

### [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 tym, by umożliwić widzenie osobom z chorobami prowadzącymi do ślepoty. Techniki edycji genów już umożliwiają naprawę mutacji genetycznych

w żyjących komórkach, również w oku. "Potrzebujemy jednak jeszcze 5-10 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 pojawiające 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) za pomocą precyzyjnej techniki edycji genów umożliwił widzenie myszy z wrodzoną ślepotą. Aby jednak można było prowadzić bezpieczne operacje na ludziach, i to z dowolnymi niemal mutacjami genów siatkówki - 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 skóry pacjenta. "To będzie niewielka biopsja" - mówi. 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 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. 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 wprowadzi 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, 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?**

Badacz 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 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?**

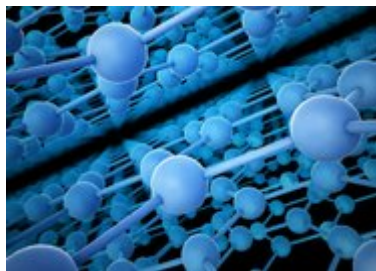
Co będzie, jeśli coś pójdzie nie tak i w organizmie pacjenta przypadkiem edytowane zostaną inne geny, odpowiedzialne za inne ważne funkcje komórki? "To nie byłoby korzystne i chcemy tego uniknąć. Dlatego właśnie potrzebujemy kolejnych kilku lat badań. Ale jesteśmy dobrej myśli - RNA, które wprowadzamy 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/31612.html>



28-05-2024

## [Drżące nanorurki](#)

Właściwości zależą m.in. od tego, w jaki sposób struktury te wibrują.



28-05-2024

## [Naukowcy znaleźli sposób na recykling betonu](#)

Informuje "Nature".



28-05-2024

## [ADHD zdiagnozowano u co dziewiątego dziecka w USA](#)

W roku 2022 dzieci z diagnozą ADHD było o milion więcej niż w roku 2016.



28-05-2024

## [Testy na obecność HPV](#)

Co osiem lat równie skuteczne, co regularna cytologia.



28-05-2024

## [Do środowiska trafiło ponad 1 mld komarów GMO](#)

Przeznaczonych do walki z malarią.



28-05-2024

## [Może to owady uratują nas przed zwałami plastiku](#)

Niektóre gatunki owadów są w stanie zjadać plastik.



28-05-2024

## [Terapia daremna przedłuża cierpienie, przedłuża agonię](#)

Terapia daremna nie jest w stanie pomóc pacjentowi.



28-05-2024

## [Widzimy eskalację zaburzeń związanych ze stresem](#)

Szeroko rozumianych lękowo-depresyjnych.

**Informacje dnia:** [Drżące nanorurki](#) [Naukowcy znaleźli sposób na recykling betonu](#) [ADHD zdiagnozowano u co dziewiątego dziecka w USA](#) [Testy na obecność HPV](#) [Do środowiska trafiło ponad 1 mld komarów GMO](#) [Może to owady uratują nas przed zwałami plastiku](#) [Drżące nanorurki](#) [Naukowcy znaleźli sposób na recykling betonu](#) [ADHD zdiagnozowano u co dziewiątego dziecka w USA](#) [Testy na obecność HPV](#) [Do środowiska trafiło ponad 1 mld komarów GMO](#) [Może to owady uratują nas przed zwałami plastiku](#)

**Partnerzy**