

# Vědci obnovují zrak u myši pomocí nové techniky úpravy genů

[IE interestingengineering.com/health/restore-sight-new-gene-editing-technique](https://interestingengineering.com/health/restore-sight-new-gene-editing-technique)

17. března 2023



Podle tiskové zprávy zveřejněné v Eurekalert vědci v Číně účinně léčili *retinitis pigmentosa* , hlavní příčinu ztráty zraku u myši .

Výzkumný tým využil novou formu úpravy genomu na bázi CRISPR , která je výjimečně adaptabilní a mohla by potenciálně napravit četné genetické mutace zodpovědné za vznik různých onemocnění.

Viz také

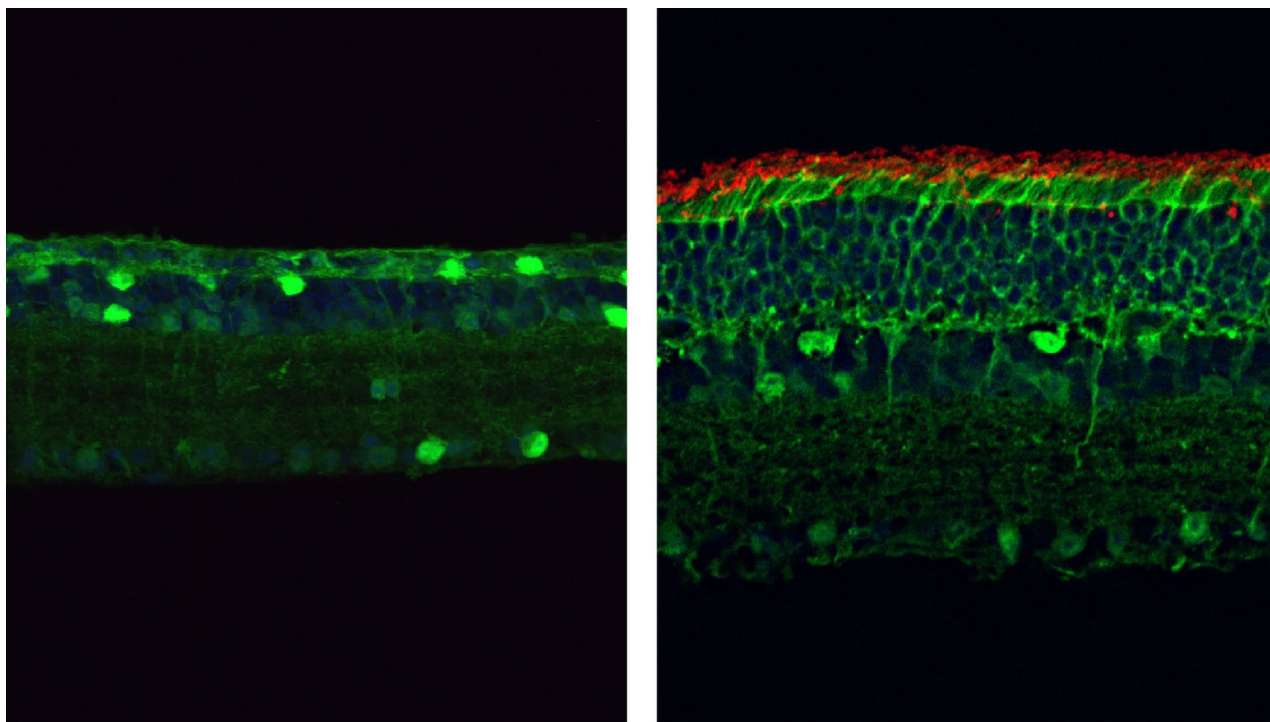
Vědci použili editaci genomu k obnovení zraku u myši postižených genetickými poruchami, jako je Leberova vrozená amauroza postihující pigmentový epitel sítnice, neneuronální buněčnou vrstvu v oku, která podporuje fotoreceptorové buňky světelné tyčinky a čípku.

Nicméně většina dědičných forem slepoty, včetně retinitis pigmentosa, vzniká z genetických anomálií v nervových fotoreceptorech místo v retinálním pigmentovém epitelu.

„Schopnost upravovat genom neurálních buněk sítnice, zejména nezdravých nebo umírající fotoreceptorů, by poskytla mnohem přesvědčivější důkazy pro potenciální aplikace těchto nástrojů pro úpravu genomu při léčbě nemocí, jako je retinitis pigmentosa,“ říká Kai Yao, profesor na Wuhanská univerzita vědy a technologie.

### **PESpRY: Vysoce adaptabilní systém CRISPR**

---



Úprava genů zabraňuje degeneraci fotoreceptorů u myši.

Qing a kol.

Odhaduje se, že retinitis pigmentosa postihuje jednoho ze 4 000 lidí a může být důsledkem mutací ve více než 100 různých genech. Tento stav nejprve postihuje tyčinkové buňky odpovědné za snímání slabého světla, což způsobuje jejich dysfunkci a smrt. Následně může také ovlivnit čípkové buňky potřebné pro barevné vidění, což nakonec vede k nevratné ztrátě zraku, která je svou povahou závažná.

Yao a jeho výzkumný tým se zaměřili na obnovení zraku myši postižených retinitis pigmentosa v důsledku mutace v genu odpovědném za kódování kritického enzymu PDE6 $\beta$ . Dosáhli toho

vytvořením vysoce adaptabilního systému CRISPR s názvem PEsPRY, který lze upravit tak, aby opravoval různé typy genetických mutací přítomných kdekoli v genomu.

Nejoblíbenější

Zacílením mutace genu PDE6 $\beta$  pomocí systému PEsPRY byli Yao a tým schopni účinně opravit mutaci a obnovit aktivitu enzymu v sítnicích myši trpících retinitis pigmentosa. Tento zásah zabránil degeneraci fotoreceptorových buněk tyčinek a čípků a obnovily se jejich elektrické reakce na světlo.

Vědci podrobili genově upravené myši různým behaviorálním testům, které prokázaly, že si zvířata zachovala zrak až do vysokého věku. Například byli schopni procházet vodním bludištěm vedeným vizuálními podněty téměř stejně zdatně jako zdravé myši a byly vystaveny jejich typické pohyby hlavy v reakci na vizuální podněty.

Yao zdůrazňuje, že k zajištění bezpečnosti a účinnosti systému PEsPRY u lidí je nezbytná další práce. Nicméně studie poskytuje podstatné důkazy o použitelnosti této inovativní strategie úpravy genomu in vivo a jejího potenciálu pro léčbu různých výzkumných a terapeutických kontextů, zejména dědičných onemocnění sítnice, jako je retinitis pigmentosa.

Studie byla publikována v *Journal of Experimental Medicine* .

### **Abstrakt studie:**

Retinitis pigmentosa (RP) je dědičná retinální dystrofie způsobující progresivní a nevratnou ztrátu retinálních fotoreceptorů. Zde jsme vyvinuli nástroj pro úpravu genomu charakterizovaný všestranností primárních editorů (PE) a neomezeným požadavkem PAM varianty SpCas9 (SpRY), označované jako PEsPRY. Nemocné sítnice myšního modelu RP asociovaného s Pde6b byly transdukovány prostřednictvím duálního systému AAV balení PEsPRY pro úpravu genomu in vivo prostřednictvím non-NGG PAM (GTG). Postupující

ztráta buněk byla zvrácena, jakmile byla mutace opravena, což vedlo k podstatné záchraně fotoreceptorů a produkci funkčního PDE6p. Ošetřené myši vykazovaly významné odezvy na elektroretinogramu a vykazovaly dobrý výkon v pasivních i aktivních vyhýbacích testech. Navíc, prezentovali zjevné zlepšení optomotorických reakcí řízených vizuálními podněty a efektivně dokončili vizuálně řízené úkoly ve vodním bludišti. Naše studie společně poskytuje přesvědčivé důkazy pro prevenci ztráty zraku způsobené genovými mutacemi spojenými s RP prostřednictvím neomezené in vivo primární úpravy v degenerujících sítnicích.

1. [Domov](#)

2. [Zdraví](#)

 ZOBRAZIT KOMENTÁŘ ( 0 ) 