


# KURS

# „BIOLOGIA POD KLUCZ"

## TERAPIA GENOWA

*Prezentacja jest chroniona prawnie przed kopiowaniem bez pisemnej zgody autora i stanowi „utwór" i w myśl Ustawy z dnia 4 lutego 1994 r. o prawie autorskim i prawach pokrewnych (Dz. U. z 1994 r., Nr 24, poz. 83 z późn. zm.).*

# PODSTAWA PROGRAMOWA 2025




1. Przedstawia ogólną zasadę działania terapii genowej.

# TERAPIA GENOWA




Terapia genowa to nowoczesna metoda leczenia, która polega na wprowadzeniu prawidłowego genu do komórek pacjenta w celu naprawienia lub zastąpienia uszkodzonych genów odpowiedzialnych za rozwój choroby.

# TERAPIA GENOWA



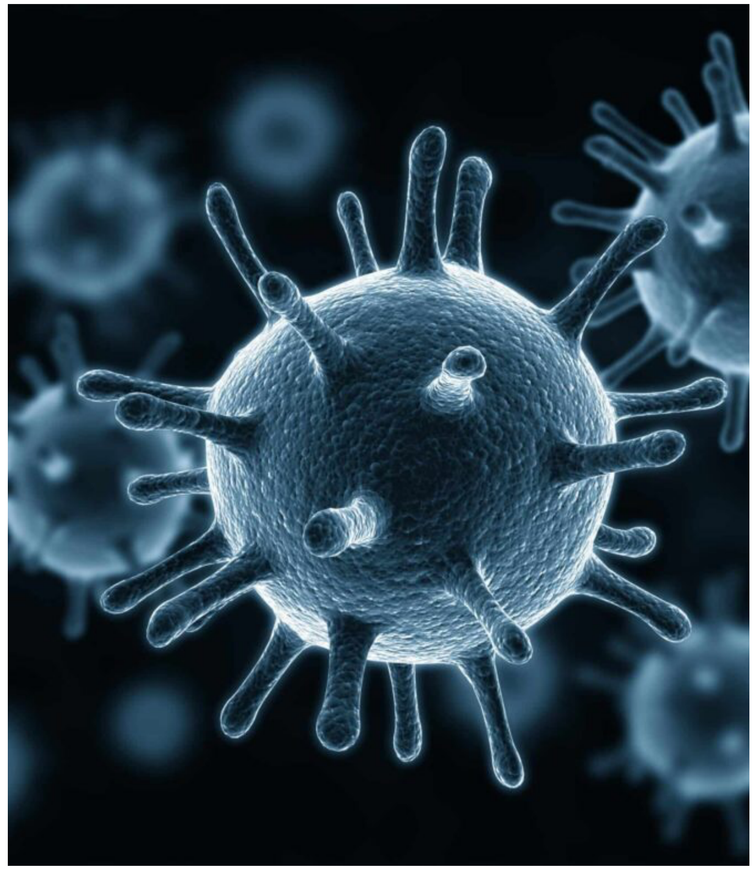

W terapii genowej stosuje się różne techniki, aby dostarczyć geny do komórek. Może to być realizowane na dwa sposoby:

- **ex vivo**, czyli poza organizmem pacjenta, gdzie komórki pacjenta są pobierane, modyfikowane i ponownie wprowadzane do organizmu
- **in vivo**, kiedy prawidłowy gen jest wprowadzany bezpośrednio do organizmu pacjenta.

W obu przypadkach możliwe jest wykorzystanie **wirusów**, które zostały odpowiednio zmodyfikowane, tak aby nie wywoływać objawów infekcji lub **liposomów** — specjalnych cząsteczek, które umożliwiają wprowadzenie genu do komórek.

# FUNKCJA WIRUSÓW I LIPOSOMÓW

W terapii genowej **wirusy** i **liposomy** są wykorzystywane jako **nośniki materiału genetycznego**, ponieważ posiadają unikalne właściwości, które umożliwiają skuteczne dostarczenie wprowadzanego genu do komórek pacjenta.

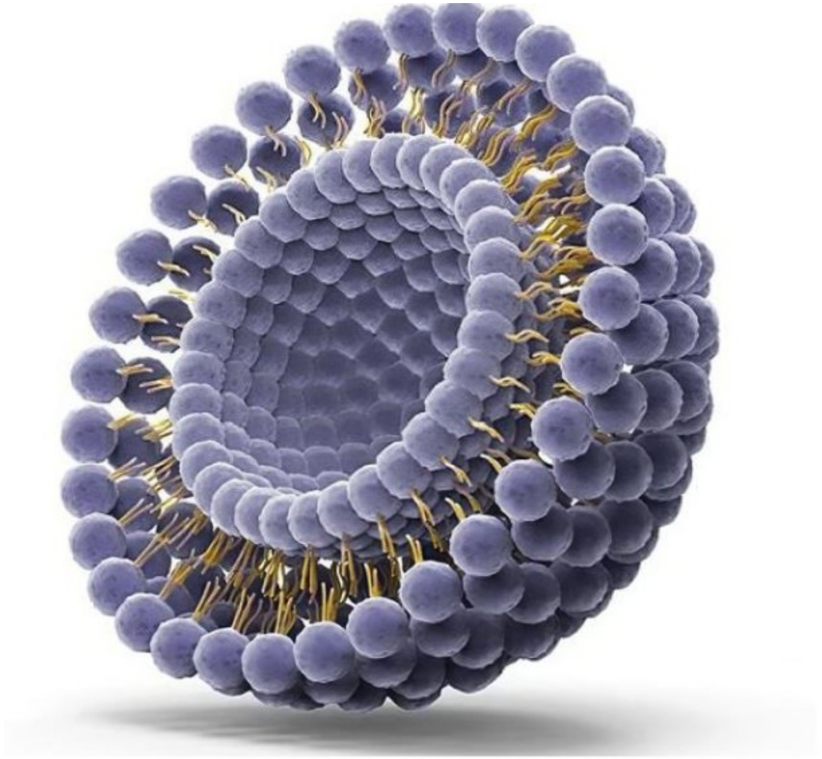


Wirusy mają naturalną zdolność do infekowania komórek gospodarza i wprowadzania swojego materiału genetycznego do wnętrza komórki. Dzięki tej właściwości, **wirusy zostały zmodyfikowane w laboratoriach, aby bezpiecznie transportować prawidłowy gen do komórek pacjenta, nie powodując chorób.**

# FUNKCJA WIRUSÓW I LIPOSOMÓW

**Liposomy** to sztucznie stworzone mikroskopijne kuleczki z **lipidów**, które mogą otaczać i transportować materiał genetyczny. W przeciwieństwie do wirusów, liposomy są **bezpieczniejsze**, ponieważ nie mają zdolności do infekowania komórek, co zmniejsza ryzyko wywołania niepożądanych **reakcji immunologicznych**.

Tłuszczowa budowa liposomów pozwala na **łatwe połączenie się z fosfolipidową błoną komórkową** komórek pacjenta, przez co na drodze **endocytozy** dochodzi do wprowadzenia prawidłowego genu.

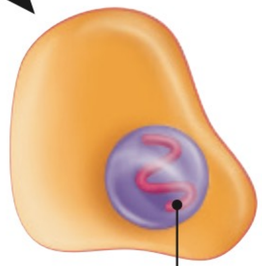


# TERAPIA GENOWA



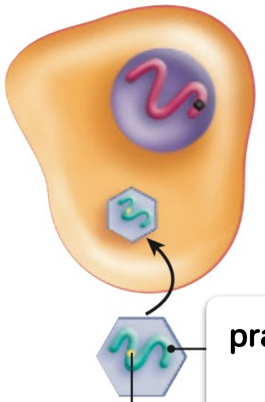
szpik kostny

pobranie komórek macierzystych ze szpiku kostnego



uszkodzony gen

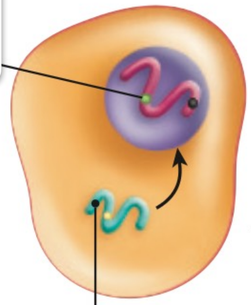
Wprowadzenie zmodyfikowanego genetycznie wirusa, który w swoim DNA posiada prawidłowy gen



prawidłowy gen

zmodyfikowany mat. gen. wirusa

Integracja prawidłowego genu z DNA komórki pacjenta



prawidłowy gen

zmodyfikowany mat. gen. wirusa

wprowadzenie komórek z prawidłowym genem do organizmu pacjenta

# TERAPIA GENOWA W RDZENIOWYM ZANIKU MIĘŚNI (SMA)




**Rdzeniowy zanik mięśni (SMA)** to rzadka, uwarunkowana genetycznie choroba, której istotą jest **postępująca degeneracja neuronów ruchowych rdzenia kręgowego**. Powoduje to stopniowe osłabienie i zanik mięśni szkieletowych, co w konsekwencji prowadzi do trwałej niepełnosprawności, a w ciężkich przypadkach nawet do śmierci pacjenta.

Choroba dziedziczy się jako cecha **autosomalna recesywna.** Jej występowanie jest związane z **mutacjami genu SMN1** zlokalizowanego na chromosomie 5. Gen SMN1 oraz bliźniaczy gen SMN2 są odpowiedzialne za produkcję białka SMN, niezbędnego do prawidłowego funkcjonowania neuronów ruchowych rdzenia kręgowego. Gen SMN2 ma podobną budowę do SMN1, ale jedynie 10% produkowanego na jego podstawie białka jest w pełni funkcjonalna. W przypadku występowania mutacji SMN1 stężenie białka SMN nie jest wystarczające, by zapobiec obumieraniu neuronów.

# TERAPIA GENOWA W RDZENIOWYM ZANIKU MIĘŚNI (SMA)




Ogromnym osiągnięciem w terapii SMA było zatwierdzenie terapii genowej – lekiem Zolgensma.

Substancja czynna leku zawiera **funkcjonalną kopie genu SMN1** przenoszoną za pomocą wektorów adenowirusowych.

Preparat podaje się jednorazowo we wlewie dożylnym trwającym ok. 1 godziny. Działanie leku jest obserwowane już w ciągu kilkudziesięciu godzin od podania, a **stężenie białka SMN może zostać podniesione nawet do poziomów obserwowanych u osób zdrowych.**

# ? WYJAŚNIJ DLACZEGO ... ?




Wyjaśnij dlaczego w terapii genowej korzystniej jest pobrać od pacjenta komórki macierzyste i to do nich wprowadzić prawidłowy gen niż inne komórki, które nie są komórkami macierzystymi? W odpowiedzi odnieś się do właściwości komórek macierzystych.

# ? WYJAŚNIJ DLACZEGO ... ?




Komórki macierzyste mają zdolność do **samoodnawiania**, co oznacza, że po podzieleniu się, mogą tworzyć nowe komórki o tych samych właściwościach. Dzięki temu wprowadzenie prawidłowego genu do komórek macierzystych pozwala na jego **dziedziczenie przez potomne komórki**, co prowadzi do **długotrwałego efektu terapeutycznego**. W przeciwieństwie do innych typów komórek, które mogą szybko **obumierać**, komórki macierzyste mogą **utrzymywać wprowadzone zmiany genetyczne przez dłuższy czas**.