

## ZOLGENSMA – ПРЕПАРАТ ДЛЯ ГЕННОЇ ТЕРАПІЇ СПІНАЛЬНОЇ М'ЯЗОВОЇ АТРОФІЇ

Мала О. Д., Криськів О. С.

*Національний фармацевтичний університет, Харків, Україна*

*elenamdance@gmail.com*

**Вступ.** Спінальна м'язова атрофія (СМА) – рідкісне генетичне захворювання з широким фенотиповим спектром, якого донедавна не існувало ліків. Зазначений аутосомно-рецесивний розлад за даними публікацій електронної бази PubMed складає приблизно 1 : 10000 новонароджених, тобто порівняно з іншими генетичними захворюваннями, СМА є орфанним. Проте це не зменшує актуальності пошуку шляхів вирішення проблеми, тому сотні дослідників займаються розробкою генної терапії СМА, яка мінімізує або навіть усуває симптоми протягом усього життя пацієнта.

**Мета.** Розглянути можливості препарату Zolgensma як ефективної генної терапії СМА.

**Матеріали та методи.** Виконання даного дослідження проводилося шляхом аналізу широкого кола джерел літератури, зокрема PubMed. У роботі використані теоретичні методи дослідження – узагальнення та системний аналіз.

**Результати та їх обговорення.** У хворих на СМА відсутній ген SMN1, який кодує білок SMN, необхідний для роботи мотонейронів спинного мозку, які поступово гинуть, що призводить до відмирання нейронних сполучень з м'язами та м'язової атрофії – повної зупинки м'язової діяльності з часом. Це поступовий, але незворотний процес, що означає втрату можливості рухатися, а згодом – і дихати. Завдяки розумінню патофізіології захворювання та досягненням у галузі генної терапії, з'явилися нові перспективні агенти, застосування яких дозволяє збільшити тривалість та поліпшити якість життя пацієнтів. Таким препаратом став Zolgensma, над розробкою якого працювала близько 10 років американська компанія Novartis Gene Therapies. Препарат затвердили для використання у США у 2019 році, після того, як він показав дуже хороші результати під час випробувань: з 21 дитини в тестовій групі 19 змогли самостійно дихати, сидіти, повзати і навіть ходити.

Zolgensma містить розчин для інфузій  $2 \times 10^{13}$  вектор-геномів та допоміжні речовини: трометамол, магній хлорид, натрій хлорид, поллоксамер 188, хлоридна кислота, вода для розчинення.

Механізм дії препарату часто описують як «реконструкцію» ДНК – він забезпечує заміну відсутнього або дефектного гена SMN1, який і викликає СМА. Ген SMN1 виправляється та починає продукувати необхідні білки, що відповідають за розвиток та виживання рухових нейронів. Спочатку цей препарат зупиняє прогрес хвороби, а потім за умови хороших прогнозів починається її регрес.

**Висновки.** Розробка і дослідження препарату Zolgensma довготривалі та вартісні, оскільки їх потребує відносно невелика кількість пацієнтів, але слід давати шанс на життя і цим людям та фінансувати створення і дослідження нових ліків.