

26 Οκτωβρίου 2016

## Σημαντικό βήμα στη θεραπεία της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας

/ [Επιστήμες, Τέχνες & Πολιτισμός](#)



## ΑΜΕΡΙΚΑΝΟΙ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΕΣ

Επιστήμονες στις ΗΠΑ έκαναν ένα σημαντικό βήμα για να θεραπεύσουν γενετικά τη δρεπανοκυτταρική αναιμία, μια νόσο του αίματος. Για πρώτη φορά, κάνοντας πειράματα σε ποντίκια, κατάφεραν να διορθώσουν τη γενετική βλάβη, χρησιμοποιώντας την ισχυρή νέα μέθοδο γονιδιακής επεξεργασίας CRISPR-Cas9.

Οι ερευνητές, με επικεφαλής τον βιοχημικό Τζέικομπ Κορν του Πανεπιστημίου της Καλιφόρνια-Μπέρκλεϊ, που έκαναν τη σχετική δημοσίευση στο αμερικανικό ιατρικό περιοδικό "Science Translational Medicine", δήλωσαν αισιόδοξοι ότι η νέα θεραπεία τελικά θα εφαρμοσθεί και στους ανθρώπους.

«Είμαστε πολύ ενθουσιασμένοι γι' αυτή την πολλά υποσχόμενη γενετική τεχνολογία. Υπάρχει ακόμη πολλή δουλειά να γίνει, προτού η μέθοδος χρησιμοποιηθεί στην κλινική, αλλά ελπίζουμε ότι θα ανοίξει το δρόμο για νέα είδη θεραπείας στους ασθενείς με δρεπανοκυτταρική αναιμία», τόνισε ο Κορν.

Οι επιστήμονες κατόρθωσαν -με την κατάλληλη γενετική τροποποίηση ακριβείας- να επιδιορθώσουν στο εργαστήριό τους (ex vivo) το γενετικό ελάττωμα στα βλαστοκύτταρα των πειραματόζωων, το οποίο ευθύνεται για την εν λόγω αιματολογική πάθηση. Στη συνέχεια, μεταμόσχευσαν ξανά στο σώμα των ζώων τα υγιή πλέον κύτταρα του αίματος.

Κάθε χρόνο περίπου 250.000 παιδιά στον κόσμο γεννιούνται με τη συγκεκριμένη νόσο. Πρόκειται για μια γενετική πάθηση που προκαλείται από μια μοναδική μετάλλαξη και στα δύο αντίγραφα ενός συγκεκριμένου γονιδίου, το οποίο κωδικοποιεί τη βήτα-σφαιρίνη, μια πρωτεΐνη που αποτελεί μέρος του μορίου της αιμοσφαιρίνης, που μεταφέρει το οξυγόνο στο σώμα μέσω του αίματος. Λόγω του γενετικού ελαττώματος, τα μόρια της αιμοσφαιρίνης προσκολλώνται μεταξύ τους, προσδίδοντας στα ερυθροκύτταρα του αίματος το χαρακτηριστικό σχήμα του δρεπανιού (εξ ου και η ονομασία της νόσου).

Τα παραμορφωμένα αυτά κύτταρα μπορούν να προκαλέσουν θρόμβωση των αρτηριών, αναιμία, πόνους, οργανική ανεπάρκεια και μικρότερο προσδόκιμο ζωής. Η νόσος πλήττει εκατοντάδες χιλιάδες ανθρώπους παγκοσμίως και σήμερα η μόνη θεραπεία διαρκείας είναι η μεταμόσχευση αιματοποιητικών βλαστοκυττάρων από υγιή δωρητή, κάτι όμως που ενέχει κινδύνους τοξικότητας και σοβαρών παρενεργειών.

Η νέα μέθοδος αποσκοπεί στο να διορθώσει τη γονιδιακή μετάλλαξη στα αιματοποιητικά βλαστοκύτταρα κάθε ασθενούς (τα πρόδρομα κύτταρα που ωριμάζουν σε ερυθροκύτταρα), έτσι ώστε τα νέα κύτταρα του αίματός τους να

γίνουν και πάλι φυσιολογικά και να παράγουν φυσιολογική αιμοσφαιρίνη.

Προτού ξεκινήσουν οι κλινικές δοκιμές σε ανθρώπους, περίπου σε πέντε χρόνια, θα μεσολαβήσουν μεγαλύτερες δοκιμές ασφαλείας σε ζώα, ενώ θα πρέπει να βελτιωθεί και η αποτελεσματικότητα της μεθόδου. Με βάση τα έως τώρα πειράματα, το ποσοστό επιτυχίας στην επιδιόρθωση των ελαττωματικών γονιδίων είναι 25% στα κύτταρα του εργαστηρίου και 5% μέσα στα πειραματόζωα (δηλαδή μόνο ένα στα 20 γενετικά τροποποιημένα κύτταρα που μεταμοσχεύονται στα ποντίκια, παράγουν φυσιολογική αιμοσφαιρίνη). Οι επιστήμονες δήλωσαν ότι αυτό το ποσοστό πρέπει να αυξηθεί, προτού επιχειρηθεί κλινική δοκιμή σε ανθρώπους ασθενείς.

Οι επιστήμονες ευελπιστούν πάντως ότι η ίδια μέθοδος θα μπορούσε μελλοντικά να αξιοποιηθεί επίσης για την μεσογειακή αναιμία ή θαλασσαιμία και άλλες παθήσεις, ακόμα για την μόλυνση από τον ιό HIV του AIDS.

**Πηγή:** [ethnos.gr](http://ethnos.gr)