

## **Australijskie badania w dziedzinie dystrofii**

*Naukowcy z Melbourne w Australii "zreperowali" defekt genetyczny powodujący dystrofię mięśniową.*

Przełomowe odkrycie miało miejsce w Szpitalu Św. Wincentego. Naukowcy ze szpitalnego Instytutu Badań Neuromięśniowych prowadzili badania na myszach. Przez wstrzyknięcie DNA zdrowej myszy do komórek myszy chorej na dystrofię mięśniową odkryli, że mogą skorygować defekt genetyczny. Przewodniczący zespołu badawczego dr Robert Kapsa powiedział, że gdy tylko technika ta zostanie udoskonalona, stworzy wielkie nadzieje jako pomoc w leczeniu dystrofii mięśniowej Duchenne'a i innych dystrofii mięśniowych przez "reperowanie" genu wewnątrz komórek chorego. Celem badań jest pomaganie ludziom dotkniętym dystrofią mięśniową. Cel ten mógłby być osiągnięty szybciej, gdyby zwiększono fundusze na badania i gdyby zainteresowanie naukowców było większe.

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a dotyka jednego na 2500 chłopców. Jest skutkiem mutacji w genie dystroficznym, który znajduje się w chromosomie X. Mięśnie pacjentów zanikają, ponieważ brakuje w nich białka dystroficznego. Gen dystrofii jest bardzo duży i mutacje mogą wystąpić w wielu miejscach tego genu. Miejsce mutacji określa rodzaj i stopień zaawansowania dystrofii mięśniowej. Liczba różnych mutacji, które prowadzą do tego stanu jest nieznana, ale można ją mierzyć setkami.

Doktor Kapsa i jego współpracownicy spędzili około 18 miesięcy studiując mutacje genu dystroficznego i próbując odwrócić je w komórkach myszy. Odnieśli również pewne sukcesy w reperowaniu mutacji genetycznej w mięśniach nogi myszy dotkniętej dystrofią mięśniową. Do chwili obecnej eksperymenty na komórkach wykazują jak najbardziej pozytywne rezultaty. W tych eksperymentach naukowcy wprowadzili prawidłową kopię genu dystroficznego do komórek myszy, które miały uszkodzony gen.

Podczas procesu zwanego rekombinacją homologiczną, udało się przekształcić od 15 do 20 procent tych komórek z uszkodzonych (zawierających gen dystrofii mięśniowej) na prawidłowe (posiadające normalny gen).

Rekombinacja homologiczna była także badana jako metoda poprawienia defektów genetycznych prowadzących do zwłóknienia torbielowatego, ale w tym przypadku udało się poprawić tylko 1 procent uszkodzonych komórek. "Naszym celem jest wyhodowanie kultur komórek macierzystych, tj. takich, które mogą rozwinąć się w komórki dowolnej części ludzkiego ciała i takich, które byłyby genetycznie prawidłowe, a następnie użyć ich do wszczepienia indywidualnym pacjentom z dystrofią mięśniową Duchenne'a" - powiedział dr Kapsa. "Komórki, takie jak na przykład komórki macierzyste szpiku ludzkiego, można uzyskać od pacjenta z dystrofią mięśniową Duchenne'a, a następnie usunąć ich wadliwą mutację. Te genetycznie poprawione komórki można następnie ponownie wszczepić pacjentowi, minimalizując szanse odrzucenia przeszczepu, a potem nakłonić je, aby rozmnożyły się na cały mięsień".

Zadanie to składa się z trzech etapów: usunięcie mutacji genetycznej, umieszczenie tych komórek w ciele myszy (a potem również człowieka) i nakierowanie poprawionych komórek do chorych mięśni.

Pierwszy etap został już wykonany, chociaż naukowcy muszą teraz nauczyć się dokonywać naprawy 100 procent komórek, a nie jak dotąd 15 lub 20. Drugi etap także został osiągnięty: naukowcy umieścili komórki szpiku kostnego zdrowej myszy w ciele myszy z dystrofią mięśniową. I - co jest bardzo pocieszające - trzeci etap umieszczenia normalnych komórek w ciele chorej myszy także został dokonany, jednak jak dotąd tylko mały odsetek tych komórek dotarł do uszkodzonego mięśnia.

*Penny Fannin*

*Źródło: "Roundabout" (Australia), April 2001,*

*Tłumaczenie z języka angielskiego Teresa Mordawska*

