



**Srčna prošnja
za pomoč in podporo 4-letni deklici Karolini
- za razvoj genskega zdravljenja zanjo**



Spoštovani,

v **Društvu Viljem Julijan Vam skupaj s starši 4-letne Karoline vljudno in prijazno pišemo s srčno prošnjo, da v vaši organizaciji podate podporo naši deklici in sicer pri naši dobrodelni zbiralni akciji za razvoj genskega zdravljenja zanjo.**

Karolina je prekrasna deklica, ki so ji lansko leto, malo pred Božičem, odkrili uničujočo in smrtonosno prirojeno redko bolezen, ki se imenuje Cockayne sindrom - tip B, oziroma »bolezen hitrega staranja«.

Za njeno bolezen žal ni nobenega zdravila ali zdravljenja, **vendar pa za Karolino vendarle obstaja rešitev in upanje.** V Društvu Viljem Julijan smo na prošnjo staršev namreč uspeli najti izkušene znanstvenike, ki so pripravljene razviti zdravilo za to bolezen in so že uspešno naredili nekaj začetnih raziskav v tej smeri. Zato smo začeli izvajati zbiralno akcijo za



Karolino, s katero **želimo zbrati vsaj 2 milijona evrov, ki so potrebni za razvoj genskega zdravljenja za Cockayne sindrom – tip B.**

»Razvoj genskega zdravljenja je za Karolino edino upanje. V situaciji njene krute bolezni, za katero ni nobenega zdravila ali zdravljenja, je to edini svetli žarek, na katerega se lahko opreva in ki pomeni možnost, da najini hčerki rešimo življenje. Zato iz srca prosiva vašo organizacijo, da nam pomagate pri naši zbiralni akciji, s katero zbiramo sredstva za razvoj zdravila za njeno bolezen,« se na vse s prijazno prošnjo obračata Karolinina starša.



Povezave do nekaterih medijskih objav o Karolini in naši zbiralni akciji zanjo:

- rtvslo.si
- [POP TV](http://POP.TV) (z izjavo dr. Clevio Nobrega, vodja raziskovalne skupine na Portugalskem)
- 24ur.com
- Siol.net
- [Slovenske novice](http://Slovenske.novice)
- Metropolitan
- Radio1
- [Radio Aktual](http://RadioAktual)



Karolina z družino živi v okolici Ljubljane. Če bi jo vprašali po njenem najboljšem prijatelju, bi bil to zagotovo njen kuža Ari. Malo pred njenim drugim letom je dobila še sestrico Tinkaro, s katero se imata zelo radi in sta nerazdružljivi. Karolina se je rodila kot popolnoma zdrav otrok in je že prvo leto zelo napredovala. Zelo je bila aktivna, kmalu se je sama usedla in pri 13-ih mesecih tudi shodila. Pri letu in pol pa sta njena starša opazila, da ima nekoliko slabše ravnotežje, pri dveh letih se ji je pri določenih gibih tudi zatresla rokica. Zato sta hčerko iz previdnosti odpeljala na preiskave.

Lanskega decembra, en teden pred Božičem, pa sta od zdravnikov dobila pretresljivo novico, ki si je ne želi slišati noben starš. Genetske preiskave so pokazale, da ima Karolina izjemno redko genetsko bolezen, ki je posledica drobne spremembe v njenem genetskem zapisu. Bolezen se imenuje Cockayne sindrom, tipa B (CSB, okvara v genu ERCC6) in Karolina je edini otrok s to boleznijo v Sloveniji. Bolezen je zelo kruta in povzroča hude zdravstvene posledice ter okvare v telesu, ki spominjajo na prehitro staranje, zato ji pravijo tudi »bolezen hitrega staranja«. Povzroča težke okvare po celotnem telesu, v jetrih, ledvicah, možganih, koži in drugih organih. Povzroči tudi poškodbe vida in sluha ter večinoma vodi v slepoto in gluhost pri zgodnji starosti. Bolezen je napredujoča in povprečna življenjska doba bolnikov je zgolj 12 let. Ker je to genetska bolezen, je edino možno zdravljenje gensko zdravljenje. Če za Karolino to zdravljenje ne bo pravočasno razvito, ji bo v naslednjih nekaj letih bolezen počasi odvzela vse sposobnosti in na koncu veliko prezgodaj tudi življenje.





V Društvu Viljem Julijan smo zato ustanovili projekt »Zdravilo za Karolino – razvoj genskega zdravljenja za Cockayne sindrom - tip B«, pri čemer nam je uspelo najti dve vrhunski in izkušeni raziskovalni ekipi, na Portugalskem in v ZDA, ki sta že naredili začetne raziskave za razvoj genskega zdravljenja za to bolezen. Uspešno smo se povezali v sodelovanje s temi znanstveniki, ki so na našo prošnjo pripravljene nadaljevati z razvojem zdravila, pri čemer pa je za to potrebno zagotoviti potrebna sredstva. Zato smo v Društvu Viljem Julijan sedaj začeli z zbiralno akcijo, s katero moramo zbrati vsaj 2 milijona €, ki so potrebni za začetno financiranje razvoja genskega zdravljenja. Ker je Cockayne sindrom napredujoča bolezen je za Karolino čas zelo pomemben dejavnik, zato si želimo čim prej zbrati potrebno vsoto, da bo lahko razvoj zdravila potekal brez presledkov in zaustavitev.



Ob tem se zavedamo, da je razvoj novega genskega zdravila kompleksen in zahteven postopek, ki lahko potencialno traja tudi več let, ob tem pa je uspešnost odvisna od vseh korakov razvoja. Zato si bomo skupaj z znanstveniki vztrajno in po naših najboljših močeh prizadevali, da bi bilo zdravilo uspešno razvito in da bi ga Karolina lahko dobila v najkrajšem možnem času. Dodatno



upanje nam daje tudi to, da v projektu razvoja genskega zdravljenja sodelujejo vrhunski in izkušeni znanstveniki iz tega področja. Raziskovalna ekipa iz ZDA tako razvija tudi gensko terapijo za drugo obliko sindroma Cockayne (tip A), raziskovalci iz Portugalske pa sodelujejo z drugo raziskovalno skupino v ZDA, ki uspešno razvija genske terapije za podobne bolezni.

»Vse naše želje in upi so uprti v to, da bo razvoj zdravila potekal uspešno in da bo imel srečen razplet, ob tem pa se zavedamo, da je razvoj nove genske terapije znanstveno zahteven proces in da stopamo v obsežen projekt, kjer ti nihče ne more podati dokončnega zagotovila za uspeh in razplet, kot si ga želimo. Vendar pa je ta pot za Karolino edino upanje, druge rešitve zanjo ni. Ker v tej tragični zgodbi obstaja takšno svetlo upanje, potem nikakor ne moremo stati križem rok in deklico prepustiti kruti usodi njene bolezni. Moramo poskusiti narediti vse, kar je v naši moči,« pravi dr. Nejc Jelen, predsednik Društva Viljem Julijan.

Dodaten motiv in zagon za projekt je tudi to, da zdravilo ne bo razvito samo za Karolino, ampak bo razvito za vse otroke na svetu, ki imajo to redko bolezen. To pomeni, da bo lahko zdravilo reševalo življenje vsem otrokom s to boleznijo. Ena največjih tragedij redkih genetskih bolezni je namreč ravno ta, da zaradi njihove redkosti v večini primerov ni ekonomskega interesa za razvoj zdravila, saj je število bolnikov premajhno, da bi se splačalo vlagati v raziskave zdravljenja. Karolinina tragična bolezen zato skozi projekt razvoja zdravila na drugi strani predstavlja ogromen svetel žarek upanja za vse male borce s to boleznijo.

V upanju, da boste našo prošnjo za pomoč Karolini in podporo naši dobrodelni zbiralni akciji obravnavali z naklonjenostjo vas vljudno pozdravljamo in se vam že vnaprej najlepše iz srca zahvaljujemo za morebitno podporo.

S spoštovanjem,

dr. Nejc Jelen, predsednik Društva Viljem Julijan

Borut in Sabina Lavrič, starša Karoline

Gregor in Nina Bezenšek, ustanovitelja Društva Viljem Julijan



Kontaktne podatki:

dr. Nejc Jelen, predsednik Društva Viljem Julijan
doktor biokemije in molekularne biologije ter oče otroka z redko boleznijo

T: 041/552-433

E: drustvo@viljem-julijan.si



Društvo za pomoč otrokom z redkimi boleznimi Viljem Julijan

Cesta Leona Dobrotinška 2, 3230 Šentjur

W: www.viljem-julijan.si

F: <https://www.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

