

✖ Tomasz Kobosz, 2017-02-28 13:36

Światowy Dzień Chorób Rzadkich:

Choroby poliglutaminowe wciąż strzegą swych najgłębszych tajemnic



Mgr Martyna Urbanek

Choć naukowcy potrafią nazwać i zlokalizować geny odpowiedzialne za choroby poliglutaminowe, wciąż nie są znane mechanizmy ich powstawania. Czy odkryje je zespół badaczy z Instytutu Chemii Bioorganicznej Polskiej Akademii Nauk w Poznaniu?

Choroby poliglutaminowe to grupa nieuleczalnych rzadkich chorób genetycznych, które prowadzą do obumierania komórek w mózgu. Najbardziej znana – **pląsawica Huntingtona** – dotyczy na ogół osób w wieku 35–50 lat, chociaż może ujawnić się także już u kilkuletnich dzieci. Schorzenie nie tylko pogarsza jakość życia, ale także skraca je nawet o 20 lat. Objawia się pląsawiczymi mimowolnymi ruchami oraz postępującym otępieniem i zaburzeniami poznawczymi. W ich efekcie często prowadzi do wyniszczenia organizmu i śmierci.

Opracowanie leku, który wstrzyma lub opóźni przebieg chorób poliglutaminowych jest trudne z kilku powodów. Problem stanowi m.in. genetyczne podłoże choroby, a naukowcy nie potrafią jeszcze skutecznie „naprawiać” genów we wszystkich komórkach dorosłego organizmu. Dodatkowo choroba przede wszystkim wpływa na układ nerwowy, którego dostępność dla leków jest ograniczona przez barierę krew-mózg. Niejednokrotnie istniałaby więc potrzeba bezpośredniego dozowania leków do mózgu, co jest bardzo niebezpieczne.

– Moje badania dowodzą, że produkt uszkodzonego genu – RNA – ma rolę w patogenezie chorób poliglutaminowych, między innymi poprzez tworzenie tzw. skupień RNA. To pokazuje, że w proponowanej terapii trzeba uwzględnić oba produkty genu – RNA i białko – a nie tylko, jak wcześniej postulowano, uszkodzone białko. Usuwając tylko uszkodzone białko niwelowałibyśmy tylko część przyczyny choroby a tym samym część objawów. Prowadzone prace obejmują również możliwości usuwania skupień RNA, co mogłoby stanowić element terapii – wyjaśnia mgr **Martyna Urbanek** z Instytutu Chemii Bioorganicznej PAN w Poznaniu, stypendystka programu L'Oréal Polska Dla Kobiet i Nauki, która w ramach swojej pracy doktorskiej prowadzi badania nad jądrowymi skupieniami RNA w komórkowych modelach chorób poliglutaminowych.