

[Akceptuje](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

Przełącznik genowy szansą dla chorych na anemię sierpowatokrwinkową



W ramach badań przeprowadzonych przez naukowców z Children's Hospital of Philadelphia udało się przeprogramować ekspresję genetyczną komórek macierzystych krwinek czerwonych, dowodząc w ten sposób, że ten rodzaj postępowania stanowi potencjalny sposób leczenia chorych na anemię sierpowatokrwinkową.

Naukowcy (specjaliści z zakresu hematologii) z Filadelfii poddali manipulacji kluczowe procesy biologiczne zachodzące w komórkach macierzystych krwinek czerwonych. Udało im się w ten sposób skłonić krwinki do produkcji hemoglobiny płodowej, czyli formy hemoglobiny, której produkcja zanika po narodzinach. Z racji tego, że gen dla hemoglobiny płodowej nie posiada mutacji genetycznej anemii sierpowatokrwinkowej, wyniki tychże badań mogą otworzyć drzwi dla wprowadzenia nowych metod leczenia osób cierpiących na to wyniszczające zaburzenie.

„Wyniki naszych badań dowodzą skuteczności techniki zwanej „forced chromatin looping”. Dzięki niej udało się nam przeprogramować ekspresję genów w komórkach macierzystych krwinek czerwonych”, mówi specjalista-hematolog, doktor nauk medycznych Jeremy W. Rupon z Children's Hospital of Philadelphia. „Jeżeli udałoby się nam zastosować tę technikę w komórkach ludzkich, udałoby się nam stworzyć nowe opcje terapeutyczne dla pacjentów”.

Rupon zaprezentował wyniki badań swojego zespołu badawczego na konferencji prasowej, która miała miejsce 8 grudnia 2013 roku podczas corocznego spotkania American Society of Hematology w Nowym Orleanie. Rupon współpracował z Wulan Deng, pracowniczką naukową posiadającą stopień naukowy doktora, w laboratorium doktora nauk medycznych Gerda Blobela.

Hematolodzy od długiego czasu poszukiwali sposobu na reaktywację hemoglobiny płodowej w krwinkach czerwonych dzieci i dorosłych cierpiących na niedokrwistość sierpowatokrwinkową – bolesną, czasem zagrażającą życiu, chorobę genetyczną, w której dochodzi do zniekształcenia erytrocytów i zaburzenia normalnego przepływu krwi.

Podczas dojrzewania organizmu dochodzi do przestawienia „przełącznika” biologicznego odpowiedzialnego za produkcję hemoglobiny – białka znajdującego się wewnątrz czerwonych krwinek, którego zasadniczą funkcją jest przenoszenie tlenu. Elementy regulatorowe znajdujące się w DNA doprowadzają do przesterowania produkcji hemoglobiny z formy płodowej na formę normalnie występującą u osób dorosłych. Do tego przestawienia dochodzi niedługo po narodzinach. U osób cierpiących na niedokrwistość sierpowatokrwinkową gen hemoglobiny typowej dla osób dorosłych posiada defekt genetyczny. Dlatego też w momencie, gdy komórki macierzyste erytrocytów zostaną przesterowane z produkcji formy płodowej na produkcję tej właśnie uszkodzonej formy hemoglobiny – krwinki przybierają kształt sierpowaty, co zaburza ich prawidłowe funkcjonowanie i doprowadza do pojawienia się objawów choroby.

Rupon i Blobel w ramach swojego eksperymentu wprowadzili zmiany w ekspresji genetycznej komórek macierzystych erytrocytów, doprowadzając do ponownego przestawienia wspomnianego „przełącznika”, skłaniając w ten sposób komórki do produkcji formy płodowej hemoglobiny (której gen nie posiada mutacji), przez co uzyskują one prawidłowy kształt.

Naukowcy oparli swoje badania o wyniki przeprowadzonych przez zespół Bobela badań nad pętlami chromatyny i ścisłymi regulacjami zachodzącymi między nimi oraz ich wpływie na transkrypcję genów - czyli konwersję informacji zawartej w DNA na język RNA, a następnie na język białek.

W niniejszym badaniu naukowcy wykorzystali specjalistyczne narzędzie w postaci uzyskanego na drodze inżynierii genetycznej białka z domeną białkową palca cynkowego. Białko to zostało zaprojektowane w taki sposób, by odpowiednio pasowało do konkretnego miejsca w cząsteczce DNA, zawierającego kod dla hemoglobiny płodowej. Białko to zostało przyłączone do innego białka, którego rolą było takie oddziaływanie z chromatyną, by ta stworzyła pętlę. Stworzona w ten sposób pętla aktywuje ekspresję genów odpowiedzialnych za produkcję płodowej formy hemoglobiny w komórkach macierzystych erytrocytów dorosłych myszy. Badaczom udało się także uzyskać podobne rezultaty z wykorzystaniem ludzkich erytrocytów.

Rupon i Blobel będą kontynuować swoje badania. Będą się także starać o wprowadzenie swojej metody do praktyki klinicznej. Rupon dodaje także, że ich metoda może się okazać użyteczna także w leczeniu innych hemoglobinopatii, takich jak np. talasemia.

Autor tłumaczenia: Bartłomiej Taurogiński

Źródło: http://www.eurekalert.org/pub_releases/2013-12/chop-fag120613.php

<http://laboratoria.net/aktualnosci/20245.html>



14-01-2025

[Targi LABS EPXO 2025](#)

Ruszyła rejestracja na najważniejsze wydarzenie dla branży laboratoryjnej.



14-01-2025

[Nanotechnologia w medycynie](#)

Czyli nanocząstki jako nośniki leków.



14-01-2025

[Uważaj na zimno](#)

Przy takiej pogodzie łatwo o odmrożenia. Sprawdź jak reagować.



14-01-2025

[Indeks sytości i gęstość odżywcza](#)

Klucze do zdrowego i smacznego odżywiania



14-01-2025

[Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana](#)

Ocenia dr hab. Piotr Długosz autor raportu „Młodzież w epoce kryzysów”.



14-01-2025

[Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

Możliwe będzie w 2026 roku.



14-01-2025

[Głęboki sen oczyszcza mózg](#)

Mocny sen w nocy pomaga oczyścić mózg z toksyn.



14-01-2025

[Sok z czarnego bzu ułatwia odchudzanie](#)

Informuje pismo „Nutrients”.

Informacje dnia: [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie](#) [Uważaj na zimno](#) [Indeks sytości i gęstość odżywcza](#) [Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana](#) [Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#) [Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie](#)

[Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi Targi LABS EPXO 2025 Nanotechnologia w medycynie Uważaj na zimno Indeks sytości i gęstość odżywcza Potrzeba bezpieczeństwa młodzieży nie jest zaspokajana Pierwsze wszczepienie bionicznej trzustki człowiekowi](#)

Partnerzy