

Pacjenci w badaniach

<https://pacjentwbadaniach.abm.gov.pl/pwb/aktualnosci/aktualne-wydarzenia-i-i/1872,Technologia-edycji-genomu-w-badaniu-klinicznym.html>
02.07.2025, 04:54

Technologia edycji genomu w badaniu klinicznym

Terapie genowe to innowacyjne metody leczenia, które polegają na wprowadzeniu materiału genetycznego DNA lub RNA do komórek leczonego organizmu, aby wywołać efekt terapeutyczny. Modyfikacji można dokonać poprzez:

- wprowadzenie nowego genu do organizmu,
- zastąpienie zmutowanego genu wywołującego chorobę prawidłową kopią,
- deaktywować gen działający w sposób nieprawidłowy.

Jedną z ciekawszych i obiecujących w ostatnim czasie terapii jest edycja genów z wykorzystaniem modyfikacji technologii CRISPR/Cas9 (ang. *Clustered Regulatory Interspaced Short Palindromic Repeats, CAS9 CRISPR associated protein*) nazwanej Base Editing. Ta technologia umożliwia precyzyjne wprowadzenie mutacji nawet pojedynczych nukleotydów w nici DNA organizmu leczonego, co w rezultacie zmienia ekspresję genu docelowego. Oznacza to, że obecne metody terapeutyczne na poziomie genomu mogą leczyć nie tylko objawy choroby, ale również jej przyczyny.

W lipcu 2022 roku wykorzystano Base Editing w leczeniu hipercholesterolemii rodzinnej - jednej z najczęstszych chorób uwarunkowanych genetycznie, która powoduje zwiększenie stężenia we krwi zarówno całkowitego cholesterolu, jak i lipoprotein o małej gęstości (low density lipoprotein - LDL), czyli tak zwanego „złego” cholesterolu. Duże stężenie cholesterolu jest czynnikiem ryzyka choroby niedokrwiennej serca i zawału serca. Prawidłowo działająca wątroba wychwytuje cząstki LDL z krwi. Osoby chore na rodzinną hipercholesterolemię mają mutację w jednym z genów: receptora LDL, genu apolipoproteiny B lub PCSK9, która powoduje upośledzenie rozkładu w komórkach wątroby cząsteczek LDL.

W Nowej Zelandii uruchomiono [badanie kliniczne](#) z udziałem 44 uczestników. Lek o nazwie VERVE-101 podano drogą infuzji dożylniej. Po dotarciu do komórek wątroby, VERVE-101 dokonuje edycji w sekwencji DNA genu PCSK9, co powoduje inaktywację tego genu i w rezultacie prowadzi do niższych poziomów „złego” cholesterolu. Z badań przedklinicznych wynika, że już jedna dawka leku jest wysoce skuteczna i nie musi być powtórnie podawana, aby utrzymać efekt terapeutyczny. Wyniki wstępne są bardzo obiecujące, zabieg obniżył w znacznym stopniu stężenie „złego” cholesterolu. Po zakończeniu badań klinicznych możliwe będzie zaoferowanie pacjentom cierpiącym na choroby kardiologiczne zabiegu, który zapobiega chorobom układu sercowo-naczyniowego o podłożu miażdżycowym.

Edycja genomu daje ogromne możliwości terapeutyczne m.in. chorób genetycznych, które do tej pory uważane były za nieuleczalne. Badania nad doskonaleniem metody wciąż trwają, ale już teraz są bardzo obiecujące ze względu na większą precyzję działania, wyższą wydajność, a przede wszystkim

jedyną realną szansę na wyleczenie z nieuleczalnej dotąd choroby.

Bibliografia:

- <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/study/NCT05398029?term=verve-101&draw=2&rank=1>
- <https://ir.vervetx.com/news-releases/news-release-details/verve-therapeutics-doses-first-human-investigational-vivo-ba-se>

Autor: Ewelina Szczygieł- specjalista ds. badań klinicznych

[Poprzedni Strona](#)

[Następny Strona](#)