

[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](#)

W Gdańsku opracowano pierwszą na świecie metodę leczenia choroby Sanfilippo

Choroba Sanfilippo to bardzo poważne, wyniszczające schorzenie. Na świecie notuje się jedno na 40-100 tysięcy urodzeń dzieci dotkniętych tą chorobą. „Jest ona w rezultacie śmiertelna. Dotyczy dzieci i młodzieży, ponieważ średni czas przeżycia pacjenta wynosi kilkanaście lat” - zaznacza

profesor.

„U podstaw MPS leżą mutacje, powodujące brak lub znaczne obniżenie aktywności enzymów, niezbędnych do rozkładu substancji zwanych glikozoaminoglikanami (GAG). Dawniej mówiło się o nich mukopolisacharydy" - wyjaśnia w rozmowie z PAP prof. Grzegorz Węgrzyn z Katedry Biologii Molekularnej Uniwersytetu Gdańskiego.

Jak dodaje, substancje te powinny być rozkładane w organellach komórkowych, zwanych lizosomami. U chorych ten proces nie zachodzi i GAG gromadzą się w lizosomach oraz przestrzeni międzykomórkowej. GAG produkowane są praktycznie we wszystkich tkankach organizmu, zatem ich gromadzenie się powoduje stopniowe upośledzenie funkcji praktycznie wszystkich narządów. GAG pełnią w organizmie rozmaite funkcje - od zapewnienia elastyczności tkanki łącznej i stawów po polepszanie komunikacji międzykomórkowej.

W zależności od rodzaju brakującego enzymu naukowcy wyróżniają 11 typów mukopolisacharydoz.

„W tej chwili leczony jest typ pierwszy. Terapia enzymatyczna polega na tym, że uzyskany metodami inżynierii genetycznej enzym podaje się dożylnie. Jest on rozprowadzany po organizmie i dostarczany do lizosomów gdzie następuje degradacja GAG. To leczenie skuteczne, ale tylko w typie 1, a kilka tygodni temu zarejestrowano enzym dla typu 6" - zaznaczył prof. Węgrzyn.

Choroba Sanfilippo należy do typu trzeciego. Charakteryzuje się ona degradacją układu nerwowego, a dotychczasowe metody leczenia są nieskuteczne. „Enzym nie może przekroczyć bariery +krew - mózg+" - dodaje profesor. „W tej chwili nigdzie na świecie nie ma lekarstwa na MPS typu trzeciego. Leczy się tylko objawy. To właściwie opieka paliatywna, a i tak w niewielkim stopniu łagodzi ona objawy choroby" - powiedział prof. Grzegorz Węgrzyn.

Choroba ma trzy fazy. W pierwszej, tuż po urodzeniu dziecka, nie ma żadnych objawów. Po okresie trwającym od kilkunastu miesięcy do kilku lat następuje faza regresu umysłowego, połączona z hiperaktywnością. „Mogą się pojawiać zachowania agresywne. Czasem dziecko prawie wcale nie śpi, przestaje mówić, reagować. W trzeciej fazie choroby układ nerwowy jest już tak zajęty, że sygnały z mózgu przestają docierać do organów; dziecko przestaje połykać, oddychać" - wyjaśnia naukowiec.

Zespół pod kierunkiem prof. Grzegorza Węgrzyna opracował terapię tej choroby, polegającą na zablokowaniu ekspresji genów (procesu „produkcji" białek - wyj. PAP), które kodują enzymy potrzebne do syntezy GAG. To ewenement na skalę światową.

„Znaleźliśmy substancję hamującą drogę przekazywania sygnałów wewnątrz komórki, która z kolei potrzebna jest do aktywacji genów kodujących syntetazy GAG (enzymy odpowiedzialne za produkcję GAG - wyj. PAP)" - opisuje profesor.

Substancja ta to genisteina, należąca do grupy izoflawonów. Kiedy do hodowli komórek pobranych od osób chorych dodano genisteinę, po inkubacji okazało się, że poziom GAG nie tylko nie zwiększał się, ale wręcz obniżał. „Komórka zaczęła się +naprawiać+, na co mamy dowody biochemiczne i cytologiczne w postaci obrazów spod mikroskopu elektronowego" - podkreśla prof. Węgrzyn.

W tej chwili trwają pilotażowe badania kliniczne na 20-osobowej grupie chorych dzieci, koordynowane przez prof. dr hab. med. Annę Tyłki-Szymańską z Centrum Zdrowia Dziecka, przy współpracy z Dr Anną Liberek z Akademii Medycznej w Gdańsku.

Genisteina pozyskiwana jest z soi i produkowana w postaci ekstraktu w Poznaniu, zaś w postaci czystej chemicznie (stosowanej na razie w testach laboratoryjnych) w Instytucie Farmaceutycznym w Warszawie. Z grupą badaczy z Gdańska współpracuje prof. dr hab. Grzegorz Gryniewicz.

„Nikommu na świecie jeszcze nie udało się nawet zahamować choroby Sanfilippo, a co dopiero ją odwrócić. Tymczasem my w próbach klinicznych już widzimy, że w wielu przypadkach nie tylko następuje zahamowanie postępu choroby, ale wręcz poprawa niektórych parametrów” – podkreśla prof. Grzegorz Węgrzyn.

Profesor zastrzega jednocześnie, że do momentu wprowadzenia terapii do powszechnego stosowania może upłynąć jeszcze trochę czasu. Muszą być przeprowadzone testy kliniczne z tzw. „podwójnie ślełą próbą”. Chory musiałby przyjmować preparat przez całe życie. Naukowiec zaznacza, że w Polsce żyje kilkadziesiąt dzieci dotkniętych tym schorzeniem.

[PAP - Nauka w Polsce, Krzysztof Klinkosz](#)

Skomentuj na forum

<http://laboratoria.net/aktualnosci/4373.html>



07-04-2025

Nowy wskaźnik zwiększający ryzyko arytmii komorowej

Kardiolodzy z Opola go zdefiniowali.



07-04-2025

Nowa metoda odzyskiwania pierwiastków ziem rzadkich

Naukowcy z Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej w Lublinie opracowali ją.



07-04-2025

Publikowanie filmików płaczących dzieci to forma cyberprzemocy

Przestrzegają badaczki tego zjawiska.



07-04-2025

W poszukiwaniu furtek w prawie zamówień publicznych

Środowisko akademickie od lat apeluje o zmiany.



07-04-2025

Na terenie Polski żyje ok. 45 tysięcy par bocianów

Podsumował koordynator spisu.



07-04-2025

[Nadciśnienie wczesnie uszkadza nerki](#)

Powoduje zmiany w nerkach już na wczesnym etapie choroby.



07-04-2025

[Ruszył nabór do 8. edycji programu stypendialnego](#)

Przeznaczony dla Polonii na studia w Polsce.



07-04-2025

[Wykorzystanie 500 mln zł przez NCN wymaga zmian](#)

Narodowe Centrum Nauki nie może wykorzystać 500 mln zł w obligacjach.

Informacje dnia: [Nowy wskaźnik zwiększający ryzyko arytmii komorowej](#) [Nowa metoda odzyskiwania pierwiastków ziem rzadkich](#) [Publikowanie filmików płaczących dzieci to forma cyberprzemocy](#) [W poszukiwaniu furtek w prawie zamówień publicznych](#) [Na terenie Polski żyje ok. 45 tysięcy par bocianów](#) [Nadciśnienie wczesnie uszkadza nerki](#) [Nowy wskaźnik zwiększający ryzyko arytmii komorowej](#) [Nowa metoda odzyskiwania pierwiastków ziem rzadkich](#) [Publikowanie filmików płaczących dzieci to forma cyberprzemocy](#) [W poszukiwaniu furtek w prawie zamówień publicznych](#)

[Na terenie Polski żyje ok. 45 tysięcy par bocianów](#) [Nadciśnienie wczesnie uszkadza nerki](#) [Nowy wskaźnik zwiększający ryzyko arytmii komorowej](#) [Nowa metoda odzyskiwania pierwiastków ziem rzadkich](#) [Publikowanie filmików płaczących dzieci to forma cyberprzemocy](#) [W poszukiwaniu furtek w prawie zamówień publicznych](#) [Na terenie Polski żyje ok. 45 tysięcy par bocianów](#) [Nadciśnienie wczesnie uszkadza nerki](#)

Partnerzy