

[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](#)

Choroby prowadzące do ślepoty mogą być uleczalne

Prof. Krzysztof Palczewski z zespołem pracuje nad terapiami umożliwiającymi widzenie osobom z chorobami prowadzącymi do ślepoty. Techniki edycji genów już umożliwiają

naprawę mutacji genetycznych w żyjących komórkach, również w oku. "Potrzebujemy jednak jeszcze 5-7 lat, aby przejść do badań na ludziach" - mówi.

Chodzi o zabieg edycji genów w oczach pacjentów, którzy cierpią na dziedziczne choroby prowadzące do ślepoty, lub na choroby rozwijające się z wiekiem, a więc np. jaskrę czy zwyrodnienie plamki żółtej.

Dwa lata temu zespół prof. Krzysztofa Palczewskiego z University of California, Irvine (UCI) (w badaniach prowadzonych przez Susie Suh i Elliota Choi) za pomocą precyzyjnej techniki edycji genów umożliwił widzenie u myszy z wrodzoną ślepotą. Aby jednak można było prowadzić bezpieczne operacje na ludziach - i aby uzyskać niezbędne do tego zgody - potrzeba jeszcze kilku lat badań - tłumaczy w rozmowie z PAP naukowiec.

JAK PRZEBIEGA EDYCJA GENÓW W OKU?

Procedura edycji genów w oku - tłumaczy prof. Palczewski - będzie się zaczynała od pobrania próbki tkanki pacjenta. Komórki te będą przez jakiś czas hodowane w laboratorium, by testować na nich różne białka i enzymy. Będą to zaprojektowane specjalnie na potrzeby każdego pacjenta białkowe maszyny do edycji genów - m.in. "uszyte" na miarę cząsteczki tzw. guide RNA, które doprowadzą na właściwe miejsce w komórce białka edytujące DNA. Procedura takiego testowania bezpieczeństwa i skuteczności wybranych białek, a potem - namnażania ich - zajmuje na razie 2-3 miesiące. Po tym czasie zaprojektowane i przebadane w komórkach pacjenta związki dostarczane będą do oka pacjenta podczas operacji za pomocą iniekcji - opisuje prof. Palczewski.

Edycja genów w oku zachodzić będzie bardzo szybko. A potem kwestią dni czy tygodni powinno być to, by pacjent nauczył się sprawnie posługiwać wzrokiem.

"Jestem przekonany, że po operacji nastąpi całkowite przywrócenie widzenia - po prostu geny będą działały prawidłowo" - mówi naukowiec pytany, jaka będzie sprawność wzroku po operacji.

Badacz zapewnia, że skutki takiej edycji genów z założenia powinny być trwałe - wzrok przywrócony więc będzie raz na zawsze. "Kiedy już raz naprawimy mutację, to poprawiony materiał będzie przekazywany do kolejnych pokoleń komórek w oku" - tłumaczy.

Prof. Palczewski pokazuje nagranie dokumentujące skutki operacji na niewidomym psie. Zwierzę ma przejść przez pokój wypełniony przeszkodami. Przed operacją pies czuje się w pomieszczeniu niepewnie, wpada na przedmioty i znajduje drogę, posługując się węchem. Już w trzy dni po operacji zwierzę, wymachując wesoło ogonem, bez trudu omija wszystkie przeszkody.

NA CZYM POLEGAJĄ DZIEDZICZNE CHOROBY WZROKU

Aby wzrok prawidłowo działał, potrzebna jest zgodna współpraca ogromnej ilości białek, m.in. w siatkówce oka. Jeśli któreś z nich jest nieprawidłowo zbudowane, zostaje przerwana kaskada reakcji, które są potrzebne, aby widzieć. Informacja o tym, jakie białka w oku trzeba produkować, zapisana jest w genach. Na razie znamy około 250 genów, które mają znaczenie w procesie widzenia. Jeśli w którymś z nich wystąpi niekorzystna mutacja - wzrok nie działa wtedy w pełni sprawnie, co może być przyczyną ślepoty. Mutacje te mogą się jednak pojawiać w różnych miejscach tych 250 genów i różnić między sobą. Właśnie dlatego dziedzicznych chorób związanych ze ślepotą jest tak dużo.

Dziedziczne choroby siatkówki, które przyczyniają się do ślepoty, występują u jednej na trzy-cztery tysiące osób. "Choroby te jednak są tak różnorodne, że konwencjonalne podejście farmakologiczne - szukanie osobnego leku na każdą z tych chorób z osobna - jest niezwykle czasochłonne" - zauważa prof. Palczewski.

On sam bada biochemiczne procesy niezbędne w pracy oka. Opisał już m.in. działanie rodopsyny i jej znaczenie w utracie wzroku. Dzięki takim badaniom lepiej rozumiemy, które fragmenty w DNA - i w jaki sposób - są odpowiedzialne za proces widzenia. Naukowiec wyjechał z Polski do USA po doktoracie, w latach 80. Jest laureatem Nagrody Fundacji na rzecz Nauki Polskiej z 2012 r.

Prof. Palczewski tłumaczy, że perspektywa edycji genów w ludzkim oku stała się bardzo bliska dzięki kilku przełomom, jakie pojawiły się w ostatnich kilku latach w nauce.

PRZEŁOM: GENETYKA

Jednym z takich przełomów są postępy w genetyce: możliwość szybkiego i taniego sekwencjonowania genomu, a także rozwój wiedzy o tym, jakie są funkcje poszczególnych genów. Każda osoba z dziedziczną chorobą siatkówki może więc zbadać swoje DNA i sprawdzić, jaka dokładnie mutacja uniemożliwia widzenie.

PRZEŁOM: ZATWIERDZENIE PIERWSZEJ TERAPII GENOWEJ

Kolejnym przełomem jest zatwierdzenie przez amerykańską agencję FDA leku Voretigene neparvovec - to pierwsza dopuszczona w USA terapia genowa, którą prowadzi się bezpośrednio w ciele pacjenta. "Spowalnia ona postęp bardzo ciężkiej choroby u dzieci - wrodzonej ślepoty Lebera. Technologia ta umożliwia wstrzyknięcie do siatkówki oka wirusa niosącego informację genetyczną - substytutu genu" - tłumaczy prof. Palczewski. Lek ten wprawdzie nie umożliwi leczenia wszystkich rodzajów ślepoty, ale dzięki niemu przetarte zostały szlaki dla terapii genowej w oku.

PRZEŁOM: EDYCJA GENÓW

Kolejnym przełomem - wymienia prof. Palczewski - jest opracowanie, a potem - udoskonalenie techniki edycji genów CRISPR-Cas 9. Dzięki tym osiągnięciom możemy już precyzyjnie poprawiać bardzo drobne błędy w zapisie genetycznym w żyjących komórkach. Badacz wychodzi z założenia, że technologia ta jest znacznie bezpieczniejsza i precyzyjniejsza, niż wprowadzanie zmian w genomie za pośrednictwem wirusów - jak w zatwierdzonej już terapii.

PRZEŁOM: SPOSÓB NA DOSTARCZENIE INFORMACJI GENETYCZNEJ DO KOMÓRKI

Następnym przełomem jest technologia zastosowana w szczepionkach na COVID Moderny i Pfizera. Pozwala ona dostarczać do wnętrza ludzkich komórek precyzyjnie zaprojektowane RNA. Tymczasem w edycji genów konieczne jest właśnie wprowadzenie do komórki fragmentu RNA - tzw. guide RNA - które potem w obrębie DNA wskaże miejsce do naprawy. Dzięki szczepionkom skuteczność tego nowatorskiego pomysłu na wprowadzenie informacji do wnętrza komórki szybko potwierdzono, od razu na setkach milionów osób.

PRZEŁOM: TECHNIKI OBRAZOWANIA SIATKÓWKI

Nie bez znaczenia jest też postęp w technikach obrazowania. Po ingerencji w komórki oka trzeba przecież jeszcze zbadać, jaka zmiana w nich zaszła, i czy poprawnie działają. "W warszawskim centrum doskonałości ICTER, kierowanym przez prof. Macieja Wojtkowskiego, a ze strony UCI zarządzaną przez dr Grażynę Palczewską rozwijamy teraz niezwykle precyzyjną technologię obrazowania siatkówki bazującą na widzeniu dwufotonowym" - mówi biochemik.

"Mamy już wszystkie klocki, które są potrzebne do inżynierii genów w oku: techniki obrazowania, sekwencjonowania genomu, a także technologie modyfikacji DNA oraz dostarczania informacji do wnętrza komórki. Teraz musimy te klocki złożyć w całość tak, aby procedura była tak bezpieczna, jak to możliwe" - podsumowuje badacz.

CO TRZEBA JESZCZE ZROBIĆ?

Profesor opowiada, że na razie edycję genów odpowiedzialnych za widzenie testuje się na modelach mysich i psich. Oprócz tego prowadzone są też badania na ludzkich liniach komórkowych i organoidach (z ludzkich komórek somatycznych - pobranych np. ze skóry - daje się już bowiem uzyskiwać komórki pracujące, jak inne ludzkie tkanki, np. komórki siatkówki oka). W planach jest też edycja genów w ludzkim oku pozyskanym od zmarłego dawcy i utrzymywanym w aktywności poza organizmem.

"W którymś jednak momencie przejdziemy do badań na pacjentach" - zapowiada biochemik. Zastrzega jednak, że nie jest to jednak proste, gdyż sporo jeszcze trzeba przetestować - choćby kwestię dostarczenia białkowych narzędzi edytujących do komórki. A badania na ludziach są precyzyjnie uregulowane. "Nie możemy się zachowywać jak dyletanci - nie zaczniemy przecież edytować genomu u ludzi tylko dlatego, że wydaje się nam, że znamy sposób, który zadziała. Musimy najpierw przejść przez serię badań i walidacji, które wykażą, czy to, co planujemy - działa poprawnie i że nie wyrządzi to nikomu krzywdy. Zanim uzyskamy takie potwierdzenie, minie jakieś 5-7 lat. Ale w końcu się to uda. I tak prawdopodobnie w ciągu dekady będziemy w stanie uleczyć 99 proc. chorób prowadzących do ślepoty" - ocenia prof. Palczewski.

EDYCJA GENÓW. CZY TO BEZPIECZNE?

Co będzie, jeśli coś pójdzie nie tak i w organizmie pacjenta przypadkiem edytowane zostaną nie tylko pożądane geny, ale i inne fragmenty DNA odpowiedzialne za ważne funkcje komórki? "To nie byłoby korzystne i chcemy tego uniknąć. Dlatego właśnie potrzebujemy kolejnych kilku lat badań. Ale jesteśmy dobrej myśli - RNA, które wprowadzamy do ciała wprowadzane jest tylko miejscowo, a żyje ono tylko przez kilka godzin. Niewielkie są więc szanse, że coś groźnego dla organizmu się przez ten czas zdąży zdarzyć" - ocenia naukowiec.

A jeśli edytor genów, podczas operacji nieprecyzyjnie wprowadzony do oka, trafi również do komórek, do których trafić nie miał: do takich, które działają prawidłowo? "Dobra wiadomość: to nie będzie miało znaczenia. Gen, który naprawiamy, może i jest obecny w każdej komórce, ale służy tylko po to, by widzieć. Ulega więc ekspresji tylko w wybranych komórkach oka a więc tylko w tym miejscu, które chcemy naprawić" - tłumaczy naukowiec.

Pytany, ile może kosztować procedura przywracania wzroku, badacz zwraca uwagę, że na razie - z powodu monopolu na rynku - dostępna na rynku terapia genowa wzroku Voretigene neparvovec jest bardzo kosztowna. Wynosi ok. 800 tys. dol. za jedno oko, przez co jest ona dostępna dla niewielu osób. "Dlatego jeśli chodzi o naszą technologię, musimy się upewnić, że będzie licencjonowana tak, aby skorzystało z niej jak najwięcej pacjentów. Początkowo jednak na pewno będzie to droga procedura, ale liczę na to, że z czasem stanie się coraz bardziej dostępna" - ocenia.

Źródło: pap.pl

<http://laboratoria.net/aktualnosci/31628.html>



09-09-2024

[Jak poradzić sobie z końcem wakacji?](#)

Dobrym sposobem jest opracowanie planu na „po urlopie”.



09-09-2024

Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne

Wytyczne dotyczące mpox są adekwatne do obecnej sytuacji.



09-09-2024

Przydatność organów do przeszczepu

Syntetyczna krew może istotnie wpłynąć na transplantologię.



09-09-2024

Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych

Język ewoluuje w kontekście społecznym, a jego odmiany zawsze konkurują ze sobą.



09-09-2024

Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu

Wykazują naukowcy w najnowszych badaniach.



09-09-2024

Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet

Z 30-letnim wyprzedzeniem zwykłym testem krwi można je wykryć.



09-09-2024

Galaktyki są dużo większe, niż sądzono

Galaktyka Andromedy już od dawna oddziałuje na Drogę Mleczną.



09-09-2024

System inteligentnego zarządzania pojazdami nagrodzony przez...

Nagrodzony przez Siemens i PW.

Informacje dnia: [Jak poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu](#) [Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu](#) [Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#) [Jak poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu](#) [Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu](#) [Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#) [Jak poradzić sobie z końcem wakacji? Zalecenia w sprawie mpox są racjonalne i adekwatne](#) [Przydatność organów do przeszczepu](#) [Naukowcy zbadali, jak powstają nowe słowa w mediach społecznościowych](#) [Telefony komórkowe nie powodują nowotworów mózgu](#) [Ryzyko zawału i udaru mózgu u kobiet](#)

Partnerzy