



15. november 2021

SPOROČILO ZA JAVNOST

V tem tednu poteka 13. evropski teden osveščenosti o cistični fibrozi, redki in hudi kronični bolezni. Vsak 30. Evropejec je prenašalec gena, ki povzroča cistično fibrozo. V Evropi je preko 40.000 otrok in mladih odraslih s cistično fibrozo, v Sloveniji pa živi okoli 110 bolnikov s to boleznijo.

Cistična fibroza nastane zaradi mutacij v genu CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*), ki tvori beljakovino, ta pa sodeluje pri uravnavanju proizvodnje sluzi in prebavnih sokov. Mutacije povzročijo, da se beljakovina CFTR ne proizvaja ali je napačno oblikovana in posledično ne opravlja svojih ključnih funkcij v celicah. Če beljakovina ni pravilno oblikovana, vpliva na neravnovesje soli in tekočine v notranjosti celic. To neravnovesje vodi do goste, lepljive sluzi v pljučih, trebušni slinavki in drugih organih, kar ima za posledico okvare organov.

Učinkovite metode za zdravljenje cistične fibroze so zdravila, imenovana CFTR modulatorji, ki delujejo na beljakovino CFTR. Dolgoletne raziskave so v zadnjih letih obrodile sadove in od lani tudi naši bolniki, ki so starejši od 12 let in imajo vsaj eno mutacijo F508del, prejemajo ta zdravila. Junija letos je Ameriška uprava za hrano in zdravila odobrila zdravilo Trikafta® še za otroke, stare od 6 do 11 let, od 14. oktobra 2021 pa je zdravilo Kaftrio® za to starostno skupino v postopku odobritve tudi na Evropski agenciji za zdravila.

Kljub izjemnemu napredku teh zdravil, pa je treba pomagati tudi ostalim 10% bolnikom, ki živijo s cistično fibrozo in zaradi nesmiselnih mutacij nimajo koristi od CFTR modulatorjev. Zato so raziskave osredotočene na razvoj novih načinov zdravljenja osnovnega vzroka bolezni in nekega dne tudi novega zdravila. Raziskovalci s področja urejanja genov in genske nadomestne terapije sodelujejo z raziskovalci, ki razvijajo tehnologije za dostavo genov. Sodelovanje je usmerjeno v razvoj najučinkovitejše genske terapije, pri kateri bi posebej izdelane molekule DNA ali RNA prodrle v celice pljuč ali drugih organov, ki jih prizadene cistična fibroza. Terapija na osnovi RNA za zdravljenje cistične fibroze, ki temelji na platformi za lipidne nanodelce (LNP) za dostavo zdravil, je dokazala sposobnost uspešnega obnavljanja funkcij CFTR v predkliničnih študijah, zato bo v kliničnem preskušanju za nesmiselne mutacije CFTR gena predvidoma v naslednjem letu.

Na strokovnem posvetu, ki bo potekal v četrtek, **18. novembra 2021** z začetkom ob **17. uri** preko **spletne videokonference**, bodo strokovnjaki predstavili gensko terapijo in mRNA tehnologijo, novosti pri zdravljenju otrok s cistično fibrozo ter novosti z evropskega kongresa za cistično fibrozo. Na koncu bo predstavljena oskrba otrok s cistično fibrozo v Luksemburgu.