

### [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](#)

## Mamy kilku kandydatów na lek na chorobę rzadką

Mamy czterech kandydatów na lek dla pacjentów z ultraradką chorobą o polskich korzeniach, tzw. zespołem PUS3; jeden z nich będzie stosowany w praktyce - powiedział

## **PAP polski genetyk i pionier terapii genowych prof. Leszek Lisowski. Naukowiec prowadzi badania nad terapią genową dla zespołu PUS3.**

Jak podkreślił w rozmowie z PAP, gdyby udało się zabezpieczyć fundusze na finansowanie dalszych badań, lek może być gotowy do podania za ok. dwa lata.

Zespół wad spowodowany mutacją w genie PUS3 jest zaliczany do chorób ultraradkich. Na świecie zdiagnozowano wyjątkowo mało osób z tym schorzeniem - założyciele PUS3 Foundation są w kontakcie z 12 pacjentami. Połowa z nich to polskie dzieci, a część pozostałych pacjentów ma polskich przodków. Dlatego naukowcy oceniają, że mutacja ma generalnie polskie korzenie. W naszym kraju może żyć więcej pacjentów z PUS3, ale postawiono im błędną diagnozę, np. mózgowo-porażenie dziecięce lub niedotlenienie okołoporodowe.

Gen PUS3 odpowiada za produkcję enzymu o nazwie syntaza pseudourydyny 3.

- Jest to bardzo ważny enzym. Bierze udział w produkcji jednej z cząsteczek tRNA, która jest zaangażowana w syntezę białek w komórce (proces translacji - PAP) - wyjaśnił prof. Leszek Lisowski, który kieruje laboratorium w Wojskowym Instytucie Medycznym - Państwowym Instytucie Badawczym w Warszawie oraz Children's Medical Research Institute w Sydney (Australia). Jak podkreślił, w wyniku mutacji powstaje nieprawidłowa forma tego białka, a produkcja białek zostaje zakłócona.

Aby doszło do wystąpienia zespołu PUS3, dziecko musi odziedziczyć dwie wadliwe kopie genu. Posiadacze jednej kopii nie chorują, a są jedynie nosicielami mutacji. Nosicielem może być każdy z nas - to cicha bomba, która może czekać w naszych genach, a zazwyczaj nikt o tym nie wie, dopóki nie urodzi się dziecko z tym schorzeniem.

U chorego dziecka rozwija się rzadki zespół licznych wrodzonych wad z ciężką niepełnosprawnością intelektualną, ogólnym opóźnieniem rozwoju, brakiem mowy (afazja), niedoborem wzrostu, małogłowie, wadami organów wewnętrznych, zezem, rozległymi plamami mongolskimi, tj. sinawymi lub szaroniebieskimi przebarwieniami skóry. U niektórych pacjentów występuje również padaczka, często lekooporna. Badania obrazowe mózgu mogą wykazać różnorodne nieprawidłowości. Choroba ma charakter neurodegeneracyjny i postępujący. Została opisana dopiero w 2020 r. przez Roberta Śmigiela, kierownika Uniwersyteckiego Centrum Chorób Rzadkich we Wrocławiu.

Obecnie zespół naukowców kierowany przez prof. Lisowskiego prowadzi badania nad terapią genową dla dzieci z PUS3 we współpracy z Gene2Cure Foundation (założoną przez prof. Lisowskiego) w USA oraz polską PUS3 Foundation. Polska organizacja została założona przez Jana Kieszczyńskiego, którego syn Jerzy ma zespół wad rozwojowych spowodowanych mutacją w genie PUS3.

- Na dzień dzisiejszy mogę powiedzieć, że mamy dwóch bardzo dobrych kandydatów terapeutycznych na terapię genową dla tych dzieci i dwóch trochę mniej dobrych. Któryś z tych czterech kandydatów jest lekiem, którego szukamy - powiedział prof. Lisowski.

Genetyk wyjaśnił, że przy projektowaniu terapii jego zespół skorzystał z modelu, który pomógł opracować terapię genową dla dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni - SMA. To znacznie przyspieszy wprowadzenie jej do praktyki klinicznej. W przypadku tego modelu prawidłowa wersja genu PUS3 zostaje wbudowana w bezpieczny wektor wirusowy - AAV9 (wirus związany z adenowirusami, ang. adeno-associated viral vector). Po podaniu pacjentowi wektor wnika do komórek i zostawia w nich instrukcję obsługi, dzięki której organizm sam zaczyna produkować prawidłowy enzym.

Prof. Lisowski wyjaśnił, że badania takich konstruktów genetycznych prowadzone są na komórkach hodowanych in vitro. - Stwarzamy modele tej choroby na bazie komórek z krwi pobranej od pacjentów. Przekształcamy je w laboratorium w komórki macierzyste (indukowane pluripotencjalne komórki macierzyste - iPSC) i potem z nich tworzymy neurony oraz organoidy mózgu - powiedział genetyk. Zajmuje to wiele miesięcy, a w międzyczasie tworzone są kolejne wersje terapii, np. z innymi promotorami genu, od których zależy intensywność produkcji białka.

- Nie wiemy dokładnie, która kombinacja tych elementów będzie najlepiej działała w wektorze, a trzeba pamiętać, że wektory wprowadzane do komórek muszą mieć bardzo ograniczoną wielkość. Tutaj jest to wygodne, bo gen PUS3 jest wyjątkowo mały - tłumaczył badacz.

Dotychczasowe badania in vitro wykazały, że po podaniu prawidłowego genu metabolizm komórek wraca do normy. To rodzi nadzieję na przywrócenie mózgowi chorych dzieci neuroplastyczności i możliwości rozwoju, w tym mowy i ruchu.

Badacz zaznaczył, że zanim terapia zostanie podana pacjentowi, musi przejść rygorystyczne, kosztowne testy. - Jednak wiemy na 100 proc., że mamy lek. Jeszcze nie wiemy, który z czterech kandydatów nim jest, ale będziemy to wiedzieli wkrótce - powiedział prof. Lisowski.

Zaznaczył, że nigdy nie wiadomo, jakie efekty przyniesie terapia genetyczna, choć w PUS3, ze względu na mały rozmiar genu, rokowania są pomyślne.

- Każda choroba jest inna, a co więcej sami chorzy między sobą też się różnią i nie wiemy, co się stanie w tej chorobie po zastosowaniu leku. Ale podając ją, dajemy mózgowi szansę na to, by zaczął funkcjonować prawidłowo, by zaczął się uczyć nowych rzeczy - podkreślił naukowiec.

Zwrócił uwagę, że 10 grudnia 2025 r. opracowaną przez jego zespół terapię genową podano 6-letniemu słoweńskiemu chłopcu z uwarunkowanym genetycznie syndromem CTNNB1.- Jest to zupełnie inna choroba, ale ma bardzo podobne objawy. Podaliśmy terapię i po tygodniu ten chłopiec opuszczał szpital na własnych nogach, a wcześniej nie chodził. Teraz biega i bawi się z siostrami w berka. Jeszcze nie mówi, ale zaczyna artykułować pojedyncze litery - wymieniał prof. Lisowski.

W jego ocenie mózg chłopca zyskał dzięki terapii szansę rozwoju i uczenia się. Jest to wielkie wsparcie dla rodziców i szansa na poprawę jakości życia dziecka. - Dzieci po tej terapii będą miały dużo lepsze życie, staną się dużo bardziej niezależne i będą mogły w miarę normalnie funkcjonować. To jest możliwe - zaznaczył. Dodał, że wciąż jeszcze mało wiadomo o ludzkim mózgu i jego możliwościach rozwoju. - Zakładamy, że jak coś się stało, to już się nie da tego naprawić. Ale wszystko zależy od tego, jakie są to zmiany - powiedział.

Za przykład podał SMA. W tej chorobie problemem jest to, że z powodu mutacji neurony tworzące połączenia między mięśniami a mózgiem obumierają. Dlatego podanie terapii, gdy u pacjenta dokonały się już pewne zmiany, nie cofnie ich, ale może powstrzymać tempo rozwoju choroby (z tego powodu w SMA robiony jest przesiew noworodków w Polsce, ponieważ podanie terapii zapobiega wystąpieniu nieodwracalnych zmian - PAP). W przypadku PUS3 konkretne komórki nerwowe nie ulegają zniszczeniu, zatem dzięki leczeniu mogą podjąć swoje funkcje. Według badacza oznacza to, że niektóre z objawów można cofnąć.

Prof. Lisowski zaznaczył, że im wcześniej poda się skuteczne leczenie dziecku z PUS3, tym lepiej. Problemem w przypadku chorób rzadkich jest jednak ich wczesne wykrywanie. Zdaniem badacza zespół PUS3 jest nazbyt rzadki, by można było wprowadzić badania przesiewowe noworodków na występowanie tej mutacji.

Z tego samego powodu trudno jest uzyskać środki na finansowanie badań nad terapią.

- Finansowanie publiczne tego typu badań jest bardzo trudne - zawsze bardziej priorytetowe są częściej występujące choroby. Z kolei dla firm farmaceutycznych stworzenie leku dla kilkunastu dzieci na świecie jest po prostu nieopłacalne - wyjaśnił PAP Jan Kieszczyński, założyciel PUS3 Foundation. Dodał, że jeśli rodzice i społeczeństwo nie będą wspierać rozwoju tych leków, to ich po prostu nie będzie.

Dlatego fundacja prowadzi obecnie zbiórkę pt. Jerzy kontra PUS3 - na finansowanie dalszych badań nad lekiem dla małych pacjentów. Jak zaznaczył Kieszczyński, gdy lek powstanie, będzie dostępny dla wszystkich dzieci z tym zaburzeniem. - Teraz musimy uzbierać 300 tys. zł do końca kwietnia na dokończenie przedklinicznej fazy badań, a następnie do końca sierpnia 1 mln 300 tys. zł na kolejny etap - wymieniał.

Prof. Lisowski zaznaczył, że liczba dawek leku, która zostanie wyprodukowana w ramach badania, będzie większa niż liczba obecnie zidentyfikowanych pacjentów z PUS3. Podkreślił, że jest to projekt zupełnie niekomercyjny i nikt nie będzie na nim zarabiał.

- Ten projekt daje szansę wszystkim chorym dzieciom z PUS3 i jeszcze zostaną dodatkowe dawki dla dzieci, które urodzą się z mutacją PUS3 - podsumował badacz.

Źródło: pap.pl

<https://laboratoria.net/aktualnosci/32824.html>



12-05-2026

## [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości](#)

Najlepsze pomysły łączące naukę z biznesem.



12-05-2026

## [Kleszcz to tylko pośrednik](#)

Krętki Borrelia to częściowo „prezent” od gryzoni i ptaków



12-05-2026

## [Jak rower zmienił świat](#)

Od drewnianej „maszyny biegowej” do emancypacji robotników i kobiet



12-05-2026

## [Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji...](#)

Utworzą obserwatorium do badania fal grawitacyjnych.



12-05-2026

## [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#)

Samotność ma liczne negatywne skutki zdrowotne.



12-05-2026

## [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#)

Przenoszone drogą pokarmową norowirusy wywołują gwałtowne wymioty.



12-05-2026

## [Rak nie jest wskazaniem do przedwczesnego rozwiązania ciąży](#)

W czasie ciąży można bezpiecznie prowadzić odpowiednie leczenie onkologiczne.



12-05-2026

## [Zakażenia w chirurgii to coraz większy problem](#)

Konieczne jest wdrożenie skutecznego systemu opieki nad pacjentem.

**Informacje dnia:** [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#) [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#) [Ruszyła IV edycja konkursu Pomosty Przyszłości Kleszcz to tylko pośrednik Jak rower zmienił świat Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#) [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#) [Ruszyła IV](#)

[edycja konkursu Pomosty Przyszłości](#) [Kleszcz to tylko pośrednik](#) [Jak rower zmienił świat](#) [Polacy opracowują aparaturę dla teleskopów europejskiej misji kosmicznej](#) [Badanie: portale społecznościowe nie chronią przed samotnością](#) [Norowirusy - biegunka brudnych rąk](#)

## **Partnerzy**