

Terapia genowa przywróciła słuch pięciorgu dzieciom

31 stycznia 2024

Ubiegły tydzień przyniósł świetne informacje dla dzieci cierpiących na neuropatię słuchową DFNB9. Ta choroba dziedziczona autosomalnie recesywnie spowodowana jest mutacją w genie kodującym otoferlinę. Jej skutkiem jest poważna lub całkowita utrata słuchu. Przed tygodniem na łamach The Lancet ukazał się artykuł opisujący wyniki terapii genowej, w ramach której przywrócono słuch 5 dzieciom z DNFB9. Badania prowadzono w Chinach, a brali w nich udział naukowcy z Uniwersytetu Fudan w Szanghaju i Uniwersytetu Harvarda.

Najpierw naukowcy przebadali 425 osób pod kątem możliwości zastosowania u nich terapii genowej AAV1-h0T0F. Do leczenia zakwalifikowali 6 dzieci z głębokim ubytkiem słuchu. U każdego z nich badanie ABR (rejestracja słuchowych potencjałów wywoływanych pnia mózgu) wykazało próg słyszenia powyżej 95 dB. Terapia wykorzystywała wektor wirusowy związany z adenowirusami (AAV) jako nośnik ludzkiego transgenu 0T0F (AAV1-h0T0F). Uczestnikom badań wstrzyknięto do ślimaka pojedynczą dawkę AAV1-h0T0F. Przez kolejnych 26 oceniano skutki uboczne oraz efekty leczenia.

Jedno z dzieci otrzymało dawkę 9×10^{11} vg (vector genomes), a pięciorgu podano $1,5 \times 10^{12}$ vg. U dzieci zaobserwowano łącznie wystąpienie 48 skutków ubocznych, z czego 46 (96%) były to wydarzenia klasyfikowane na poziomie 1 i 2 (łagodne oraz umiarkowane), zanotowano też dwa przypadki poważnych efektów ubocznych, w tym jeden związany ze spadkiem liczby neutrofilów we krwi. Wszystkie skutki uboczne minęły.

Zastosowana terapia poprawiła słuch 5 z 6 pacjentów. U dziecka, które otrzymało dawkę 9×10^{11} vg już po 4 tygodniach próg słyszenia poprawił się z ponad 95 dB na 68 dB, w 13.

tygodniu wynosił już 53 dB, a po 26 tygodniach spadł do 45 dB. Natomiast u pozostałej czwórki, u której zanotowano poprawę, po 26 tygodniach próg słyszenia poprawił się z ponad 95 dB do 55, 48, 40 i 38 decybeli.

Wyniki badań pokazały, że zastosowana metoda leczenia jest bezpieczna i efektywna w przypadku DFNB9, a nie można wykluczyć, że będzie działała także w przypadku innych genetycznych przypadków utraty słuchu. Dodatkowo badacze przekonali się, że możliwe jest bezpieczne podanie AAV do ucha wewnętrznego.

Autorstwo: Mariusz Błoński

Na podstawie: [TheLancet.com](https://www.thelancet.com)

Źródło: [KopalniaWiedzy.pl](https://kopalnia wiedzy.pl)