

Перспективы лечения моногенных наследственных заболеваний на генетическом уровне

к.б.н. А.В. Дейкин
Институт биологии гена Российской академии наук

Лекция прочитана в рамках проекта genschool.ru, октябрь 2016 г.



СТРАТЕГИИ ГЕННОЙ ТЕРАПИИ

- По стадии развития организма (на уровне зиготы или взрослого человека)
- По масштабу вмешательства (модификация генома системно или на уровне отдельных клеток/тканей)
- По степени вмешательства (внесение изменений в ДНК или временная экспрессия с чужеродной матрицы)
- По объекту модификации (отдельные клетки в культуре или организм в целом (при системном или местном введении препарата))



ПЕРВЫЕ ГЕННО-ТЕРАПЕВТИЧЕСКИЕ ПРЕПАРАТЫ И ТЕКУЩИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ИСПЫТАНИЯ*

ClinicalTrials.gov

A service of the U.S. National Institutes of Health

- Gendicine (Гендицин)
- Neovasculgen (Неоваскулген)
- Glybera (Глибера)
- Eteplirsen (Этеплирсен)

АКТГ-секретирующие аденомы гипофиза 1 исследование
Абдоминальное ожирение метаболический синдром 25 исследований
Акральная лентигозная меланома 1 исследование
Острый лейкоз Эритроидные 15 исследований
Острый прерывистый Порфирия 2 исследования
Острый лейкоз неоднозначных Lineage 2 исследования
Острый лимфобластный лейкоз 87 исследований
Острый мегакариобластный лейкоз 15 исследований
Острый лейкоз монобластный 16 исследований
Острый миелобластный лейкоз с созреванием 16 исследований
Острый миелобластный лейкоз без созревания 15 исследований
Острый миелоидный лейкоз 114 исследования
Острый лейкоз миеломоноцитарным 18 исследований
Острый лимфобластный лейкоз Non 114 исследования
Острый респираторный дистресс-синдром исследования 1
Аденокарцинома исследований Приложение 10
Аденозиндезаминазой Дефицита 13 исследований
Adenosquamous PAK исследования Эндометрий 1
Adrenomyeloneuropathy 2 исследования
Взрослый Нейрональная цероида липофусциноза 7 исследований
Взрослый Т-клеточный лейкоз / лимфома 7 исследований
Агрессивный NK клеточный лейкоз 2 исследования
Альфа-1 антитрипсина 9 исследований
Альвеолярного Soft саркома 5 исследований
Болезнь Альцгеймера болезни типа 2 1 исследование
Анальный рак 7 исследований
Анапластический Astrocytoma 25 исследований
Анапластический эпендимомой 4 исследования
Анапластический крупноклеточная лимфома 8 исследований
Анапластический олигоastroцитомы 7 исследований
Анапластический Олигодендроглиомы 16 исследований
Анапластический плазмцитоме 7 исследований
Angiofollicular лимфа гиперплазия 1 исследование
Диспротеинемия 6 исследований ангиоиммунобластомной Лимфоденопатия С
Ангиоиммунобластомной Т-клеточная лимфома 6 исследований
Сонографист исследование лимфоидной гамартома 1
Афтозный стоматит 1 исследование
Апластическая анемия 7 исследований
Ароматический L-аминокислоты декарбоксилазы Дефицита 2 исследования
Аутосомно-рецессивным Hyper Синдром IgE 1 исследование
В-клеточная лимфома 73 исследования
Бактериальный менингит 1 исследование
Мышечная дистрофия Беккера 24 исследования
Лучшие исследования вителлиформная макулярная дистрофия 3
Бета-галактозидазы-1 Дефицита 1 исследование
Бета-талассемия 12 исследований
Рак 6 исследований желчном протоке
Рак 6 исследований желчные протоки
Кость рака 25 исследований
Ботулизм 1 исследование



РОЛЬ ЖИВОТНЫХ МОДЕЛЕЙ В РАЗРАБОТКЕ СТРАТЕГИИ ГЕННОЙ ТЕРАПИИ

- Объект доклинических испытаний
- Воспроизведение генетической картины и симптомов заболевания
- Скрининг перспективных лекарственных препаратов
- Модели редких, медленно прогрессирующих или летальных в раннем возрасте заболеваний
- Биоэтические принципы



ТРАНСГЕННЫЕ МОДЕЛИ БОКОВОГО АМИОТРОФИЧЕСКОГО СКЛЕРОЗА И МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

Первая эффективная модель БАС

- Нарушение РНК связывающего домена
- Гистологическая и фенотипическая картина БАС
- Скрининг нейропротекторов

Первая модель дистрофии Дюшенна для конкретного клинического случая

- Генетическая картина заболевания человека
- Отработка стратегии пропуска экзонов
- Персонализированная медицина