Obraz zawierający tekst, Czcionka, design, zrzut ekranu

Opis wygenerowany automatycznie

**Informacja prasowa**

26 lutego 2024

**Nawet 3 miliony ludzi w Polsce cierpi z powodu chorób rzadkich**

**Mgr inż. Elżbieta Wątor, stypendystka programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki, naukowczyni z Małopolskiego Centrum Biotechnologii Uniwersytetu Jagiellońskiego, bada molekularne podstawy deoksyhypuzynacji**

**Choroby rzadkie stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne, ekonomiczne i społeczne. Liczba sklasyfikowanych do tej pory schorzeń tego typu wynosi około 8 tysięcy i stale rośnie – średnio raz na tydzień odkrywana jest nowa choroba rzadka. W Polsce z powodu chorób rzadkich cierpi 2-3 milionów osób. Może ich być jednak zdecydowanie więcej, ponieważ w wielu przypadkach chorzy nie mają ustalonego właściwego rozpoznania[[1]](#footnote-2).**

W Unii Europejskiej choroba jest określana jako rzadka, jeśli dotyka do 5 na 10 000 osób. To wydaje się niewiele, jeśli jednak weźmiemy pod uwagę, że liczba chorób rzadkich przekracza 8 tysięcy, to faktycznie dotyczą one aż 6-8% populacji. Cechą charakterystyczną chorób rzadkich jest przewlekły i często ciężki przebieg. Schorzenia tego typu w około połowie przypadków ujawniają się w wieku dziecięcym. Według szacunków, większość z nich warunkowana jest genetycznie (80%). Pozostałe 20% chorób rzadkich rozwija się na skutek przebycia infekcji lub alergii, jest efektem działania czynników środowiskowych, zaburzeń układu odpornościowego czy proliferacji komórek[[2]](#footnote-3).

**Wkład prac polskiej badaczki**

Wyniki pracy badawczej mgr inż. Elżbiety Wątor, stypendystki 23. edycji programu L'Oréal-UNESCO Dla kobiet i Nauki, mogą znacząco poszerzyć naszą wiedzę na temat metod leczenia chorób rzadkich.

Mgr inż. Elżbieta Wątor w swoich badaniach zajmuje się hypuzynacją – unikalną modyfikacją, której ulega aminokwas – lizyna, wyłącznie w jednym z białek uczestniczących w regulacji procesu biosyntezy białka. Co ciekawe, pomimo tak rzadkiego występowania, komórki stosują wieloskładnikowy szlak syntezy tej modyfikacji, obejmujący dwa dedykowane enzymy, co podkreśla istotność hypuzynacji. Nadmiar tej modyfikacji często występuje w komórkach nowotworowych. Jej niedostatek z kolei sprawia, że komórki nie mogą prawidłowo się rozwijać i często jest obserwowany przy schorzeniach neurorozwojowych.

Zmodyfikowane, posiadające hypuzynę, białko eIF5A jest niezbędne dla prawidłowego przebiegu wielu istotnych procesów komórkowych, takich jak wzrost komórki i jej podział. W ostatnich latach zidentyfikowano serię mutacji u pacjentów prowadzących do nieprawidłowości w szlaku syntezy hypuzyny. Choć zaburzenie to jest bardzo rzadkie, manifestuje się ono u pacjentów szerokim spektrum objawów klinicznych. Badania mgr Wątor skupiały się na pierwszym etapie hypuzynacji, zarówno na jego prawidłowym przebiegu, jaki i na wpływie mutacji na strukturę i aktywność enzymatyczną syntazy deoksyhypuzyny (DHS).

Naukowcy, opisując strukturę atomową kompleksu białek eIF5A i DHS, odpowiedzieli na pytanie, w jaki sposób tylko jeden konkretny aminokwas lizyna w białku eIF5A jest modyfikowany do hypuzyny. Wskazali elementy kluczowe dla prawidłowego przebiegu procesu a także wyjaśnili przyczyny inaktywacji DHS na skutek mutacji punktowych w kodującym je genie.  Przy użyciu technik biologii strukturalnej takich, jak krystalografia makromolekularna, czy kriomikroskopia elektronowa możliwe jest uchwycenie mechanizmu działania biomolekuł, a zrozumienie mechanizmu działania enzymu jest kluczowym etapem na drodze do jego kontroli. Dalsze badania będą ukierunkowane na identyfikację z jednej strony inhibitorów, mogących mieć zastosowanie wspomagające w leczeniu nowotworów, z drugiej zaś na poszukiwanie mechanizmów aktywujących DHS

*Równowaga w procesie hypuzynacji wydaje się być istotna z klinicznego punktu widzenia. Na co dzień badam jak ten proces jest inicjowany, jak się odbywa i jakie są mechanizmy jego regulacji, taka by później móc go odtworzyć i na niego wpływać. To z kolei będzie miało realne przełożenie na projektowanie nowych leków* – mówi **mgr inż. Elżbieta Wątor**, stypendystka programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki.

Przeprowadzone przez zespół, którego członkinią jest Elżbieta Wątor, analizy biochemiczne i biofizyczne uzupełniły oraz zweryfikowały obserwacje uzyskane na podstawie wcześniejszych badań strukturalnych i pozwoliły na zaproponowanie mechanizmów powodujących utratę aktywności białka DHS związaną z tzw. syndromem niedoboru DHS – rzadką chorobą o podłożu genetycznym.

*W biologii strukturalnej fascynuje mnie to, że dzięki naszym badaniom możemy realnie pokazać, jak dany proces przebiega, albo dlaczego dany proces działa nieprawidłowo, np. w przypadku mutacji genetycznych powodujących, np. obniżenie aktywności danego białka. Dziedzina badań, którą się zajmuję daje możliwość dopasowania niewielkiego elementu wiedzy do ogromnej układanki zagadek życia, a to daje mi największą satysfakcję* –dodaje **mgr inż. Elżbieta Wątor**, stypendystka programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki.

**Problemy z leczeniem chorób rzadkich**

Proces właściwego zdiagnozowania choroby rzadkiej jest często bardzo trudny i złożony, przez co może trwać nawet wiele lat. Pacjenci mają wykonywane niewłaściwe badania, są odsyłani do kolejnych lekarzy przez trudności w rozpoznawaniu symptomów choroby, przechodzą przez szereg medycznych procedur – a to wszystko sprawia, że ich stan zdrowia ulega pogorszeniu. Dodatkowo, choroby rzadkie często współistnieją z niepełnosprawnością fizyczną i/lub intelektualną, co skutkuje tym, że kontakt z pacjentem może być ograniczony, a przez to diagnoza jeszcze trudniejsza. Należy również podkreślić, że koszty leczenia chorób rzadkich są najczęściej bardzo wysokie, a fakt ten rodzi kolejne problemy – ekonomiczne i społeczne. Rodziny z problemami zdrowotnymi i finansowymi narażone są na zwiększone ryzyko rozpadu oraz izolacji społecznej[[3]](#footnote-4).

Nadzieją dla pacjentów zmagających się z chorobami rzadkimi jest więc przede wszystkim interdyscyplinarne podejście oraz dostęp do najnowszych technologii medycznych[[4]](#footnote-5), co stanowi niewątpliwe wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej.

W obliczu szybko rozpoznawanych nowych chorób rzadkich i problemów z ich zdiagnozowaniem, kluczowe jest poszukiwanie nowych, innowacyjnych terapii i form leczenia klinicznego, które mogą wpłynąć na poprawę zdrowia pacjentów i efektywniejszą diagnozę.

**O stypendystce programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki**

**Obraz zawierający Ludzka twarz, osoba, ubrania, uśmiech

Opis wygenerowany automatycznie**

**mgr inż. Elżbieta Wątor** jest doktorantką w Szkole Doktorskiej Nauk Ścisłych i Przyrodniczych w Małopolskim Centrum Biotechnologii Uniwersytetu Jagiellońskiego, specjalizującą się w dziedzinie biologii strukturalnej. Dotychczasowe prace badawcze oraz staże w czołowych ośrodkach naukowych w Niemczech przyniosły jej liczne wyróżnienia.  Mgr inż. Elżbieta Wątor w swoich projektach badawczych wykorzystywała różnorodne metody biologii strukturalnej, takie jak krystalografia makromolekularna czy kriomikroskopia elektronowa, a także szereg komplementarnych metod biochemicznych i biofizycznych. W ramach projektu PRELUDIUM18 prowadziła badania strukturalne nad dwufunkcyjną syntazą deoksyhypuzyny z Trichomonas vaginalis. Podczas stażu w ramach programu NAWA Bekker zajmowała się także obrazowaniem receptorów HER2 w natywnych błonach z wykorzystaniem techniki kriotomografii elektronowej(cryo-ET).

\*\*\*

**O programie L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki**

Celem programu L’Oréal-UNESCO Dla Kobiet i Nauki prowadzonego w Polsce od 2001 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 Edukacji i Nauki, Polska Akademia Nauk oraz UNGC Network Poland. Do 2023 roku w Polsce wyróżniono 123 naukowczynie. Wyboru, co roku dokonuje Jury pod przewodnictwem prof. Ewy Łojkowskiej.

Polska jest jednym ze 118 krajów, w których co roku przyznawane są stypendia dla utalentowanych naukowczyń. Program Dla Kobiet i Nauki jest częścią globalnej inicjatywy For Women in Science, która powstała dzięki partnerstwu L’Oréal i UNESCO. Międzynarodowa nagroda przyznawana jest co roku w Paryżu w ramach For Women in Science Week pięciu laureatkom, których odkrycia dostarczają odpowiedzi na kluczowe problemy ludzkości.

**Kontakt dla mediów**

|  |  |
| --- | --- |
| L’Oréal Polska  **Barbara Stępień**  Dyrektorka Komunikacji Korporacyjnej  Menedżerka Programu *Dla Kobiet*  *i Nauki* (*For Women in Science*)  tel. 509 526 026  [barbara.stepien@loreal.com](mailto:barbara.stepien@loreal.com) | Biuro prasowe  Programu *Dla Kobiet i Nauki*  **Dorota Graczykowska**  On Board Think Kong  tel. 501 504 187  [dgraczykowska@obtk.pl](mailto:dgraczykowska@obtk.pl) |

1. Choroby rzadkie, Serwis Ministerstwa Zdrowia i Narodowego Funduszu Zdrowia, <https://chorobyrzadkie.gov.pl/pl/choroby-rzadkie/czym-jest-choroba-rzadka>, dostęp 19.02.2024 r. [↑](#footnote-ref-2)
2. Choroby rzadkie w Polsce – lista i definicja, <https://www.zwrotnikraka.pl/choroby-rzadkie-w-polsce-lista-definicja/>, dostęp 19.02.2024 r. [↑](#footnote-ref-3)
3. Choroby rzadkie wcale nie są takie rzadkie. Jest ich aż osiem tysięcy. <https://www.rynekzdrowia.pl/choroby-rzadkie/Choroby-rzadkie-wcale-nie-takie-rzadkie-Jest-ich-az-osiem-tysiecy,252411,1024.html>, dostęp 19.02.2024 r. [↑](#footnote-ref-4)
4. https://www.poradnikzdrowie.pl/zdrowie/choroby-genetyczne/na-czym-polegaja-choroby-rzadkie-diagnostyka-i-leczenie-aa-vNWb-ooVU-95b8.html#problemy-z-leczeniem-chorob-rzadkich [↑](#footnote-ref-5)