



Deklica Karolina ima zelo redko smrtonosno genetsko bolezen, Cockayne sindrom - tip B, imenovano tudi bolezen hitrega staranja.



Karolinina zgodba:

www.viljem-julijan.si/karolina

Projekt: Zdravilo za Karolino - **RAZVOJ GENSKEGA ZDRAVLJENJA ZA COCKAYNE SINDROM – TIP B (CSB)**

V Društvu Viljem Julijan smo v sodelovanju z znanstveniki na misiji razvoja genske terapije za Cockayne sindrom - tip B (CSB). Za to bolezen ta trenutek ni nobenega zdravila ali zdravljenja, zato je razvoj genske terapije edino upanje in rešitev za Karolino. Ta genska terapija pa ne bo razvita samo za Karolino, ampak za vse otroke s to boleznijo.

Za razvoj genskega zdravljenja za Karolino lahko prispevate donacijo:

- SMS s ključno besedo **KAROLINA5** ali **KAROLINA10** na 1919
- nakazilo na TRR Društva Viljem Julijan: **SI56 0400 0027 7357 570**, sklic **SI00 111888**, namen »Za Karolino«.

Kaj je Cockayne sindrom – tip B ?

Cockayne sindrom – tip B (CSB) je zelo redka in uničujoča genetska bolezen. Je progresivna bolezen, ki jo zaznamuje zgodnje napredovanje simptomov, ki se kažejo v poškodbah v številnih organih v telesu. CSB povzroča prezgodnje staranje (progerijo), nevrološke nepravilnosti (s progresivno duševno in senzorično zaostalostjo), zaostanek v rasti in fotosenzitivnost. Osebe s CSB lahko imajo tudi izgubo sluha, težave z vidom, zobne nepravilnosti in skeletne nepravilnosti. CSB je posledica mutacij v genu ERCC6, ki okvarijo celični DNK-popravljalni mehanizem. Gen ERCC6 nosi zapis za beljakovino, imenovano "DNA excision repair protein", ki ima vlogo pri popravljanju poškodovane DNK v celicah. Trenutno za CSB ni nobenega zdravila ali zdravljenja.



CSB prizadene približno 1,8 otrok na milijon novorojenčkov.



Povprečna življenjska doba otrok s CSB je 12 let.

Gen ERCC6 in beljakovina CSB

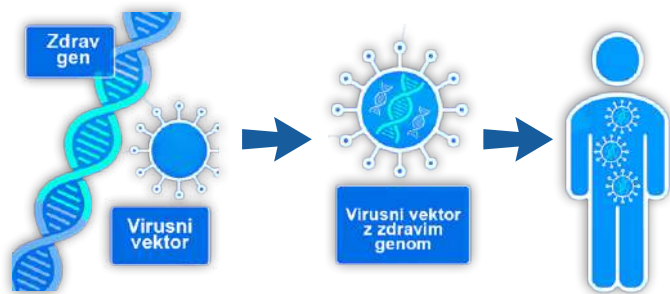


Gen ERCC6 se nahaja na dolgem kraku kromosoma 10 na položaju 11.23. Približno 70% posameznikov, ki jih prizadene Cockaynejev sindrom, ima mutacijo v ERCC6 (Cockaynejev sindrom - tip B), večina preostalih primerov pa ima mutacije v ERCC8 (Cockaynejev sindrom - tip A).

Gen ERCC6 kodira beljakovino CSB. CSB spada v družino SWI2/SNF2 DNA-odvisnih ATPaz. Sprva so znanstveniki mislili, da napake v genu CSB predvsem oslabijo transkripcijsko vezano popravljanje nukleotidov (TC-NER), vendar nedavne raziskave kažejo, da je CSB vpleten v več celičnih sistemov.

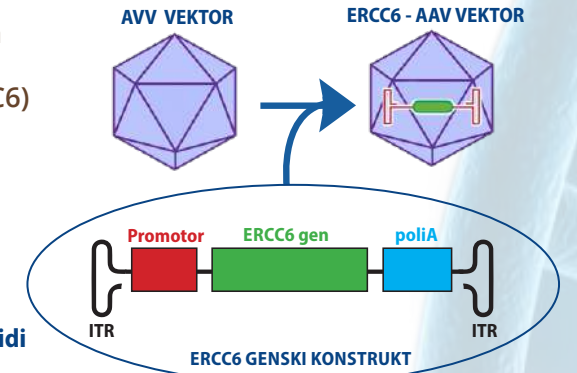
Kaj je genska terapija?

Genska terapija je medicinska terapevtska tehnika, ki si prizadeva zdraviti ali ozdraviti bolezen z zamenjavo bolezenskega gena z zdravo kopijo gena. Osnovni koncept genske terapije vključuje dostavo genetskega materiala v ciljne celice, da se nadomesti ali dopolni okvarjen gen. Najpogostejši pristop k genski terapiji vključuje uporabo virusnega vektorja za dostavo želenega genetskega materiala v celice bolnika. Virusni vektorji so modificirani virusi, ki lahko učinkovito dostavijo terapevtske gene v ciljne celice. Ko so v celicah, lahko geni proizvajajo beljakovine, ki lahko popravijo genetsko napako. Genska terapija ima potencial za zdravljenje širokega spektra genskih motenj, vključno z dednimi boleznimi.

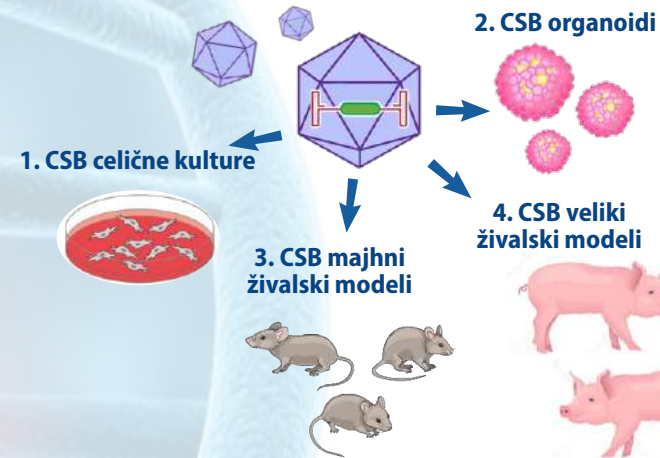


Razvoj genske terapije za CSB

1. Izgradnja in sestavljanje virusnega vektorja ERCC6 (adeno-associated viral vector (AAV) + zdrav gen ERCC6)



2. Preizkušanje varnosti in učinkovitosti vektorja ERCC6-AAV v laboratorijskih modelih CSB



3. Po uspešnem razvoju genske terapije CSB v predklinični fazi je naslednji korak klinična preskušanja pri ljudeh s CSB (klinična preskušanja faze I/II, III).



Raziskovalna ekipa



Dr. Clévio Nóbrega je profesor in vodja skupine za molekularno nevroznanost in gensko terapijo na raziskovalnem inštitutu Algarve Biomedical Center na Univerzi Algarve na Portugalskem. Dr. Nóbrega že 15 let raziskuje genske terapije za redke bolezni in je tudi avtor strokovne knjige »Genska in celična terapija«. Pri razvoju genske terapije za CSB sodeluje tudi z dr. Miguel Sena-Estevesom iz UMass Chan Medical School v ZDA.



Dr. Christina Pacak je izredna profesorica in vodja raziskovalne skupine Pacak Laboratory na medicinski fakulteti Univerze v Minnesoti v Združenih državah Amerike. Dr. Pacak je molekularna biologinja, ki preučuje celične mehanizme redkih bolezni in načine zdravljenja redkih bolezni.



Prof. Peter B. Kang, MD, je zdravnik, profesor in podpredsednik raziskav na oddelku za nevrologijo na medicinski fakulteti Univerze v Minnesoti v Združenih državah Amerike. Je tudi direktor centra Paula in Sheile Wellstone za mišično distrofijo. Kang je pediatrični nevrolog in zdravnik-znanstvenik.

Zbiralna akcija za Karolino - za razvoj genskega zdravljenja za Cockayne sindrom – tip B



V Društvu Viljem Julijan vodimo in izvajamo vseslovensko akcijo zbiranja sredstev, ki so potrebna za kritje stroškov razvoja genske terapije za Cockayne sindrom – tip B. Cilj zbiralne akcije je 2.000.000 €.

Donacijo lahko prispevate z:

- SMSs ključno besedo KAROLINA5 ali KAROLINA10 na 1919.
- Z nakazilom na TRR Društva Viljem Julijan: SI56 0400 0027 7357 570, sklic SI00 111888, namen »Za Karolino«.



O Društvu Viljem Julijan

Društvo Viljem Julijan sta ustanovila glasbenik Gregor Bezenšek ml. - SoulGreg Artist in njegova žena Nina, starša fantka Viljema Julijana, ki je pri starosti dveh let in pol preminil za neozdravljivo smrtonosno redko boleznijo. Poslanstvo Društva Viljem Julijan je širjenje ozaveščenosti o redkih boleznih, pomoč in podpora otrokom z redkimi boleznimi in njihovim družinam, povezovanje družin otrok z redkimi boleznimi ter prizadevanje za izboljševanje stanja na področju redkih bolezni.



Gregor Bezenšek in Nina Bezenšek
ustanovitelja Društva Viljem Julijan



Dr. Nejc Jelen, doktor biokemije in
molekularne biologije
Predsednik Društva Viljem Julijan

Kontakt:

E: drustvo@viljem-julijan.si W: www.viljem-julijan.si F: facebook.com/DrustvoViljemJulijan

Društvo Viljem Julijan ima status humanitarne organizacije ter organizacije v javnem interesu in je polnopravni član evropske organizacije za redke bolezni EURORDIS