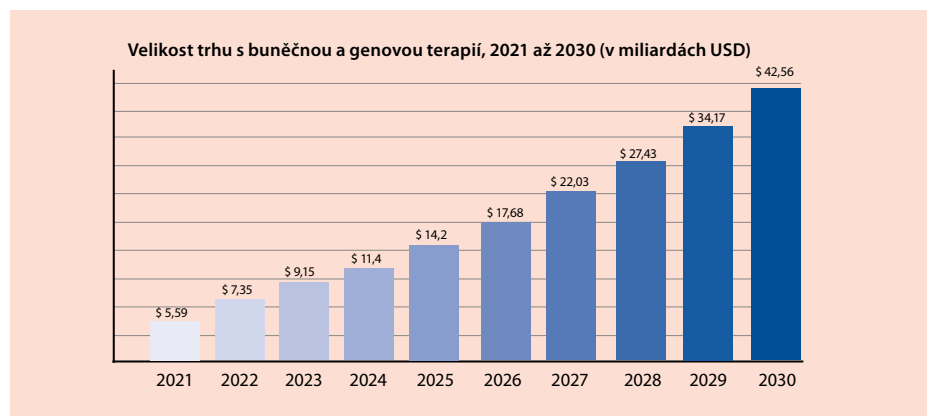
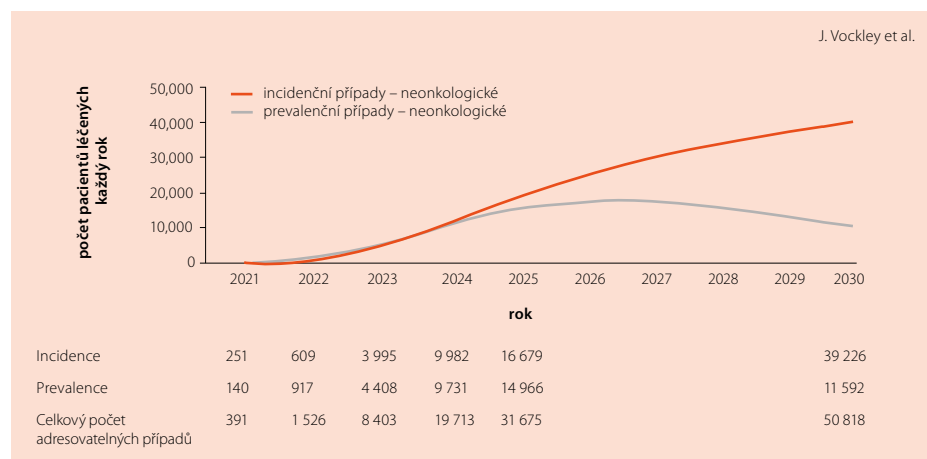


Obr. 5. Velikost trhu s buněčnou a genovou terapií byla v roce 2021 oceněna na 5,9 miliard amerických dolarů a očekává se, že do roku 2030 dosáhne okolo 42,56 miliard USD, přičemž během prognózovaného období 2022 až 2030 poroste podle ukazatele CAGR tempem 39,42 %. (převzato z Vision research, 2022)



Obr. 6. Odhadovaný počet pacientů ve Spojených státech amerických léčených každý rok trvalou ne-onkologickou genovou a buněčnou terapií. Tento údaj předpokládá, že nabídka genové terapie nebude v průběhu času doplňována (Převzato od Younga et al., 2022)



Genová léčba geneticky podmíněných epilepsií

Genová léčba epilepsií představuje komplexní problematiku v důsledku vysoké heterogenity epilepsií, jejich genetických příčin a rozdílech v patofyziologických procesech vedoucích k endogenní epileptogenitě neuronálních okruhů. V současnosti probíhají první tři klinické studie (ClinicalTrials.gov; <https://clinicaltrials.gov/>). První studie je zaměřena na pacienty se syndromem Dravetové na podkladě mutace v *SCN1A* genu, kdy cílem léčby je zvýšení exprese *SCN1A* genu v inhibičních neuronech. Druhá klinická studie je zaměřena na využití lokálního zvýšení modifikovaného draselného kanálu v léčbě farmakorezistentní fokální epilepsie. Poslední klinická studie je zaměřená na léčbu temporální epilepsie cestou genetického potlačení exprese genu *GRIK2* a snížení exprese kainátových receptorů obsahující GluK2 podjednotku.

Genová terapie u amyotrofické laterální sklerózy

Aktuálně od roku 2024 probíhá 1./2. fáze klinické studie genové terapie u pacientů s diagnózou amyotrofické laterální sklerózy s vazbou na gen *SOD1*. Jedná se o intratékální podání transgenu, který svou microRNA moduluje expresi *SOD1* genu.

Genová terapie a její finanční nákladnost

Genová terapie je vysoce inovativní léčba pro vzácné nemoci, což přináší extrémní finanční nákladnost léčby. Ceny jednotlivých LP se pohybují v řádech desítek milionů Kč. Prozatím nejdražší cena je dle znalostí autorů u LP Upstaza, cca 100 mil. Kč. Z pohledu jednotlivých pacientů proto nelze očekávat návratnost nákladů. Z pohledu pacientů se však jedná o jedinou možnost léčby u závažné progresivní a často fatální nemoci. Je tedy zce-

la pochopitelná potřeba společenské diskuze, jaká léčba a zejména v jaké fázi nemoci má být hrazena z veřejného pojištění.

Genová terapie a její etické otázky

Genová terapie přináší četné etické otázky. Zásadní otázka je možnost modulační DNA a přenos změny DNA na budoucí generace. Prozatímni genová terapie v klinických studiích i léčba registrovaná nikterak nemodifikuje pohlavní buňky, tzn. i léčení, a dokonce u SMA bezpříznakoví pacienti, mají stále riziko přenosu genetické abnormality na potomky. Probíhá však již celosvětová diskuze nad možnostmi editace genomu pohlavních buněk či embryí u závažných monogenně podmíněných nemocí (International Commission on the Clinical Use of Human Germline Genome Editing, 2020).

Výhled do budoucna

Genová terapie v medicíně je již realitou a obrovskou nadějí zejména pro monogenně podmíněné vzácné nemoci. Každým rokem přibývá počet klinických studií ale i registrovaných LP na principu genové terapie. Od roku 1994 do současnosti je registrováno více než 350 studií s genovou terapií s cílovým orgánem játra, mozek či oko. Tento vývoj a jeho finanční nákladnost dokresluje zpráva kanadsko-indické marketingové společnosti Vision (Obr. 5) (Vision research report, 2022). Postupně jsou však již publikována i data o změně trajektorie exponenciálního růstu (Obr. 6) (Vockley et al., 2023). Tento budoucí vývoj má přesah i celospolečenský. Je třeba veřejné diskuze na téma financování zdravotní péče a diskuze etických otázek genové léčby. Aktuálně nelze předpokládat, že by se vývoj genové léčby zastavil, a proto nelze očekávat, že se problém financování, a i etické otázky genové terapie bez veřejné diskuze vyřeší. Z pohledu pacientů a rodin je aktuálně zásadní absence jasných pravidel úhrady této vysoce finančně nákladné léčby, což přináší zdoluhavé diskuze a nejistoty, někdy i soudní jednání, která často vedou nejen k frustraci rodin a pacientů, ale také k neobdobné a často i zavádějící společenské diskuzi.