

Όνομα: _____

Ημερομηνία: _____

βιότοπος

www.edubiosite.gr

φύλλο εργασίας

ΚΥΣΤΙΚΗ ΙΝΩΣΗ – γονιδιακή θεραπεία

Η **κυστική ίνωση** (CF) προκαλείται από ένα υπολειπόμενο αλληλόμορφο γονίδιο, γεγονός που την καθιστά κατάλληλο υποψήφιο για γονιδιακή θεραπεία. Σε ορισμένους ασθενείς, το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο παρουσιάζει μετάλλαξη μιας αζωτούχας βάσης που οδηγεί στην εμφάνιση κωδικονίου λήξης εντός της αλληλουχίας του γονιδίου, με αποτέλεσμα τον πρόωρο τερματισμό της πρωτεϊνοσύνθεσης.

Ένας νέος τύπος φαρμάκου, το **PTC124**, διασφαλίζει τη συνέχιση της πρωτεϊνοσύνθεσης διαμέσου του κωδικονίου λήξης μέχρι την επιτυχή ολοκλήρωσή της και το σχηματισμό λειτουργικής πρωτεΐνης CFTR. Η πρωτεΐνη CFTR σχετίζεται με τη δυνατότητα μεταφοράς ιόντων χλωρίου διαμέσου της κυτταρικής μεμβράνης. Μελέτες σε ποντίκια ομόζυγα για το μεταλλαγμένο αλληλόμορφο CFTR που περιέχει εντός της αλληλουχίας του το κωδικόνιο λήξης, έδειξαν ότι η χορήγηση του PTC124 οδήγησε στην παραγωγή λειτουργικής πρωτεΐνης CFTR στα κύτταρά τους. Το φάρμακο χορηγείται από το στόμα και προσλαμβάνεται εύκολα από τα κύτταρα όλου του σώματος.

Χρησιμοποιώντας τις γνώσεις σας αναφορικά με τα πλεονεκτήματα και τους περιορισμούς της γονιδιακής θεραπείας για την κυστική ίνωση, να προτείνετε λόγους για τους οποίους το PTC124 θα μπορούσε να συνιστά απλούστερη και πιο αξιόπιστη θεραπευτική προσέγγιση για την εν λόγω ασθένεια.