Warszawa, 28.02.2017r.

**Choroby poliglutaminowe – ich tajemnicę mogą odkryć polscy naukowcy**

**Dla lekarzy wciąż są zagadką, a pacjenci od lat czekają na znalezienie skutecznego leku. Choroby poliglutaminowe to grupa nieuleczalnych rzadkich chorób genetycznych, które prowadzą do obumierania komórek w mózgu. W Instytucie Chemii Bioorganicznej Polskiej Akademii Nauk   
w Poznaniu naukowcy prowadzą badania zmierzające do poznania molekularnych mechanizmów odpowiedzialnych za ich powstawanie, dając tym samym nadzieję dla chorych**.

28 lutego obchodzony jest Międzynarodowy Dzień Chorób Rzadkich przypominający o problemach chorych, które związane są m.in. ze zbyt małą liczbą istniejących terapii.Organizator obchodów   
w Polsce – Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN organizuje m.in. konferencję, która służyć będzie wymianie doświadczeń między pacjentami, decydentami i lekarzami.

**Choroby wyniszczające organizm**

Do chorób rzadkich zaliczają się choroby poliglutaminowe takie jak najbardziej znana pląsawica Huntingtona. Dotyczy ona na ogół osób w wieku 35-50 lat, chociaż może ujawnić się także już   
u kilkuletnich dzieci. Schorzenie nie tylko pogarsza jakość życia, ale także skraca je nawet o 20 lat. Objawia się pląsawiczymi mimowolnymi ruchami oraz postępującym otępieniem i zaburzeniami poznawczymi. W ich efekcie często prowadzi do wyniszczenia organizmu i śmierci.

Powstawanie choroby Huntingtona spowodowane jest mutacją w genie. Zdrowy gen posiada do 26 powtórzeń CAG, które odpowiadają glutaminie – związkowi organicznemu, będącego składnikiem białka, niezbędnego organizmom żywym. U osób z chorobą Huntingtona liczba powtórzeń CAG przekracza 40. Informacje zapisane w genie, odczytywane w procesie transkrypcji i translacji, przepisywane są na produkty genu – RNA i białko. Najpierw w wyniku transkrypcji powstaje mRNA, które zachowuje informację o zwiększonej liczbie powtórzeń CAG. Do ostatecznego przetłumaczenia informacji genetycznej na konkretną strukturę białka dochodzi w procesie translacji. Białko również zachowuje informację o wydłużonej sekwencji CAG. Powstałe z genu RNA i białko są toksyczne dla komórki i zaburzają procesy w niej zachodzące. Ostatecznie prowadzi to do obumierania komórek co jest szczególnie widoczne w układzie nerwowym.

**Badania nad RNA – nowa nadzieja dla chorych**

Znalezienie terapeutyku, który wstrzyma lub opóźni przebieg chorób poliglutaminowych jest trudne

z kilku powodów. Problem stanowi m.in. genetyczne podłoże choroby, a naukowcy nie potrafią jeszcze skutecznie „naprawiać” genów we wszystkich komórkach dorosłego organizmu. Dodatkowo choroba przede wszystkim wpływa na układ nerwowy, którego dostępność dla leków jest ograniczona przez występowanie fizycznej bariery oddzielającej krew od mózgu. Niejednokrotnie istniałaby więc potrzeba bezpośredniego dozowania leków do mózgu, co jest bardzo niebezpieczne.

Naukowcy potrafią nazwać i zlokalizować geny odpowiedzialne za choroby poliglutaminowe jednak nie poznali jeszcze mechanizmów ich powstawania. Tego zadania podjął się zespół badawczy   
z Instytutu Chemii Bioorganicznej Polskiej Akademii Nauk w Poznaniu. Uczestnicząca w jego pracach mgr Martyna Urbanek, stypendystka programu L’Oréal Polska *Dla Kobiet i Nauki* w ramach swojej pracy doktorskiej prowadzi badania nad jądrowymi skupieniami RNA w komórkowych modelach chorób poliglutaminowych.

*Moje badania dowodzą, że produkt uszkodzonego genu – RNA – ma rolę w patogenezie chorób poliglutaminowych, między innymi poprzez tworzenie wspomnianych skupień RNA. To pokazuje, że   
w proponowanej terapii trzeba uwzględnić oba produkty genu – RNA i białko – a nie tylko, jak wcześniej postulowano, uszkodzone białko. Usuwając tylko uszkodzone białko niwelowalibyśmy tylko część przyczyny choroby a tym samym część objawów. Prowadzone prace obejmują również możliwości usuwania skupień RNA, co mogłoby stanowić element terapii –* mówi Martyna Urbanek, mając nadzieję, że jej badania pomogą zaprojektować nowe sposoby leczenia.

Mgr Martyna Urbanek jest współautorką 8 publikacji naukowych i kierownikiem własnego grantu badawczego PRELUDIUM finansowanego przez Narodowe Centrum Nauki. W roku akademickim 2015/2016 otrzymała stypendium dla najlepszych doktorantów Instytutu Chemii Bioorganicznej Polskiej Akademii Nauk. Jest także finalistką i zdobywczynią złotego i srebrnego medalu   
w międzynarodowym konkursie iGEM w Bostonie. 24 listopada 2016 roku za swoje osiągnięcia została wyróżniona stypendium doktoranckim w ramach 16. edycji programu L’Oréal Polska *Dla Kobiet i Nauki*.

**\*\*\***

***O programie L’Oréal Polska Dla Kobiet i Nauki***

*Celem programu L’Oréal Polska Dla Kobiet i Nauki prowadzonego od 2000 roku jest promowanie osiągnięć naukowych utalentowanych badaczek, zachęcanie ich do kontynuacji prac, zmierzających do rozwoju nauki oraz udzielenie wsparcia finansowego. Partnerami programu są Polski Komitet do spraw UNESCO, Ministerstwo Nauki i Szkolnictwa Wyższego, a od 2016 roku także Polska Akademia Nauk. Do tej pory w Polsce wyróżniono 81 kobiet. Wyboru co roku dokonuje Jury pod przewodnictwem prof. Ewy Łojkowskiej. Do 2015 roku przyznawane były stypendia dla 5 wybitnych badaczek. Od 16. edycji programu została wprowadzona nowa kategoria dla magistrantek. Obecnie roczne stypendia przyznawane 6 kobietom nauki wynoszą: 20 000 zł dla stypendystki na poziomie studiów magisterskich, 30 000 zł w przypadku stypendiów doktoranckich i 35 000 zł za uznanie pracy habilitacyjnej. Informacje o programie można znaleźć na stronie* [*www.lorealdlakobietinauki.pl*](http://www.lorealdlakobietinauki.pl/) *oraz na profilu na Facebooku* [*https://www.facebook.com/LOrealPoland*](https://www.facebook.com/LOrealPoland).

*Link do filmu o badaniach mgr Martyny Urbanek:* [*https://www.youtube.com/watch?v=qibyzUmdv4s*](https://www.youtube.com/watch?v=qibyzUmdv4s)

**Kontakt dla mediów:**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| L’Oréal Polska  Barbara Stępień  Dyrektor Komunikacji Korporacyjnej  tel. 509 526 026  [barbara.stepien@loreal.com](mailto:barbara.stepien@loreal.com) | L’Oréal Polska  Katarzyna Pękala  Koordynator Programu  tel. 508 034 984  e-mail: [katarzyna.pekala@loreal.com](mailto:katarzyna.pekala@loreal.com) | On Board PR  Marta Nowicka  tel. 602 274 136  e-mail: [mnowicka@onboard.pl](mailto:mnowicka@onboard.pl) |