

Projekt: Zdravilo za Karolino - razvoj genskega zdravljenja za Cockayne sindrom – tip B (CSB)

Vodja projekta razvoja genskega zdravljenja za Cockayne sindrom – tip B pri Društvu Viljem Julijan je dr. Nejc Jelen.

Dr. Jelen je predsednik društva in je doktor biokemije in molekularne biologije. Doktorat je opravil na Medicinski fakulteti, Univerza v Ljubljani po zaključenem univerzitetnem študiju biokemije na Fakulteti za kemijo in kemijsko tehnologijo, Univerza v Ljubljani. Doktorat je opravil na področju nevrobiologije, v Laboratoriju za raziskave možganov (Medicinska fakulteta), kot mladi raziskovalec pa je gostoval tudi na Univerzi Rockefeller v New Yorku v ZDA. Po doktoratu je bil zaposlen med drugim na Oddelku za molekularno genetiko (Medicinska fakulteta) in nazadnje kot asistent na Katedri za biokemijo (Kemijska fakulteta). V času študija je tudi veliko pisal poljudne članke s področja znanosti, za Delovo prilogo Znanost, Sobotno prilogo, za revijo Življenje in tehnika in oddajo Frekvenco X na Val 202. Dr. Jelen je tudi starš otroka z redko boleznijo.



Genetske bolezni

Genetske bolezni so prirojene bolezni, ki so posledica napak oziroma okvar v našem dednem oziroma genetskem zapisu. Genetski zapis se nahaja na molekuli DNK, ki je prisotna v vsaki celici v telesu.

Napake in okvare v molekuli DNK vodijo v različne genetske bolezni, za katere je značilno, da jih je zelo težko zdraviti. Za razliko od infekcijskih bolezni (okužba s patogenimi bakterijami, virusi, glivami), se pri genetski bolezni vzrok bolezni nahaja v samih celicah že od spočetja in so zato prirojene. Zato zdravljenje na običajni način oziroma s klasičnimi zdravili in posegi (npr. antibiotiki, majhne molekule, operacije) pri genetskih boleznih ni mogoče. Za zdravljenje so potrebna posebna, t.i. biološka zdravila, kot je gensko zdravljenje.

Gensko zdravljenje

Gensko zdravljenje oziroma genska terapija je nov pristop k zdravljenju, pri katerem se v celice bolnika vnese zdrav oziroma normalen genetski material, z namenom, da se popravi ali zamenja okvarjeni gen, posledično pa lahko telo proizvaja funkcionalne beljakovine.

Obstajajo različne metode za dostavo genetskega materiala v celice, vključno z virusnimi vektorji, ki so spremenjeni virusi, ki lahko nosijo genetski material v celice, in nevirusnimi metodami, kot je uporaba golih DNK ali RNK.

Gensko zdravljenje ima potencial za zdravljenje širokega spektra genetskih in pridobljenih bolezni, kot je cistična fibroza ter pridobljenimi boleznimi, kot so rak in HIV/AIDS. Gensko zdravljenje še vedno relativno nova disciplina, ki pa je v zadnjih letih zelo napredovala. Ta metoda zdravljenja se je že izkazala za zelo uspešno pri zdravljenju nekaterih genetskih bolezni, kot je spinalna mišična atrofija, v teku pa so številne raziskave in klinična preizkušanja novih genskih zdravil za veliko število redkih bolezni.

Cockayne sindrom – tip B (CSB)

Cockayne sindrom – tip B je zelo redka genetska bolezen, ki je posledica mutacije v genu ERCC6. Gen ERCC6 nosi zapis za beljakovino CSB, ki sodeluje pri popravilu poškodb DNK v celicah v telesu. Celični mehanizmi za popravilo poškodb, ki neizogibno nastajajo v DNK, so zelo pomembni za normalno delovanje celic. Če ti popravljalni mehanizmi ne delujejo pravilno, potem se poškodbe v DNK množijo in posledično celica ne more več pravilno delovati in lahko tudi umre. Pri Cockayne sindromu – tipa B zaradi okvarjene beljakovine CSB celični DNK-popravljalni mehanizem torej ne deluje ustrezno, zaradi česar prihaja do okvar in odmiranja celic v telesu.

Vodje raziskovalnih ekip, ki razvijajo gensko zdravljenje za CSB



dr. Clévio Nóbrega

Algarve Biomedical Research Institute, Portugalska

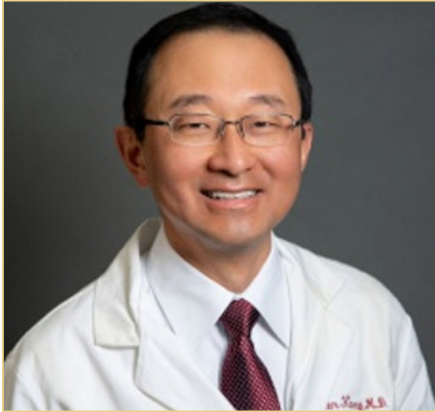
dr. Clévio Nóbrega je profesor in vodja raziskovalne skupine Molecular Neuroscience and Gene Therapy Group na Algarve Biomedical Center Research Institute na Univerzi Algarve na Portugalskem. Dr. Nóbrega že 15 let raziskuje genske terapije za redke bolezni in je tudi avtor strokovne knjige »Genska in celična terapija«. Pri razvoju genske terapije za CSB sodeluje tudi z dr. Miguel Sena-Estevesom, izrednim profesorjem nevrologije in direktorjem Translational Institute for Molecular Therapeutic na UMass Chan Medical School v ZDA, ki uspešno razvija gensko zdravljenje za Cockayne sindrom – tip A (<https://curecsb.com/>).



dr. Christina Pacak

Medical School, University of Minnesota, ZDA

dr. Christina Pacak je izredni profesor in vodja raziskovalne skupine Pacak laboratory na University of Minnesota Medical School v ZDA. Dr. Pacak je molekularna biologinja, ki raziskuje celične mehanizme redkih bolezni in načine zdravljenja redkih bolezni. Razvija tudi gensko zdravljenje za Cockayne sindrom – tip A, za kar je prejela tudi sredstva. Pridobljene izkušnje pri razvoju genske terapije za Cockayne sindrom – tip A, bo tako lahko uporabila tudi pri razvoju genske terapije za Cockayne sindrom – tip B.



Peter Kang, MD je zdravnik, profesor in podpredsednik raziskav v Department of Neurology na University of Minnesota Medical School v ZDA. Je tudi direktor Paul and Sheila Wellstone Muscular Dystrophy Center. Kang je pediatrični nevrolog in zdravnik – znanstvenik, ki primarno raziskuje genetiko mišičnih distrofij in mehanizme redkih mišičnih bolezni s ciljem razvoja novih pristopov zdravljenja.

Peter Kang, MD

Medical School, University of Minnesota, ZDA

Kontaktne podatki:

dr. Nejc Jelen, predsednik Društva Viljem Julijan

T: 041/552-433

E: drustvo@viljem-julijan.si



Društvo za pomoč otrokom z redkimi boleznimi Viljem Julijan

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

