

От реестра пациентов до кандидата в препарат: как развивается российская программа помощи при дисферлинопатии

В России продолжается развитие научно-клинической программы, посвященной дисферлинопатии - редкому наследственному заболеванию мышц, связанному с мутациями в гене *DYSF*. По данным проекта «DYSF-RUS» (NCT04824040), работа строится сразу в нескольких направлениях: консультации и сопровождение пациентов, организация диагностики, ведение реестра и собственные исследования, направленные на развитие новых методов диагностики и лечения.

Междисциплинарная команда проекта включает специалистов в области неврологии, патоморфологии, генетики, лучевой диагностики, генной и клеточной терапии. Руководителем группы является доцент Деев Роман Вадимович (Исполняющий обязанности директора НИИ морфологии человека им. академика А.П. Авцына ГНЦ РФ ФГБНУ РНЦХ им. академика Б.В. Петровского, заведующий кафедрой гистологии Медицинского университета Петровского). Организатором проекта выступает Артур Александрович Исаев - основатель и председатель совета директоров компании «Артген биотех». Среди участников команды Dr. Pierre Carlier, Иван Антонович Яковлев, Сергей Николаевич Бардаков, Вадим Андреевич Царгуш и Алексей Михайлович Емелин. Проект стремится помочь пациентам и их семьям на всех этапах диагностики и

лечения, включая организацию NGS, МРТ и патоморфологических исследований.

Фундаментальные исследования, проведенные командой проекта в течение более 10 лет, посвящены клиническому течению дисферлинопатии, МРТ-паттернам поражения мышц, экспериментальным моделям болезни и вирусной доставке гена DYSF.

Главной задачей проекта является создание российского геннотерапевтического препарата на основе аденоассоциированного вирусного вектора для лечения дисферлинопатий. Препарат-кандидат GTDF102 разработанный компанией «Генотаргет» (входит в группу Артген биотех), находится на стадии доклинических исследований. GTDF102 - это препарат на основе AAV-вектора для переноса полнофункциональной копии гена DYSF при дисферлинопатии, включая ПКМД R2 и миопатию Миоши. В июне 2024 года были завершены доклинические исследования российского геннотерапевтического препарата GTDF102 для лечения дисферлинопатии. На этапе проверки концепции препарат с 2012 изучался на клеточных линиях и модельных животных при участии специалистов из Казанского федерального университета, ФНКЦ физико-химической медицины им. Ю.М. Лопухина, Федерального центра мозга и нейротехнологий ФМБА России и компании «Марлин Биотех».

На этом фоне планы развития лечения выглядят уже не как абстрактная надежда, а как последовательная дорожная карта. Первая задача - расширение диагностики и реестра пациентов, чтобы лучше понимать клиническую и генетическую структуру заболевания. Вторая - дальнейшее движение от завершеного доклинического исследования к следующему регуляторному этапу, включая подготовку досье с последующим проведение клинического исследования. Третья - масштабирование

технологической платформы для разработки терапии других орфанных нейромышечных заболеваний.

Главное в этой истории то, что вокруг редкого заболевания в России сформировалась не разрозненная группа энтузиастов, а связка из клинического проекта, исследовательской команды и биотехнологического разработчика. Для пациентов это означает рост шансов на более раннюю диагностику и грамотное сопровождение уже сейчас. Для науки - появление системной платформы, которая может приблизить переход от лабораторной проверки концепции к реальным терапевтическим решениям.