



" תקווה למיליונים "

נפלאות הבריאה

עורך ומלקט שמואל אייזיקוביץ

eisikovits1@gmail.com

הגיליון מופיע באתר 'לדעת' וכן ניתן לקבלו לאימייל מדי שבוע על ידי שליחת בקשה. eisikovits1@gmail.com,

058-4852-443

אודה לכם אם תעבירו את העלון לאנשיכם או כתובות של נציג עלון. אשמח לקבל הערות מחכימות ובל"נ אשתדל להתייחס אליהם. גם רשות להדפיס / לחלק / להעתיק / לשמור. - בשעת הצורך הרשות נתונה לאמור מהדברים שבעלון אף שלא בשם אומרם. אבל הבא להדפיס וידפיס בשם אומרם. יביא גאולה לעולם. כמו כן יש אפשרות לקבל כל עלון בכל שפה כמעט שתרצו בתרגום של ווארד .

תקווה למיליונים: הטיפול הגנטי מציל החיים של התינוק מסמן עידן חדש ברפואה

תינוק שנולד עם מחלה גנטית נדירה ומסוכנת גדל ומשגשג לאחר שעבר טיפול ניסיוני לעריכת גנים שנעשה במיוחד עבורו.

החוקרים תיארו את המקרה במחקר חדש, ואמרו שהוא בין הראשונים שטופלו בהצלחה בטיפול מותאם אישית המבקש לתקן שגיאה זעירה אך קריטית בקוד הגנטי שלו שהורגת מחצית מהתינוקות שנפגעו. למרות שייתכן שיחלוף זמן מה עד שטיפולים מותאמים אישית דומים יהיו זמינים לאחרים, הרופאים מקווים שהטכנולוגיה תוכל יום אחד לעזור למיליונים שנותרו מאחור למרות שהרפואה הגנטית התקדמה מכיוון שמצבם נדיר כל כך.

"זהו הצעד הראשון לקראת השימוש בטיפולי עריכת גנים לטיפול במגוון רחב של הפרעות גנטיות נדירות שעבורן אין כיום טיפולים רפואיים סופיים", אמר ד"ר קיראן מוסונורו, מומחה לעריכת גנים מאוניברסיטת פנסילבניה שכתב את המחקר שפורסם ביום חמישי בכתב העת New England Journal of Medicine.

התינוק, קיי ג'יי מולדון מקליפטון הייטס, פנסילבניה, הוא אחד מ-350 מיליון אנשים ברחבי העולם הסובלים ממחלות נדירות, רובן גנטיות. הוא אובחן זמן קצר לאחר הלידה עם מחסור חמור ב-CPS1, שעל פי הערכות כמה מומחים משפיע על אחד מכל מיליון תינוקות. לתינוקות

אלה חסר אנזים הדרוש כדי לסייע בסילוק אמוניה מהגוף, כך שהיא יכולה להצטבר בדמם ולהפוך לרעילה. השתלת כבד היא אופציה עבור חלקם.

ההורים קייל וניקול מולדון, שניהם בני 34, ידעו את הסיכויים של קיי ג'יי, חששו שהם עלולים לאבד אותו.

"שקלנו את כל האפשרויות, שאלנו את כל השאלות לגבי השתלת הכבד, שהיא פולשנית, או משהו שמעולם לא נעשה בעבר", אמרה ניקול.

"התפללנו, דיברנו עם אנשים, אספנו מידע, ובסופו של דבר החלטנו שזו הדרך שבה אנחנו הולכים", הוסיף בעלה.

תוך שישה חודשים, הצוות בבית החולים לילדים של פילדלפיה ופן מדיסין, יחד עם שותפיהם, יצרו טיפול שנועד לתקן את הגן הפגום של KJ. הם השתמשו ב-CRISPR, כלי עריכת הגנים שזיכה את ממציאיו בפרס נובל ב-2020. במקום לחתוך את גדיל ה-DNA כמו גישות ה-CRISPR הראשונות, הרופאים השתמשו בטכניקה שהופכת את "אות" ה-DNA המוטנטית - הידועה גם כבסיס - לסוג הנכון. המכונה "עריכת בסיס", זה מפחית את הסיכון לשינויים גנטיים לא מכוונים.

זה "מרגש מאוד" שהצוות יצר את הטיפול כל כך מהר, אמר חוקר הריפוי הגנטי סנטיל בהופלן מבית החולים למחקר ילדים סנט ג'וד בממפיס, שלא היה מעורב במחקר. "זה באמת קובע את הקצב ואת אמת המידה לגישות כאלה".

בפברואר, KJ קיבל את העירוני הראשון שלו לווריד עם טיפול בעריכת גנים, המועבר באמצעות טיפות שומן זעירות הנקראות ננו-חלקיקי שומן שנקלטים על ידי תאי כבד.

בזמן שהחדר היה מלא בהתרגשות באותו יום, "הוא ישן כל העניין", נזכרת מחברת המחקר ד"ר רבקה אהרנס-ניקלס, מומחית לריפוי גנטי ב-CHOP.

לאחר מנות מעקב במרץ ובאפריל, KJ הצליח לאכול כרגיל יותר והחלים היטב ממחלות כמו הצטננות, שעלולות לאמץ את הגוף ולהחמיר את הסימפטומים של CPS1. בן 9 וחצי חודשים גם נוטל פחות תרופות.

בהתחשב בפרוגנוזה הגרועה שלו מוקדם יותר, "בכל פעם שאנחנו רואים אפילו את אבן הדרך הקטנה ביותר שהוא עומד בה - כמו גל קטן או התהפכות - זה רגע גדול עבורנו", אמרה אמו.

ובכל זאת, החוקרים מזהירים שעברו רק כמה חודשים. הם יצטרכו להשגיח עליו במשך שנים.

"אנחנו עדיין בשלבים המוקדמים של הבנת מה התרופה הזו עשויה לעשות עבור KJ", אמרה אהרנס-ניקלס. "אבל בכל יום, הוא מראה לנו סימנים שהוא גדל ומשגשג".

החוקרים מקווים שמה שהם לומדים מ-KJ יעזור לחולים אחרים במחלות נדירות.

טיפול גנטיים, שיכולים להיות יקרים מאוד לפיתוח, מכוונים בדרך כלל להפרעות נפוצות יותר בין השאר מסיבות כלכליות פשוטות: יותר חולים פירושם פוטנציאל ליותר מכירות, מה שיכול לעזור לשלם את עלויות הפיתוח ולייצר יותר רווחים. טיפול הקריספר הראשון שאושר על ידי מנהל המזון והתרופות האמריקאי, למשל, מטפל במחלת תאי חרמש, מחלת דם כואבת המשפיעה על מיליונים ברחבי העולם.

מוסונורו אמר שעבודת הצוות שלו - שמומנה בחלקה על ידי המכונים הלאומיים לבריאות - הראתה שיצירת טיפול מותאם אישית לא חייבת להיות יקרה מדי. העלות "לא רחוקה" מ-800,000 דולר פלוס עבור השתלת כבד ממוצעת וטיפול נלווה, אמר.

"ככל שנשתפר יותר ויותר בביצוע הטיפולים הללו ונקצר את מסגרת הזמן עוד יותר, יתרונות לגדל ייכנסו לפעולה והייתי מצפה שהעלויות יירדו", אמר מוסונורו.

מדענים גם לא יצטרכו לבצע מחדש את כל העבודה הראשונית בכל פעם שהם יוצרים טיפול מותאם אישית, אמר בהופאלן, כך שמחקר זה "מכין את הקרקע" לטיפול במצבים נדירים אחרים.

קרלוס מוראס, פרופסור לנזירולוגיה באוניברסיטת מיאמי שלא היה מעורב במחקר, אמר שמחקר כזה פותח את הדלת להתקדמות נוספת.

"ברגע שמישהו מגיע עם פריצת דרך כזו, לא ייקח זמן" עד שקבוצות אחרות יישמו את הלקחים ויתקדמו, אמר. "יש מחסומים, אבל אני צופה שהם ייחצו בחמש עד עשר השנים הקרובות. ואז כל המגרש יזוז כבלוק כי אנחנו די מוכנים".