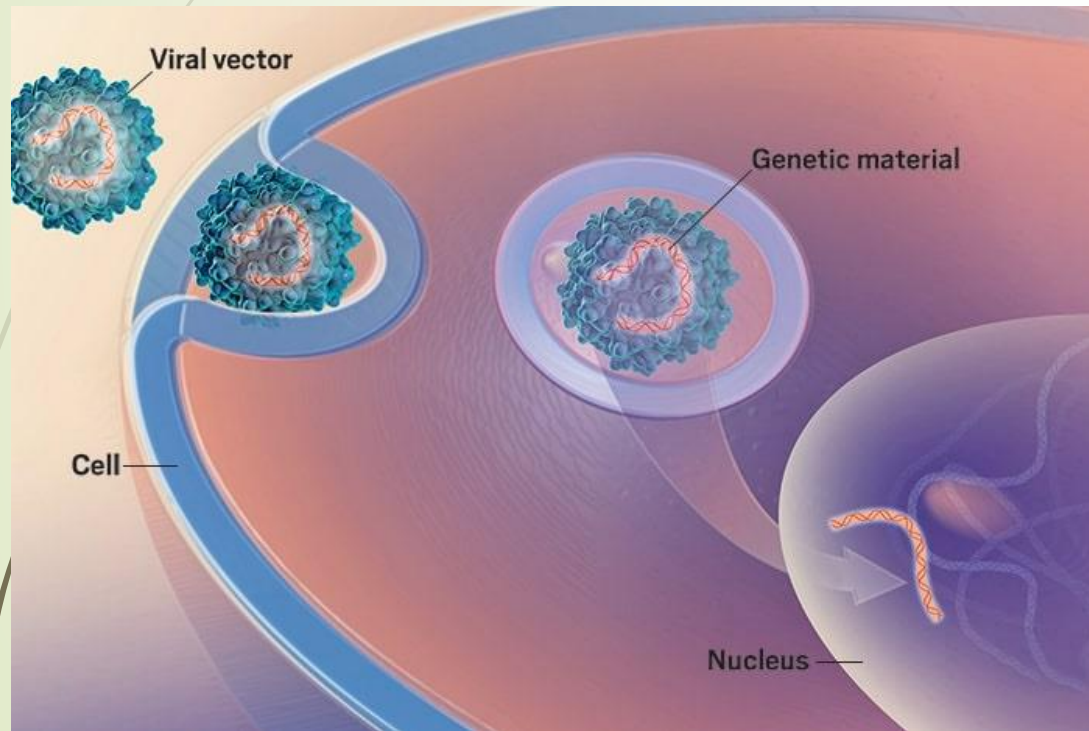


<https://youtu.be/xFaPgV0ZvJ4>

Definiții și scurtă prezentare

Terapiile genice cuprind o gamă de intervenții asupra genomului uman, fie prin înlocuirea unei gene patologice cu o copie normală a genei respective, fie prin inactivarea unei gene care nu funcționează corect sau prin introducerea unei gene modificate în celulele pacientului.

Într-un fel, prin terapii genice înțelegem terapiile de înlocuire, “gene replacement therapy”. Deci, rolul central în această terapie îl ocupă gena produsă în laborator, introdusă într-un vector pentru a fi transportată în nucleu, putând rămâne ca atare sau se poate integra în genom, iar celula va sintetiza proteina necesară organismului.



Carta albă a terapiilor genice



În România, a fost lansată "**Carta albă a terapiilor genice**", de către Centrul pentru Inovație în Medicină (InoMed), un document prin care Inomed își propune setarea agendei publice din România pentru adoptarea inovațiilor precum terapiile genice, care pot aduce beneficiu pacienților români.

DIFERENȚE DINTRE TERAPIILE GENICE ȘI CELE CONVENȚIONALE



TERAPII GENICE

TERAPII CONVENȚIONALE

Tipul de molecule utilizate

Utilizează ADN, ARN sau celule pentru a reprograma organismul astfel încât să se lupte direct cu boala

Utilizează fie molecule mici, fie proteine pentru a întrerupe procesele asociate bolilor

Administrare

Se administrează o singură dată, într-o doză unică, nu reprezintă un tratament care se administrează cu o anumită frecvență

Necesită repetarea dozelor

Acces la tratament

Sunt cele mai scumpe terapii de pe piață la momentul actual impunând regândirea căilor de acces la nivelul sistemelor de sănătate

Accesul la aceste terapii nu este la fel de greu de obținut ca în cazul terapiilor genice, prețul fiind mai scăzut

Potențial curativ

Se adresează mai ales bolilor rare sau bolilor foarte grave pentru care nu există opțiuni terapeutice curative

Rolul acestor terapii este de a ameliora simptomele și semnele diverselor afecțiuni

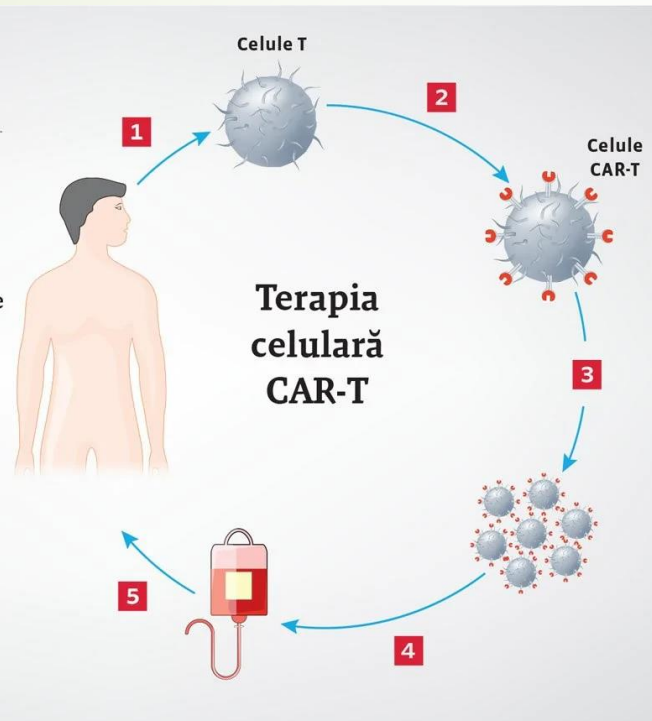
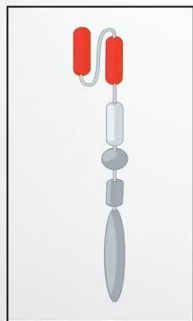


Aplicațiile terapiei genice la bolile neereditare

Mecanismul de dezvoltare al terapiei genice celulare CAR-T

- 1 Colectarea unei probe de sânge – celule T
- 2 Izolarea și reprogramarea celulelor T – celule CAR-T
- 3 Multiplicarea
- 4 Introducerea celulelor CAR-T în fluxul sanguin
- 5 Celulele CAR-T identifică și atacă celulele canceroase

Receptor antigen himeric (CAR – Chimeric Antigen Receptor)



Se au în vedere cancerul și SIDA în momentul actual, dar se urmărește extinderea spectrului. Nu se urmărește vindecarea celulelor bolnave, ci distrugerea lor fără însă a afecta celulele sănătoase, imposibil de realizat prin chimioterapia clasică.

Acest lucru ar putea fi realizat prin trei tehnici speciale :

-modificarea (prin tehnici genetice) a celulelor pacientului (de exemplu, a limfocitelor) pentru ca ele să distrugă celulele bolnave (celulele tumorale, ca exemplu), stimulându-le să producă substanțe toxice pentru aceste celule;

-introducerea, în mod specific, în celulele bolnave a unei gene care, atunci când va fi "citită", va conduce la sinteza unui produs toxic, care va determina moartea acestora;

- introducerea unei gene care să fie capabilă să stimuleze mijloace de apărare imunitare a bolnavului (lipsa acestora a determinat apariția și dezvoltarea tumorii).

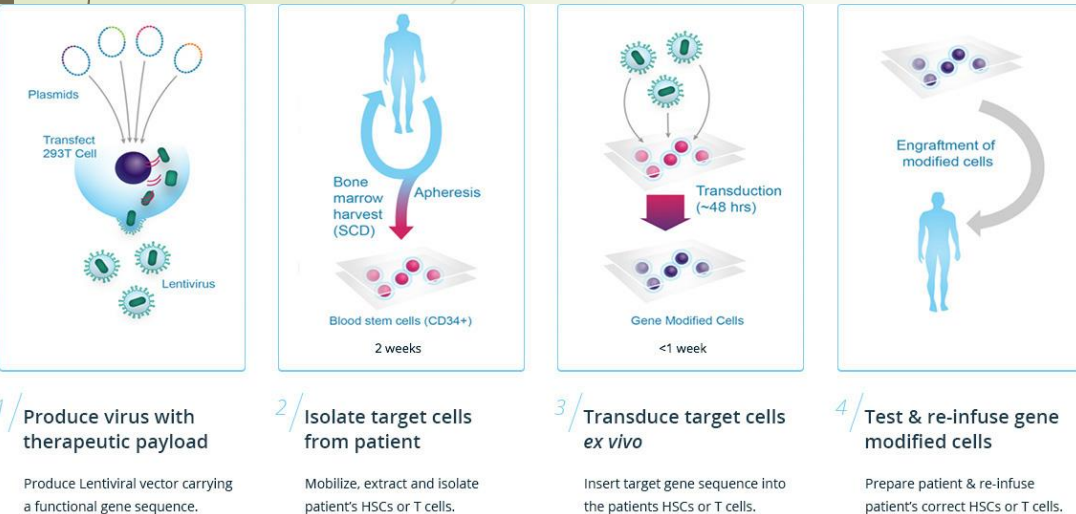
Tehnici de lucru

Actual, sunt în curs de adoptare tehnici care propun două strategii diferite de realizare:

a) **Tehnica in vitro** – constă în recoltarea de celule de la pacient (de exemplu, limfocite – ca în cazul unei recoltări de sânge pentru analize) și introducerea în aceste celule a genelor bune prin: transfecție sau prin intermediul unui virus.

Apoi, celulele care posedă acum gena sănătoasă sunt introduse printr-o injecție intravenoasă în sângele pacientului. Tehnica va fi aplicată doar în cazul unor defecte genetice care se manifestă în sânge sau sunt localizate în celule care vor fi irigate de sânge.

b) **Tehnica in vivo** constă, de regulă, în asocierea unei gene bune cu un vector (virus, de exemplu) care va servi ca mijloc de transport la locul unde este necesară. Pentru că virusul ar trebui să acceadă la toate celulele care necesită corecție și să pătrundă în ele, tehnica întâmpină greutăți, fiind mai mult teoretică, deocamdată.

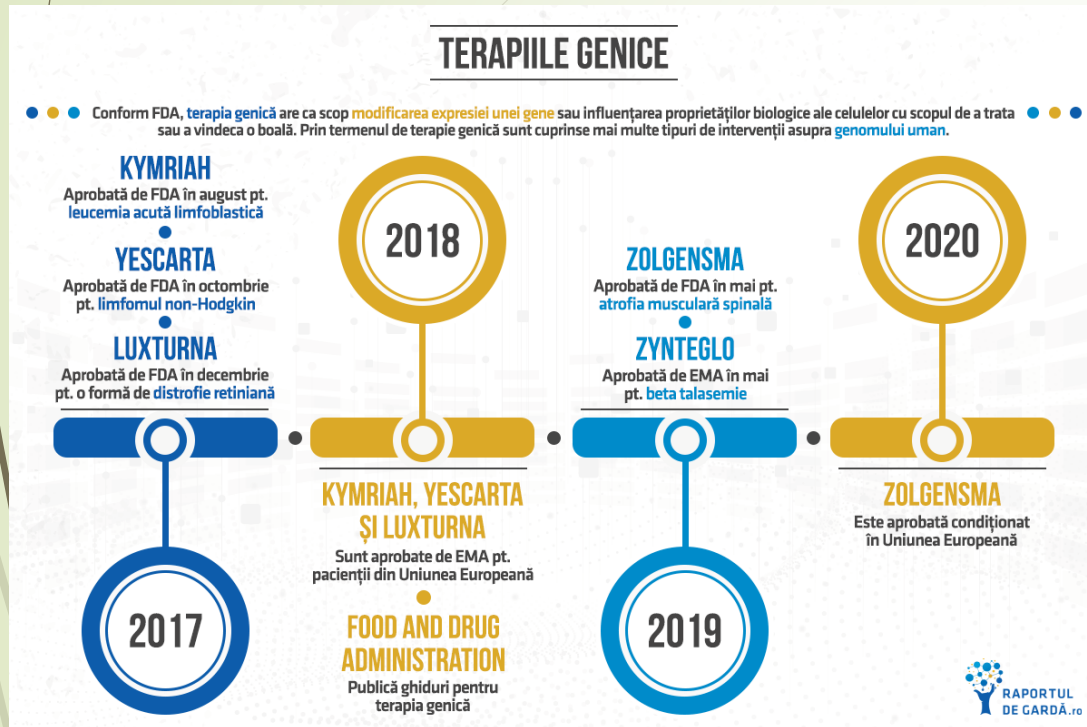


Boli care ar putea fi tratate prin terapii genice



1. **Cancerul pulmonar** – o alternativă pentru pacienții cu cancer pulmonar identificat târziu.
2. **Cancerul cervical** – cauzate de papilomavirusul uman (HPV) în proporție de 70%, pentru persoanele infectate neexistând momentan un tratament care să elimine infecția.
3. **Leucemia acută limfoblastică tip B** – apare, în special la copii, când măduva osoasă produce prea multe limfocite B imature – celule imune albe, cunoscute ca celule N.
4. **Siclemia** – anemia cu celule în seceră – o boală genetică moștenită, în care pacientul dezvoltă globule roșii cu forme neobișnuite, uneori asemănătoare unei seceri.
5. **Retinita pigmentară** – boală genetică care provoacă distrugerea celulelor din retină, provocând în multe cazuri la pierderea vederii periferice și la dificultăți de vedere pe timpul nopții.
6. **Boala Alzheimer** este una dintre cele mai răspândite boli neurodegenerative de pe planetă, care nu beneficiază de un tratament adecvat, poate și pentru că nu sunt confirmate încă acele cauze exacte ale bolii.
7. **Boala Huntington**, în mare parte condiționată genetic, progresează pe parcursul a până la 20 de ani de la pierderea coordonării motorii la degradarea abilităților mentale prin demență.

Perspectivile terapiei genice



Deși există încă multe necunoscute și restricții, probabil că terapia genică ar putea constitui, în câțiva ani sau în câțiva zeci de ani, un progres medical revoluționar, cel puțin comparabil cu descoperirea antibioticelor sau a razelor X.

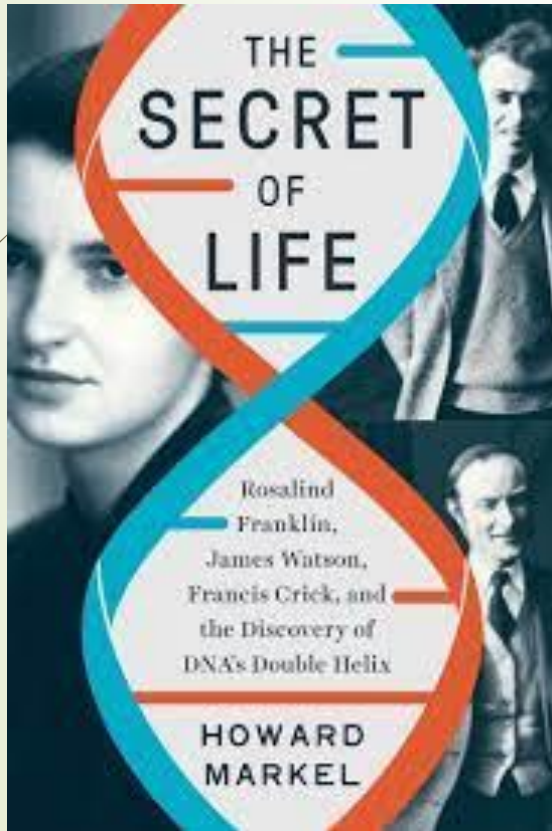
Se estimează că până în 2030 ar putea fi aprobate între 30 și 60 de terapii genice și celulare pe an.

Atât în SUA, cât și în Europa, terapiile genice și celulare însumează cel mai mare număr de studii clinice aflate în desfășurare.

La nivel global, există o creștere cu 25% a numărului de terapii genice candidate în studii de fază I-III, înregistrată în perioada 2019-2020.

Dacă se adaugă cercetările preclinice, procentul se dublează.

Epilog



” Geniul este cea mai fericită anomalie genetică.”

David Boia

**Vă mulțumesc pentru
atenție!**

