

Zespół Limfoproliferacyjny Sprzężony z Chromosomem X

## Terapia genowa i XLP

The XLP Research Trust

60 Winchester Road

Romsey, SO51 8JA

Wielka Brytania

+44 (0)1794 521077

[info@xlpresearchtrust.org](mailto:info@xlpresearchtrust.org)

[www.xlpresearchtrust.org](http://www.xlpresearchtrust.org)



Registered Charity No 1111075



**ZASTRZEŻENIE:** Powyższe informacje podano tutaj wyłącznie w celach poznawczych i nie należy ich traktować jako porady lekarskiej. Informacji tutaj przedstawionych nie należy pożytkować do stawiania diagnozy ani leczenia choroby lub zaburzeń zdrowotnych. Nie jest to substytut profesjonalnej opieki lekarskiej.

Opublikowano w kwietniu 2010



Registered Charity Number 1111075

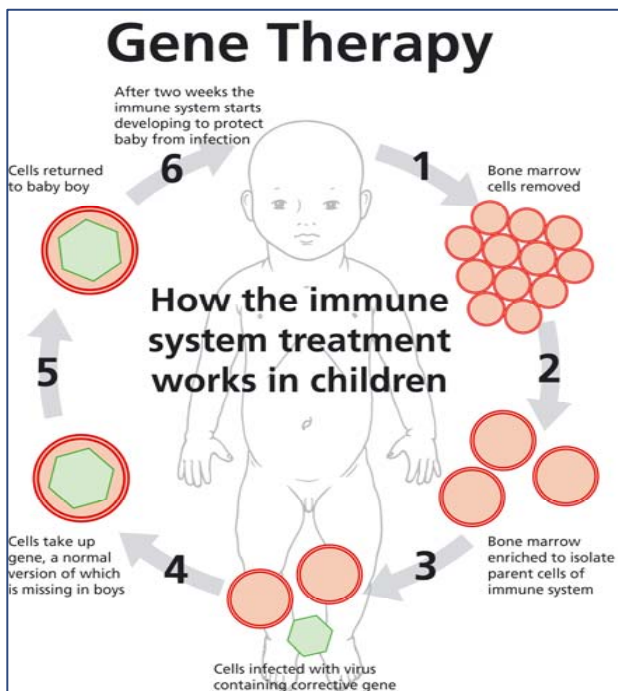
## Wprowadzenie

Terapia genowa to obecnie gorący temat. Dzięki niej możliwe się stało leczenie ogromnej ilości schorzeń oraz opracowanie leków na wiele chorób. Osiągnięto wiele sukcesów, którym towarzyszyło wiele gorzkich porażek. Celem tej ulotki jest podanie kilku informacji na temat potencjalnych korzyści, jakie ta wschodząca nauka może przynieść chorym cierpiącym na zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X (XLP).

## Zespół limfoproliferacyjny sprzężony z chromosomem X

XLP to rzadka, często prowadząca do śmierci choroba, która dotyka wyłącznie chłopców, i która ma niszczący wpływ na układ odpornościowy. Wywoływana jest przez błędną odpowiedź odpornościową na wirusa Epsteina-Barr (EBV). U zdrowych osób EBV wywołuje mononukleozę zakaźną, jednakże u osób z XLP zakażenie EBV może być przyczyną szeregu innych problemów, łącznie z objawową mononukleozą zakaźną, chłoniakiem z limfocytów B lub niewydolnym funkcjonowaniem układu odpornościowego. Wadliwy gen w XLP oznaczono jako SAP, a jest to gen konieczny do poprawnego funkcjonowania i wzrostu określonych komórek w obrębie układu odpornościowego. Obecnie jedyną kuracją na XLP jest przeszczep szpiku kostnego. Jeśli uda się znaleźć odpowiedniego dawcę, szanse sukcesu są duże, lecz pacjent i tak musi poddać się intensywnej chemioterapii i wiele wycierpieć z powodu ubocznych efektów związanych z przeszczepem. W przypadku chłopców, dla których nie można znaleźć odpowiedniego dawcy, lub których stan zdrowia przed przeszczepem jest bardzo zły, rokowania nie są dobre.

Istnieje zatem potrzeba opracowania alternatywnych, bezpieczniejszych sposobów leczenia tej choroby. Z chwilą zidentyfikowania genu SAP jako genu powodującego chorobę pojawiła się możliwość wprowadzenia poprawnej kopii genu SAP do komórek organizmu pacjenta, a taki proces nazwano „terapią genową”. W ciągu ostatnich 5 lat odnotowano pierwsze sukcesy w stosowaniu terapii genowej w leczeniu niektórych rodzajów niedoborów odporności, i pojawiła się nadzieja, że podobny sposób podejścia można zastosować do leczenia innych chorób.



## Terapia genowa

Terapia genowa polega na wprowadzeniu zdrowej kopii uszkodzonego genu do komórek pacjenta celem uzyskania efektu terapeutycznego. W takich schorzeniach, jak XLP, gdzie nieprawidłowości mają miejsce w obrębie układu odpornościowego, gen należy wprowadzić do komórek szpiku kostnego, które z kolei wytworzą komórki odpornościowe. Z pomocą tej techniki obecnie z powodzeniem leczy się szereg podobnych chorób. Najpierw pozyskuje się od pacjenta szpik kostny, po czym komórki macierzyste szpiku kostnego (HSC) oddziela się i poddaje puryfikacji. Następnie komórki te hoduje się za pomocą wirusa/wektora zawierającego gen naprawczy, w przypadku XLP jest to SAP. Po kilku dniach gen ten zostaje połączony z DNA komórek szpiku kostnego. Takie zmodyfikowane genetycznie komórki wprowadza się następnie do organizmu pacjenta, gdzie w ciągu kilku miesięcy budują sprawny układ odpornościowy.

## Zalety terapii genowej

Obecnie jedynym możliwym sposobem leczenia XLP jest przeszczep szpiku kostnego (przeszczep powszechnie przyjęto jako terapię), dzięki któremu następuje wymiana niesprawnego układu odpornościowego. Poniższa tabela przedstawia w zarysie zalety terapii genowej w stosunku do przeszczepu szpiku kostnego.

Terapia genowa	Przeszczep szpiku kostnego
Dostępny dla wszystkich	Dostępny tylko dla 70%
Naprawia istniejący układ odpornościowy	Wymienia istniejący układ odpornościowy
Ograniczone ryzyko GVHD (choroby „przeszczep przeciwko gospodarzowi”)	Wysokie ryzyko GVHD
Utrzymanie istniejącej odporności	Niska odporność przez 2 lata
Pobyty w szpitalu trwający 1 miesiąc	Pobyty w szpitalu trwający 2-3 miesiące

## To dopiero początek drogi...

Jako nauka wschodząca, terapia genowa ma szanse zrewolucjonizować wiele dziedzin medycyny, łącznie z leczeniem XLP. Jest to jednak nadal dopiero nauka wschodząca, i nawet jeśli odnotowano spektakularne sukcesy w leczeniu innych chorób genetycznych, to niestety zanotowano kilka przypadków, gdzie terapia nie tylko zawiodła, ale przyczyniła się do śmierci pacjenta.

## Wnioski

Terapia genowa niesie ze sobą prawdziwą nadzieję dla rodzin dotkniętych XLP, które nie są w stanie znaleźć odpowiednich dawców szpiku kostnego. W niedalekiej przyszłości terapia może stać się leczeniem z wyboru dla wszystkich chłopców z XLP. Jednakże od chwili opracowania bezpiecznej terapii genowej na XLP dzieli nas jeszcze kilka lat. XLP Research Trust jest zaangażowany w zbieranie funduszy, dzięki którym terapia genowa stanie się rzeczywistością.