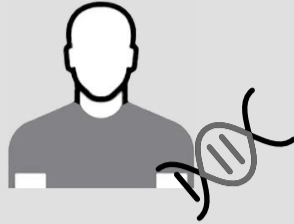
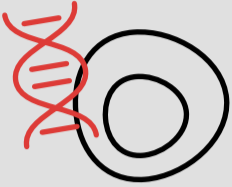


Vad är genterapi?

Genterapi är en innovativ metod för att behandla sjukdomar genom att **introducera en ny, fungerande gen i kroppen, eller genom att stänga av eller förändra den felaktiga genen** som orsakar problemet.¹



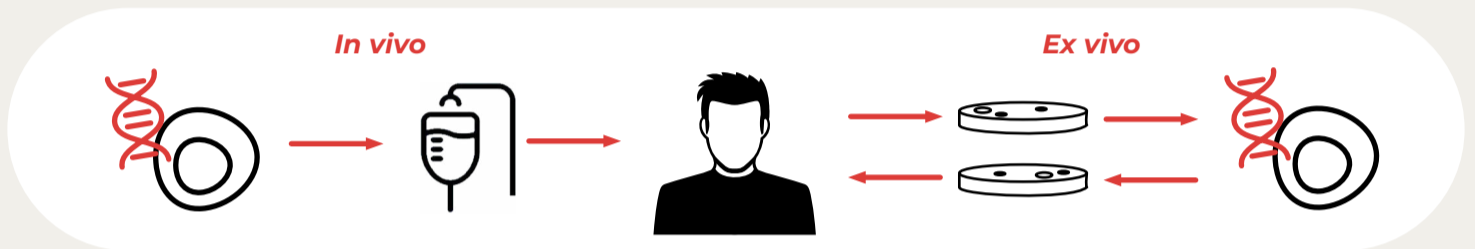
Innan den fungerande genen kan börja göra sitt jobb i kroppen, **behövs ett sätt för att transportera in den i patientens celler.**

De fungerande generna **förpackas i modifierade virus**, som kallas 'vektorer', som skyddar genen under leveransen. **Den här typen av modifierade virus är ofarliga och infekterar inte kroppen.**²



Hur administreras genterapi?

Det finns två metoder som kan användas vid genterapi: genen kan antingen levereras direkt till personen via intravenös infusion (även kallat *in vivo*), eller till celler som har tagits ut från kroppen (*ex vivo*).²



Genterapi kan påverka målcellen på olika sätt:²



Målcell med felaktig gen



Adding:

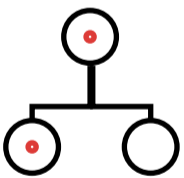
den fungerande genen läggs till i målcellen, vid sidan av den befintliga felaktiga genen.



Modifiering:

den befintliga genen infogas, raderas eller modifieras så att den fungerar korrekt.

Genterapi i hemofili



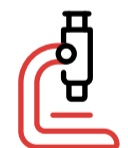
Hemofili är en **ärftlig blödningsrubbnig** som orsakas av brist på koagulationsfaktor IX. Bristen beror på ett fel i en enda gen, vilket gör den till ett bra mål för genterapi.



När det gäller hemofili B lägger genterapi till en fungerande kopia av koagulationsfaktor IX (FIX), i form av en viss DNA-sekvens. DNA-sekvensen **fungerar sedan som en genetisk ritning för den saknade koagulationsfaktorn.**³



Målet med genterapi vid hemofili B är att erbjuda **långsiktiga fördelar**, som att skapa en bibehållen **aktivitet av koagulationsfaktor IX** via en enda behandling. Ett annat mål är att **minska eller till och med eliminera spontana blödningar och behovet av livslånga, förebyggande infusioner av läkemedel.**^{4,5}



Det pågår mycket **forskning och flera kliniska prövningar** som utvärderar genterapi för hemofili B.

References¹Miesbach W et al. How to discuss gene therapy for haemophilia? A patient and physician perspective. Haemophilia 2019;25:545 – 57. ²Prakash V et al. Current progress in therapeutic gene editing for monogenic diseases. Mol Ther 2016;24:465 – 74. ³Perrin G et al. Update on clinical gene therapy for hemophilia. Blood 2019;33(5):407 – 14. ⁴Batty and Lillicrap D. Hemophilia Gene Therapy: Approaching the First Licensed Product. Hemasphere 2021;5:e540 ⁵Doshi BS et al. Gene therapy for hemophilia: what does the future hold? Ther Adv Hematol 2018;9:273–293 ⁶Clinicaltrials.gov. Hemophilia B clinical studies. Available at: https://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=Hemophilia+B&Search=Apply&recrs=d&age_v=&gndr=&type=&rstl= [Accessed December 2022]