



## ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ: СОВРЕМЕННОЕ СОСТОЯНИЕ И ПЕРСПЕКТИВЫ

**Карапетян Анна Левоновна**

научный сотрудник, Ереванский государственный университет  
г. Ереван, Армения

### Аннотация

Статья посвящена анализу современного состояния и перспектив развития **генной терапии** как революционного подхода к лечению наследственных заболеваний. В работе рассматриваются фундаментальные принципы, на которых основана генная терапия, и ее отличие от традиционных методов лечения, направленных на симптомы, а не на причину. Особое внимание уделяется ключевым методам доставки генетического материала в клетки-мишени, включая использование **вирусных векторов** (аденоассоциированных вирусов и лентивирусов) и **невирусных систем**. Детально анализируются прорывные технологии, такие как **CRISPR-Cas9**, которые позволяют не просто вносить копию гена, но и осуществлять точечное редактирование генома. Обсуждаются основные вызовы, связанные с безопасностью, иммунным ответом организма и этическими вопросами, а также рассматриваются успешные клинические примеры и будущие направления развития этого направления.

**Ключевые слова:** Генная терапия, наследственные заболевания, векторы, CRISPR-Cas9, вирусные векторы, генетические нарушения, биоинженерия, редактирование генома.

### 1. Введение

Наследственные заболевания, вызванные мутациями в одном или нескольких генах, представляют собой одну из самых сложных проблем в современной медицине. Традиционные методы лечения чаще всего направлены на облегчение симптомов, а не на устранение основной причины болезни. **Генная терапия** предлагает принципиально новый подход, цель которого — исправить генетический дефект, вводя в клетки пациента новый, функциональный ген или корректируя уже существующий. Это открывает путь к полному излечению, а не только к контролю над заболеванием. За последние десятилетия генная терапия прошла путь от смелой научной идеи до появления первых одобренных лекарственных препаратов, демонстрирующих свою эффективность в клинических испытаниях.

Данная статья представляет собой всесторонний анализ текущего состояния генной терапии, ее основных принципов, методов, а также связанных с ней вызовов и этических вопросов.

## **2. Основные принципы генной терапии**

Суть генной терапии заключается в исправлении генетического нарушения путем манипуляции с ДНК или РНК пациента. Этот процесс может быть реализован несколькими способами.

### **2.1. Добавление функционального гена**

Наиболее распространенный подход — это заместительная генная терапия, которая заключается в доставке в клетки пациента функциональной копии гена, который либо отсутствует, либо является дефектным. Этот новый ген начинает синтезировать необходимый белок, тем самым восстанавливая нормальную функцию клетки. Этот метод применяется для лечения моногенных заболеваний, таких как спинальная мышечная атрофия (СМА) или муковисцидоз.

### **2.2. Редактирование и ингибирование генов**

Более продвинутые методы, такие как технологии редактирования генома (CRISPR-Cas9), позволяют не просто добавлять ген, а точно исправлять мутацию в ДНК. Существуют также подходы, направленные на подавление активности генов, которые вызывают заболевание, например, путем использования малых интерферирующих РНК (siRNA) для "выключения" экспрессии дефектного гена.

## **3. Методы доставки генетического материала**

Эффективность генной терапии во многом зависит от выбора **вектора** — "транспортного средства", которое доставит генетический материал в нужные клетки. Векторы делятся на вирусные и невирусные.

### **3.1. Вирусные векторы**

Вирусы эволюционировали, чтобы эффективно доставлять свой генетический материал в клетки хозяина, что делает их идеальными кандидатами для генной терапии. Для использования в качестве векторов вирусы модифицируются: из них удаляются гены, вызывающие заболевание, и вместо них встраивается терапевтический ген.

**Аденоассоциированные вирусы (AAV):** Считаются одними из самых безопасных и широко используются в клинической практике. Они не вызывают серьезного иммунного ответа и способны доставлять гены в различные типы клеток, включая нервные и мышечные. Однако их объем ограничен, что не позволяет доставлять очень большие гены.

**Лентивирусы:** Способны встраивать генетический материал непосредственно в геном клетки, что обеспечивает долгосрочную экспрессию гена. Это делает их подходящими для лечения заболеваний, требующих постоянного присутствия гена. Лентивирусы используются в **ex vivo** терапии, когда клетки пациента извлекаются, модифицируются в лаборатории, а затем возвращаются в организм.

### 3.2. Невирусные методы

Невирусные векторы, такие как липосомы и наночастицы, предлагают более безопасную альтернативу, поскольку не вызывают иммунного ответа. Они могут быть настроены для доставки ДНК или РНК. Однако их эффективность доставки пока уступает вирусным векторам, что ограничивает их применение.

## 4. Современные технологии и направления

Развитие технологий редактирования генома, в особенности системы **CRISPR-Cas9**, стало настоящим прорывом. Эта технология позволяет с беспрецедентной точностью находить и изменять последовательности ДНК, открывая новые возможности для лечения заболеваний, которые ранее считались неизлечимыми. **CRISPR** может быть использован для удаления мутантных генов, коррекции точечных мутаций или активации здоровых генов.

Другим важным направлением является развитие **in vivo** и **ex vivo** подходов. В **in vivo** терапии вектор вводится непосредственно в организм пациента. Этот метод проще, но сопряжен с риском распределения вектора по разным тканям. В **ex vivo** терапии, которая считается более контролируемой, клетки пациента (например, стволовые клетки костного мозга) извлекаются, генетически модифицируются вне организма, а затем трансплантируются обратно.

## 5. Вызовы, этические вопросы и перспективы

Несмотря на значительные успехи, генная терапия сталкивается с рядом серьезных вызовов. Ключевые проблемы включают:

**Безопасность:** Риск неконтролируемого встраивания гена, что может привести к мутациям или развитию онкологических заболеваний.

**Иммунный ответ:** Организм может воспринять вектор как чужеродное тело и запустить иммунную реакцию, которая уничтожит модифицированные клетки.

**Этические вопросы:** Технологии редактирования генома поднимают серьезные этические дилеммы, особенно в отношении изменения генов в зародышевой линии, что может повлиять на будущие поколения.

Тем не менее, перспективы генной терапии огромны. Продолжаются исследования по созданию более безопасных и эффективных векторов, а также по разработке персонализированных подходов, которые позволят лечить конкретные генетические нарушения у каждого пациента.

## **Заключение**

Генная терапия является одним из самых многообещающих направлений современной медицины, предлагая не просто лечение, а излечение наследственных заболеваний. Благодаря развитию технологий, особенно CRISPR-Cas9, и совершенствованию систем доставки, это направление стремительно развивается. Несмотря на существующие вызовы, связанные с безопасностью и этикой, успешные клинические испытания уже демонстрируют ее огромный потенциал. Генная терапия обещает в ближайшем будущем кардинально изменить подходы к лечению многих ранее неизлечимых заболеваний, улучшая качество жизни миллионов людей.

## **Литература**

1. Карапетян А.Л., Меликян Г.К. (2024). Использование аденоассоциированных вирусов в генной терапии наследственных заболеваний. Армянский медицинский вестник. 19(2), 45-53.
2. Саркисян А.В., Петросян Л.Г. (2023). Технологии редактирования генома CRISPR-Cas9: механизмы и клинические перспективы. Биомедицинские науки и технологии. 15(4), 112-120.
3. Арутюнян М.П. (2025). Безопасность и этические вопросы в генной терапии человека. Журнал медицинской этики. 8(1), 78-89.
4. Манукян Г.А., Адамян С.Л. (2024). Ex vivo и in vivo подходы в генной терапии: сравнительный анализ. Вестник Ереванского государственного университета. Серия: Химия и биология. 17(3), 23-30.
5. Григорян Н.В. (2023). Невирусные векторы для доставки генетического материала в клетки. Молекулярная биология и генетика. 21(1), 45-53.