

[Akceptuję](#)

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](#)

Terapie genetyczne w ratowaniu wzroku

Naukowcy starają się wykorzystać terapie genowe, komórki macierzyste i hodowle tkankowe do ratowania wzroku w ciężkich chorobach oczu. Pierwsze terapie są już dostępne, ale na razie pomagają w nielicznych schorzeniach - mówi PAP prof. Maciej Krawczyński z Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu.

Prof. dr hab. Maciej Krawczyński jest kierownikiem Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku na Uniwersytecie Medycznym im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, gdzie naukowcy prowadzą pionierskie terapie. Prof. Krawczyński specjalizuje się w genetyce chorób oczu i ich molekularnej diagnostyce.

Polska Agencja Prasowa: Niedawno naukowcy z University of Utah donieśli, że po 5 godzinach od śmierci dawców, w pobranych od nich siatkówkach ożywili neurony. To brzmi wręcz sensacyjnie. Inny zespół poinformował właśnie o stworzeniu dokładnej mapy jednej z warstw komórek siatkówki (RPE). W jakim stopniu takie dokonania mogą przełożyć się na leczenie?

Prof. Maciej Krawczyński: Te najświeższe doniesienia są niedużym elementem całości, który wpisuje się w pewien zamysł badawczy. Różne grupy na świecie zajmują się chorobami dystroficznymi i zwyrodnieniami siatkówki i stosują przy tym różnorodne podejścia. Badane są po pierwsze terapie genowe, po drugie komórkowe, a po trzecie ewentualne przeszczepy siatkówek od dawców.

PAP: Które z tych podejść znajduje się na najwyższym poziomie zaawansowania, jeśli chodzi o prowadzone prace?

M.K.: Najbardziej zaawansowane są terapie genowe. Na razie mają one za zadanie leczyć defekty w konkretnych genach, a nawet tylko pewne wybrane uszkodzenia konkretnych genów. Działanie jest więc zawężone do małej grupy potencjalnych pacjentów, a przy tym bardzo kosztowne. Zarejestrowana jest już pierwsza terapia genowa tego typu o nazwie Luxturna stosowana przy dziedzicznej dystrofii siatkówki. Obiecujące są także terapie komórkowe oparte na uzyskiwaniu tzw. indukowanych pluripotencjalnych komórek macierzystych. Co ważne, uzyskuje się je z własnych, dojrzałych komórek pacjenta, które udaje się odmłodzić i nadać im zdolność do odtwarzania różnych tkanek. Natomiast jeśli chodzi o przeszczepianie siatkówki od zmarłych dawców, mówimy dopiero o początkach tego typu badań. Udowodniono, że nawet pomimo upływu dosyć długiego czasu od zgonu pacjenta niektóre komórki można wykorzystać, ale myślę, że tutaj czeka nas jeszcze daleka droga.

PAP: Zatem najpierw można się spodziewać terapii genowych a potem komórkowych - jakie choroby można by nimi leczyć?

M.K.: Wspomniana, zarejestrowana już metoda dotyczy wyłącznie jednego genu - RPE65, którego defekty mogą powodować dwie choroby - jedną z postaci wrodzonej ślepoty Lebera i jedną postać zwyrodnienia barwnikowego siatkówki. W trakcie już zaawansowanych badań są terapie celowane dla kolejnych genów, też związanych głównie z wymienionymi chorobami, ponieważ stanowią one największe wyzwanie.

Daleko posunięte prace dotyczą też terapii genowych przeciw takim chorobom jak choroideremia, młodzieńcze rozwarstwienie siatkówki czy achromatopsja. W najbliższych miesiącach można spodziewać się rejestracji w Europie drugiej już okulistycznej terapii genowej przeznaczonej dla dziedzicznego zaniku nerwów wzrokowych, zwanego zanikiem Lebera.

PAP: A jeśli chodzi o terapie komórkowe?

M.K.: Prowadzi się eksperymentalne badania z wspomnianymi indukowanymi pluripotencjalnymi komórkami macierzystymi. Natomiast do ich klinicznego wykorzystania także wiedzie jeszcze daleka droga, która wymaga m.in. szeroko zakrojonych badań klinicznych, a potem rejestracyjnych. Tu muszą jednak zwrócić uwagę na pewne zagrożenie.

PAP: Zagrożenie?

M.K.: Z mojego punktu widzenia, obecnie sprawa związana bywa z żerowaniem na ludzkim nieszczęściu. Chodzi o oferowanie chorym z różnymi chorobami genetycznymi czy innymi zwyrodnieniowymi chorobami siatkówki lub nerwu wzrokowego, tzw. komórek macierzystych. Mają one pochodzić z krwi pępowinowej, galarety Whartona, a w niektórych krajach nawet z ludzkich zarodków. Te ostatnie budzą olbrzymie wątpliwości etyczne, natomiast dwie pierwsze mają niewiele wspólnego z macierzystością i nie są w stanie zróżnicować się do komórek siatkówki czy nerwu wzrokowego. Są to więc nadużycia, do tego związane z olbrzymimi kosztami dla pacjenta, a towarzyszą im próby unikania odpowiedzialności za efekty uboczne. Takie metody proponowane są nawet w niektórych klinikach w Polsce.

PAP: Jak to możliwe?

M.K.: Po prostu wykorzystywane są luki w prawie. Według mojej wiedzy te jednostki wykorzystują zgodę Głównego Inspektora Farmaceutycznego na produkcję preparatów komórkowych z pępowiny. Potem natomiast powołują się na przepisy unijne, które pozwalają, za zgodą lokalnej komisji bioetycznej, prowadzić eksperymentalne leczenie, kiedy zawiodły wszystkie inne metody. Problem jest jednak wieloraki. Zgoda na wyprodukowanie komórek nie oznacza prawa do ich użycia w terapii u ludzi; po drugie, działanie eksperymentalne powinno być finansowane przez badacza ze środków na rozwój nauki, a nie przez pacjenta. Po trzecie, badacz musi ponosić wszelką odpowiedzialność za skutki uboczne i mieć odpowiednie do tego ubezpieczenie. Po czwarte, zgoda komisji bioetycznej powinna być wydawana dla każdego pacjenta oddzielnie. Według mojej wiedzy warunki te spełniane nie są. Niedawno Naczelna Rada Lekarska powołała nawet komisję, która jednoznacznie potępiła takie działania, jako niezgodne z zasadami etyki lekarskiej i dobrej praktyki klinicznej.

PAP: Wracając do badań - lepsze poznanie genów i komórek oka pozwala też jednak na coraz lepszą diagnostykę. Czy dzięki temu można lepiej chronić wzrok zagrożonych osób np. przez odpowiednią profilaktykę?

M.K.: Oczywiście wszystko musi się zacząć od diagnostyki i tutaj posiadamy już doskonałe narzędzia. Metody sekwencjonowania nowej generacji pozwalają na zbadanie dowolnej liczby genów w jednym teście. W jednym badaniu można więc sprawdzić wszystkie znane przyczyny danego zaburzenia. Niestety obecnie NFZ nie finansuje takich testów, więc trzeba je wykonywać na koszt pacjenta, czy np. w ramach jakichś projektów naukowych.

PAP: Pociuszające jest, że istnieją takie możliwości techniczne.

M.K.: Istnieją, choć trzeba zaznaczyć, że nawet jak się zna przyczynę, to nie zawsze mamy cudowną tabletkę, którą możemy usunąć chorobę. Na ogół nie mamy. Możemy oczywiście proponować działania profilaktyczne, aby spowolnić postępy choroby - chronić oczy przed tym, co im szkodzi i dostarczać to, czego potrzebują. Jednak efekty są zwykle ograniczone. Drugi problem jest taki, że gdy pacjent zgłosi się z objawami, to w momencie stawiania diagnozy choroba zwykle jest już daleko posunięta.

PAP: A czy, gdy już wszystko zawiedzie, choroba zniszczy człowiekowi np. siatkówkę, będzie można przeszczepić taki narząd wyhodowany w laboratorium? Są już prowadzone prace nad takimi hodowanymi tkankami oka.

M.K.: Do tego się także wykorzystuje wspomniane przeze mnie komórki pluripotencjalne. Otrzymywane w laboratorium modele siatkówek przybierają nawet kształt, jaki ma tkanka w oku. Natomiast w tym przypadku także trzeba przypomnieć, że to dopiero badania laboratoryjne i jeśli się

udadzą, to ewentualne terapie to kwestia przyszłości. Jedno z największych wyzwań polega np. na połączeniu takiej siatkówki z nerwami, aby mogły przekazywać impuls z oka do mózgu.

PAP: Z biologami trochę ścigają się przy tym elektronicy, którzy pracują nad syntetycznymi implantami siatkówki. Które podejście Pana zdaniem ma większe szanse na powodzenie?

M.K.: To dobre pytanie, na które jednak trudno jest obecnie odpowiedzieć. Takie protezy są już od wielu lat tworzone w różnych bogatych krajach. Swoje protezy tego typu mają Amerykanie, Niemcy, Koreańczycy czy Japończycy. Uzyskiwany obraz jest na razie monochromatyczny i składa się z niewielu pikseli - np. ma rozdzielczość 256x256 punktów. Dodatkowo, także i tutaj główne wyzwanie to przesyłanie sygnałów do mózgu. Pacjenci potrafią jednak widzieć kształty czy rozróżniać sylwetki. Dla kogoś, kto w ogóle nie widział, to duża różnica. Nie podejmę się jednak stawiania wyroku, które podejście - biologiczne, czy elektroniczne - ma większe szanse. Myślę, że to dwie równoległe ścieżki.

PAP: A jak wyglądają w Polsce badania nad takimi zagadnieniami?

M.K.: Oprócz wielośrodkowych międzynarodowych badań klinicznych, do których czasami włączany jest jakiś ośrodek w Polsce, na przykład my prowadzimy badania bardziej podstawowe. Przede wszystkim zajmujemy się genetyczną diagnostyką pacjentów, których mieliśmy już ok. 2 tys. Jednak przy okazji szukamy także nowych przyczyn danej choroby. Mamy na tym polu już kilka sukcesów. Na przykład zidentyfikowaliśmy nową przyczynę dystrofii czopkowo-pręcikowej, wrodzonego braku tęczówki, czy bardzo ciężkiej wady - wrodzonego braku gałek ocznych. Ośrodków zajmujących się genetyką oczu nie ma tak naprawdę wiele na świecie.

PAP: A jakie są szanse na wprowadzanie nowoczesnych terapii w Polsce, w miarę ich powstawania?

M.K.: Dla przykładu podam, że miałem pacjenta z wrodzoną ślepotą Lebera, u którego mogliśmy w Poznaniu zastosować dostępną terapię genową. Udało się to zrobić tylko dla jednego pacjenta i tylko w jednym oku i to dzięki sponsorowi, który wyłożył pieniądze na leczenie. Kosztuje ono bowiem 3 mln złotych. To dużo, ale pacjentów z tą chorobą w całej Polsce jest tylko ok. 20, a dużo większe kwoty są czasami beztrudno przeznaczane na przeróżne cele, nierzadko po prostu marnowane. Mimo usilnych starań nie otrzymaliśmy pieniędzy od państwa - ani z funduszu prezydenckiego, ani w ramach projektów ministerialnych, mimo pozytywnych opinii Agencji Oceny Technologii Medycznych czy konsultantów krajowych. Tymczasem mimo leczenia tylko jednego oka pacjent rozstał się z białą laską, korzysta ze środków komunikacji i rozpoznaje twarze. Drugie oko czeka, podobnie jak ośmioro kolejnych już zdiagnozowanych pacjentów.

PAP: Zatem, jeśli nie zmieni się podejście, takie terapie nie będą w kraju łatwo dostępne, nawet gdy powstaną?

M.K.: Pamiętajmy, że mówimy głównie cały czas o metodach, które są dopiero badane. Niektóre z nich mogą wejść do użycia dopiero za kilka lat, a na inne trzeba będzie poczekać więcej niż dekadę. Chciałbym jednak zwrócić uwagę, że np. w Niemczech jest tak, że jak tylko jakieś leczenie zostanie zatwierdzone przez Europejską Agencję Leków, to zostaje włączone do finansowania. W wielu innych krajach działają inne skuteczne mechanizmy.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/31319.html>



23-12-2024

Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia

Najserdeczniejsze życzenia zdrowych, radosnych i pogodnych Świąt Bożego Narodzenia.



23-12-2024

Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025!

Odbędą się one w dniach 11-13 czerwca w Expo XXI w Warszawie.



23-12-2024

Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn

Kobiety często nie czują typowych bólów co skutkuje gorszymi wynikami.



23-12-2024

Świąteczna apteczka

Szczypta umiaru i coś na zgage



23-12-2024

Radioaktywny pluton się nie ukryje

Naukowcy znajdują go nawet na lodowcach



23-12-2024

Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14

Wyłoniono autorów najlepszych prac licencjackich i inżynierskich.



23-12-2024

Polacy są umiarkowanie prospołeczni

Polacy chcą wspierać materialnie.



23-12-2024

Związek między traumą z dzieciństwa a zespołem jelita drażliwego

Pokazały badania polskich naukowców.

Informacje dnia: [Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14 Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14 Zdrowych i Pogodnych Świąt Bożego Narodzenia Zapraszamy na wyjątkową edycję Targów PCI Days 2025! Zawał już dawno przestał być chorobą mężczyzn Świąteczna apteczka Radioaktywny pluton się nie ukryje Złoty Medal Chemii przyznany po raz 14](#)

Partnerzy