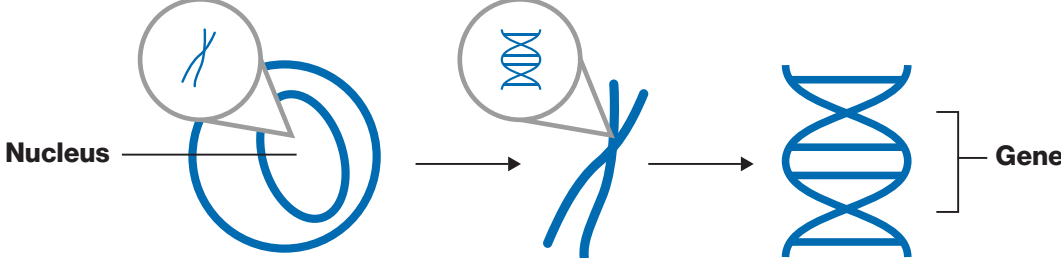


# Vad är cell- och genterapier?

Cellerna är byggstenarna i allt levande och inuti cellerna finns gener. Gener är små DNA-sekvenser som innehåller genetisk information och instruktioner om hur proteiner ska formas för att kroppen ska byggas upp och fungera.<sup>1</sup>

## Gener är en beståndsdel i DNA:<sup>1</sup>



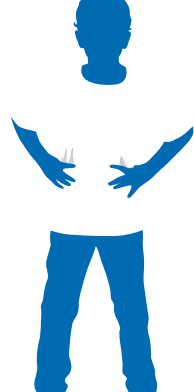
### Cell

Cellens processer styrs av cellkärnan.

### Kromosom

Kromosomer är DNA-spiraler som är lindade kring proteiner som kallas histoner.

### DNA



ALLA MÄNNISKOR HAR CIRKA

# 20 000

GENER OCH VARJE GEN FINNS I TVÅ UPPLAGOR – EN FRÅN VARDERA FÖRÄLDER.

Små variationer i generna avgör en människas utseende och potentiellt också hälsa.<sup>1</sup>

## Vad är genetiska sjukdomar?

Genetiska sjukdomar utvecklas när en viktig del eller hel DNA-sekvens byts ut, tas bort eller dupliceras.<sup>2</sup> Sådana förändringar kallas genetiska mutationer.<sup>3</sup>

## Genmutationer kan orsaka genetiska sjukdomar:<sup>2</sup>



Ursprunglig DNA-sekvens

Genetiska mutationer

Utbyte

Borttagning

Dubbling



Vissa allvarliga genetiska sjukdomar som orsakas av mutationer är ärftliga.<sup>4</sup>

## Hur kan cell- och genterapier bota genetiska sjukdomar?

Cell- och genterapier är överlappande fält inom biomedicinsk forskning och behandling.<sup>6</sup> Båda terapierna syftar till att behandla, förebygga eller potentiellt bota sjukdomar, och båda metoderna har potential att komma åt de underliggande orsakerna till genetiska och förvärvade sjukdomar.<sup>6</sup> Men cell- och genterapi fungerar på olika sätt.

## Skillnaden mellan cellterapi och genterapi:



Cellterapi syftar till att behandla sjukdomar genom att man använder celler för att reparera eller förändra andra celler i kroppen.<sup>5</sup> Cellerna odlas eller modifieras då utanför kroppen innan de injiceras i patienten. Dessa celler kan komma från patienten (autologa celler) eller en givare (allogena celler).<sup>6</sup>



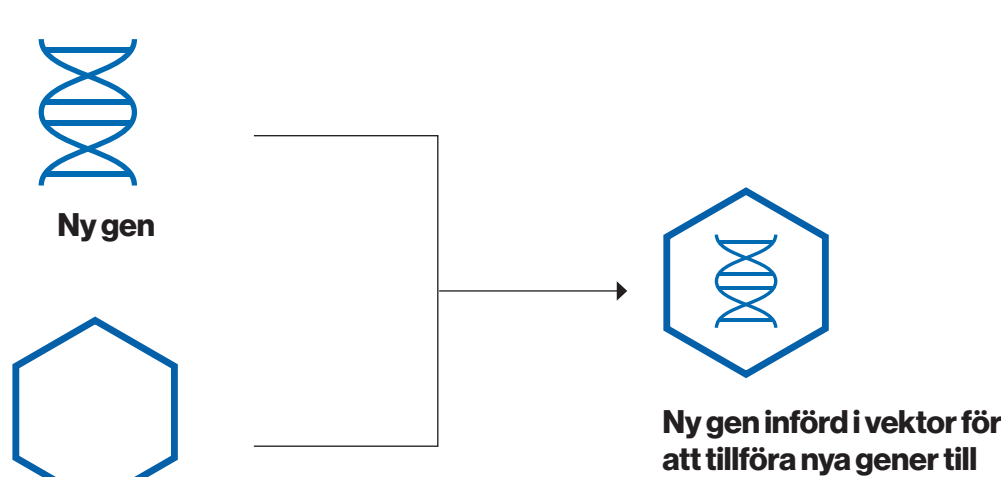
Genterapi syftar till att behandla sjukdomar genom att man byter ut, inaktiverar eller introducerar nya gener i celler – antingen inuti kroppen (in vivo) eller utanför (ex vivo).<sup>6</sup>

Vissa terapier anses vara både cell- och genterapier. I dessa fall modifierar man specifika typer av celler och för sedan in dem i kroppen.

## Hur använder vi cell- och genterapier?

I över 50 år har det forskats inom genterapi.<sup>5</sup> I dag överför forskarna gener till celler med hjälp av bärare som kallas vektorer och som ofta är gjorda av modifierade, inaktiverade virus som inte orsakar sjukdomar.<sup>6</sup>

## Paketering av de nya gener:



## När genen är paketerad finns det två sätt att överföra den – ex vivo eller in vivo



**EX VIVO**  
utanför kroppen

**IN VIVO**  
inuti kroppen

Ny gen införd i vektor

Ny gen införd i vektor

Gener eller celler modifieras eller byts ut utanför kroppen och återförs sedan till patienten

Gener eller celler förs in i eller förändras direkt inuti patienten

## Varför är cell- och genterapi viktigt?

Det finns fler än 10 000 ovanliga sjukdomar som orsakas av genmutationer.<sup>4</sup> För de miljontals människor globalt som är drabbade inger genterapi ett hopp om att det ska gå att hitta botemedel mot tidigare obotliga och svårbehandlade sjukdomar inom olika medicinska fält.<sup>7</sup>



# 10 000

OVANLIGA SJUKDOMAR ORSAKAS AV ATT EN VISS GEN MUTERAT.<sup>4</sup>

## Cell- och genterapier inger hopp om att ett stort antal obotliga och svårbehandlade sjukdomar ska kunna botas:<sup>7</sup>



Hematologi



Onkologi



Oftalmologi



Neurologi



Kardiologi

### Referenser

- National Institutes of Health (NIH) U.S. National library of medicine. What is a gene? Tillgänglig på: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene>. Senast läst april 2019.
- National Institutes of Health (NIH) U.S. National library of medicine. What kinds of gene mutations are possible? Tillgänglig på: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/possiblemutations>. Senast läst april 2019.
- National Institutes of Health (NIH) U.S. National library of medicine. What is a gene mutation and how do mutations occur? Tillgänglig på: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/genemutation>. Senast läst april 2019.
- World Health Organization. Genes and human diseases. Tillgänglig på: <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>. Senast läst april 2019.
- Friedman T. A brief history of gene therapy. Nat Genet. 1992; 2: 93-98.
- American Society of Gene & Cell Therapy. Different approaches. Tillgänglig på: <https://www.asgct.org/education/different-approaches>. Senast läst april 2019.
- O'Reilly M, Kohn DB, Bartlett J, et al. Gene therapy for rare diseases: sammanfattning från workshop vid National Institutes of Health, 13 september 2012. Hum Gene Ther. 2013; 24(4): 355-362.