

X'e baęlı lenfoproliferatif sendrom

Gen Terapi ve XLP

The XLP Research Trust
60 Winchester Road
Romsey, SO51 8JA
Büyük Britanya

+44 (0)1794 521077
info@xlpresearchtrust.org
www.xlpresearchtrust.org



UK Registered Charity No 1111075



Feragatname: Bu yazı tamamiyle eğitim amaçlı hazırlanmıştır, hiçbir şekilde tıbbi tavsiye olma amacı güdmemektedir. Burada sağlanan bilgiler bir sağlık probleminin ya da hastalığın tanısında veya tedavisinde kullanılmamalıdır.

Yayınlandı Nisan2009



UK Registered Charity Number 1111075

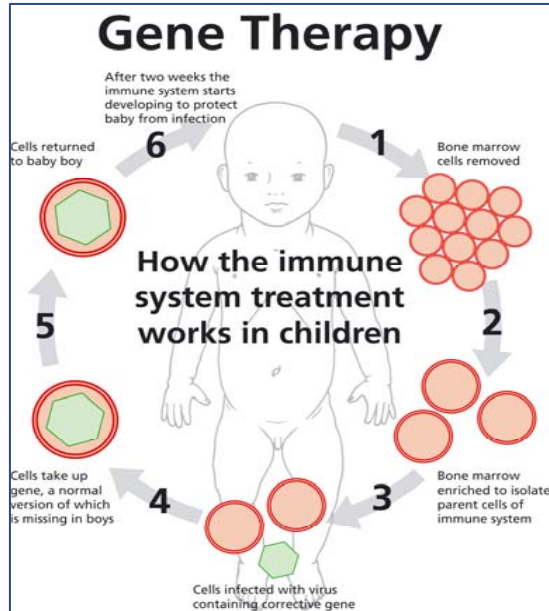
Tanıtım

Gen terapi günümüzün popüler konularından biridir. Gen terapi pek çok sayıda hastalık için yeni ve gelişmiş bir potansiyel tedavi vadetmektedir. Şimdiye değin, bazı alanlarda başarı elde edilmiş olsa da, diğer bazı alanlarda da hayal kırıklığı yaratan sonuçlarla karşılaşmıştır. Bu broşürün amacı gelişmekte olan bu bilim alanından XLP hastalarının nasıl fayda sağlayabileceğini ve bu alanın özel olarak XLP için nasıl çalışacağını açıklamaktır.

X'e bağlı Lenfoproliferatif Sendrom

XLP sadece erkekleri etkileyen ve bağışıklık sistemi üzerinde köklü zararlara sebep olabilen nadir görülen ve genellikle ölümlü sonuçlanan bir hastalıktır. Bağışıklık sisteminin Epstein-Barr virüsüne karşı normalin dışında tepki vermesiyle ilişkilendirilir. Diğer insanlarda EBV glandular fevra sebep olurken, XLPli bireylerde aşırı şiddetli glandular fevra, lenfoma ve zayıf bağışıklık fonksiyonu başta olmak üzere diğer bazı problemlere de yol açar. XLP'de hatalı olan gen SAP adlı bir proteinin yapımından sorumludur ve bu protein bağışıklık sistemindeki hücrelerin düzgün fonksiyonunu koruması ve düzgün büyümesi için gereklidir. Günümüzde XLP'nin tek çaresi kemik iliği naklidir. Kemik iliği uyuşan bir bağışıcı bulunması halinde operasyonun başarılı olması ihtimali yüksektir. Bununla birlikte hastalar yine de yoğun bir kemoterapi görürler ve naklin yan etkilerinden dolayı sıkıntı çekerler. İyi bir bağışıcı bulamayan ya da nakil işlemine gelemeyecek

durumda olanlarda ise başarılı bir tedavi ihtimali daha düşüktür. Tüm bunlardan dolayı alternatif bir tedavi yöntemine ihtiyaç duyulmaktadır. SAP'ın hastalık yapıcı gen olarak tanımlanmasının ardından, hastaların hücrelerine bu genin düzgün çalışan bir kopyasının sokulma olasılığı doğmuştur. Bu çeşit tedaviye gen terapi adı verilmektedir. Geçtiğimiz 5 yıl içerisinde çeşitli bağışıklık yetmezliği hastalıklarının tedavisinde gen terapiden olumlu sonuçlar alınmıştır ve diğer hastalıkların da bu yolla tedavi edilebileceğine dair bir umut vardır.



Gen Terapi

Gen terapi bir hastalığa sebep olan hatalı genin düzgün kopyasını hastanın hücrelerine transfer ederek, o hastalığı tedavi etmeyi amaçlar. XLP gibi, anormalliklerin bağışıklık sistemi ile ilgili olduğu hastalıklarda transfer edilecek genin kemik iliği hücrelerini hedef alması gerekir. Çünkü, kemik iliğindeki kök hücreler zamanla özelleşerek bağışıklık sistemi hücrelerini oluştururlar. Sayıca az olsa da benzer durumlar bu tekniği kullanarak başarılı bir şekilde tedavi edilmiştir. Öncelikle hastanın kemik iliği çıkartılır, ardından kemik iliği kök hücreleri seçilir ve artırılır. Daha önceden bir virüsün veya vektörün içine konulmuş olan normal, düzgün çalışan gen, XLP için SAP geni, bu seçilmiş hücrelere transfer edilir ve hücreler hücre kültürü besiyerine ekilir. Yaşamsal faaliyetlerini devam ettirmeleri için uygun koşullara sahip bu besiyerdeki hücreler bir kaç gün içerisinde vektörün içindeki sağlıklı geni kendi DNA'larına katarlar. Bu değiştirilmiş hücreler daha sonra hastaya transfer edilir ve bir kaç ay içerisinde sağlıklı bir bağışıklık sistemi oluştururlar.

Gen Terapinin Faydaları

Bugün XLP için tek çare hastanın hatalı bağışıklık sisteminin değiştirilmesi olan kemik iliği naklidir. Aşağıdaki tabloda gen terapinin kemik iliği nakline kıyasla avantajlarını görebilirsiniz.

Gen Terapi	Kemik İliği Nakli
Herkes tarafından kullanılabilir	Sadece %70 tarafından kullanılabilir
Var olan bağışıklık sistemini tamir eder	Var olan bağışıklık sistemini tamir eder
Doku uyumsuzluğu için düşük risk	Doku uyumsuzluğu için yüksek risk
Var olan bağışıklığı korur	2 yıl boyunca düşük bağışıklık
1 ay hastanede kalmayı gerektirir	2-3 ay hastanede kalmayı gerektirir

Henüz erken....

Gelişen bir bilim alanı olan gen terapi XLP tedavisi dahil olmak üzere tıbbi alanda pek çok sektörde devrim niteliği yaratabilecek bir potansiyele sahiptir. Ancak, her ne kadar bazı genetik bozukluklarda olağanüstü başarılar imza atmış olsa da, gen terapinin, başarılı olamadığı gibi hastanın ölümünde rol oynadığı durumlar da mevcuttur. Dolayısıyla gen terapinin tam olarak başarıya ulaşması için hala zamana ihtiyacımız var.

Son Söz

Gen terapi, uygun kemik iliği bağışıcısı bulamayan ve XLP'den muzdarip ailelere yakın bir gelecekte XLP'yi tedavi edebileceğine dair gerçek bir umut vadediyor. Ancak gen terapiyi tamamen güvenli bir şekilde XLP tedavisinde kullanmamız için biraz daha beklememiz gerekiyor. XLP Araştırma Vakfı, gen terapinin gerçek bir tedavi olasılığı sunması için maddi desteğini arttırma konusunda karardır.