

Genová terapie (vybraných) neurologických onemocnění

doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.¹, prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.², prof. MUDr. Přemysl Jiruška, Ph.D.³

¹Klinika dětské neurologie, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice v Motole, Praha

²Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice, Praha

³Ústav fyziologie, 2. lékařská fakulta, Univerzita Karlova, Praha

Genová terapie dle definice Evropské lékové agentury je léčba na principu vložení rekombinantního genu do těla pacienta za účelem léčby, profylaxe či diagnostiky. V posledních letech narůstá počet klinických studií i počet registrovaných genových terapií, a to zejména u monogenně podmíněných vzácných nemocí. Prvními příklady na poli neurologie je genová terapie pro spinální svalovou atrofii, dále genová terapie pro primární poruchu syntézy biogenních aminů (deficit dekarboxylázy aromatických L aminokyselin – AADC) a genová terapie pro metachromatickou leukodystrofii. V USA je i registrována genová terapie pro Duchennovu svalovou dystrofii a pro X-vázanou adrenoleukodystrofii. V klinických studiích je již genová terapie syndromu Dravetové, Leberovy hereditární optické neuropatie a některých typů mukopolysacharidóz, dále i genová terapie u některých typů pletencových svalových dystrofií a u amyotrofické laterální sklerózy s vazbou na *SOD1* gen. Efektivita ale i profil nežádoucích účinků genové terapie jsou vždy specifické k dané diagnóze i léčivému přípravku. Vysoká finanční nákladnost a etické otázky genové terapie čekají na celospolečenskou diskuzi.

Klíčová slova: genová terapie, virový vektor, efektivita léčby, nežádoucí účinky.

Gene therapy of (selected) neurological diseases

According to the definition of the European Medicines Agency, gene therapy is a treatment based on the insertion of a recombinant gene into a patient's body for therapeutic, prophylactic, or diagnostic purposes. In recent years, there has been a growing number of clinical studies as well as an increasing number of approved gene therapies, particularly for rare monogenic diseases. The first examples in the field of neurology include gene therapy for spinal muscular atrophy, gene therapy for primary disorders of biogenic amine synthesis (aromatic L-amino acid decarboxylase [AADC] deficiency), and gene therapy for metachromatic leukodystrophy. In the United States, gene therapy has also been approved for Duchenne muscular dystrophy and X-linked adrenoleukodystrophy. Clinical studies are already underway for gene therapy targeting Dravet syndrome, Leber's hereditary optic neuropathy, and certain types of mucopolysaccharidoses. Additionally, gene therapy is being investigated for some forms of limb-girdle muscular dystrophies and for amyotrophic lateral sclerosis (ALS) linked to the *SOD1* gene. The effectiveness and side effect profile of gene therapy are always specific to the particular diagnosis and therapeutic product. The high financial cost and ethical considerations surrounding gene therapy remain subjects for broader societal discussion.

Key words: gene therapy, viral vector, treatment effectiveness, side effects.

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: *Neurol. praxi*. 2025;26(4):302-309

<https://doi.org/10.36290/neu.2025.004>

Článek přijat redakcí: 27. 9. 2024

Článek přijat k publikaci: 9. 1. 2025

Jana Haberlová

jana.haberlova@gmail.com