

DOSSIER INFORMATIVO

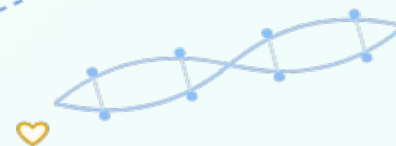
EL CAMINO DE CARLOTA

**Eine Gentherapie für das
Cockayne-Syndrom Typ B**

**Die Wissenschaft weiß bereits, wie. Jetzt müssen wir rechtzeitig
ankommen.**



www.elcaminodecarlota.org



Unsere Geschichte: EL CAMINO DE CARLOTA

DER

Als Carlota zu laufen begann, fiel uns etwas auf. Sie stürzte häufig und ihre Bewegungen waren ungeschickter als üblich. Wir dachten, sie brauche einfach mehr Zeit, doch die Zweifel wuchsen mit jedem Schritt.

Dann begann ein langer Weg aus Arztbesuchen, Untersuchungen und Monaten der Ungewissheit, auf der Suche nach einer Antwort, die niemand geben konnte.

Schließlich ergab eine Untersuchung ihres Genoms die Diagnose: Cockayne-Syndrom Typ B, eine extrem seltene, neurodegenerative genetische Erkrankung.



Heute ist Carlota 4 Jahre alt.

Sie ist ein fröhliches, liebevolles Mädchen voller Hoffnung. Sie geht zur Schule, singt gern, spielt mit ihren Freunden und genießt die kleinen Dinge, die jedes Kind erleben sollte. Doch wir wissen: Ohne Behandlung schreitet die Krankheit weiter voran.



So entstand El Camino de Carlota.

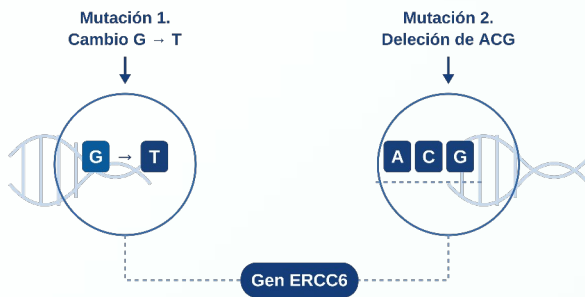
Eine Initiative ihrer Familie und Freunde mit einem einzigen Ziel: dass eine Behandlung rechtzeitig bei Carlota und anderen Kindern mit Cockayne-Syndrom ankommt.



Carlota hat ihren Weg begonnen. Jetzt müssen wir ihn gemeinsam gehen

Was ist das Cockayne-Syndrom?

Das Cockayne-Syndrom ist eine extrem seltene, neurodegenerative Multisystemerkrankung, verursacht durch Mutationen im Gen ERCC6 (Typ B) oder ERCC8 (Typ A). Es betrifft eines von 2 Millionen Neugeborenen. Die Symptome führen zu fortschreitendem Abbau, sodass die durchschnittliche Lebenserwartung der Patienten bei 12 Jahren liegt. Bis heute gibt es keine heilende Behandlung. Doch zum ersten Mal öffnet die Forschung eine Tür zur Hoffnung.



Gestörte DNA-Reparatur

ERCC6 produziert ein Protein, das für die Reparatur der DNA geschädigter Zellen unerlässlich ist. Ohne dieses Protein altern die Zellen vorzeitig.

Welche Symptome treten mit der Zeit auf?



Neurologische Defizite

Fortschreitender psychomotorischer Abbau und kognitive Verzögerung.



Ataxie

Koordinationsverlust, Zittern und schwere fortschreitende Gangstörung.



Hörverlust

Fortschreitender beidseitiger Hörverlust



Augenkomplikationen

Fortschreitende Netzhautdegeneration, Optikusatrophie und frühe Katarakte.



Muskel-Skelett-Probleme

Anhaltende Kontrakturen, Kyphose und Gelenkveränderungen.



Lichtempfindlichkeit

Extreme Hautempfindlichkeit gegenüber UV-Strahlung.



Verkürzte Lebenserwartung

Die durchschnittliche Lebenserwartung betroffener Kinder liegt bei 12 Jahren.



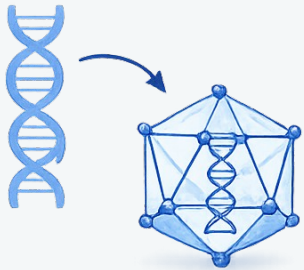
Entwicklungsverzögerung

Kleinwuchs und kleinerer Kopfumfang.

Die Behandlung: Was ist Gentherapie?

Ein AAV-Virus bringt die gesunde Genkopie zu den Zellen des Patienten.

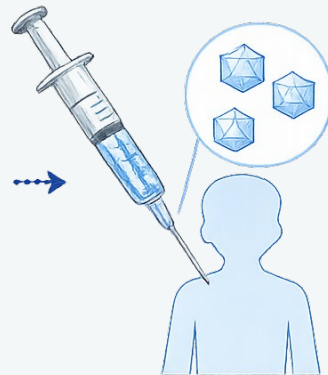
1



Das gesunde Gen wird vorbereitet

Eine gesunde Genkopie wird in ein leeres, harmloses AAV-Virus eingesetzt.

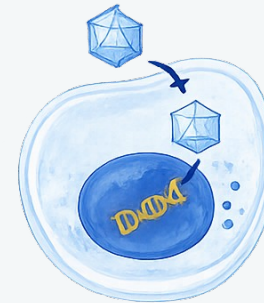
2



Es wird dem Patienten injiziert

Eine einzige Injektion bringt Millionen Viren mit dem Gen in den Körper.

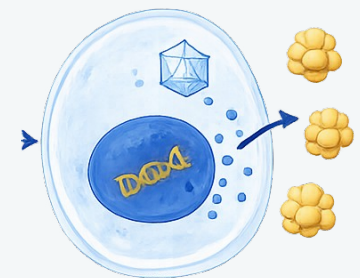
3



Das Virus liefert das Gen ab

Jede Kapsel dringt in eine Zelle ein und legt dort das gesunde Gen ab.

4



Die Zelle produziert normales CSB-Protein

Mit dem gesunden Gen stellt die Zelle das fehlende Protein wieder her.

Das Virus dient nur als Transportmittel: Es vermehrt sich nicht und ist nicht von Mensch zu Mensch übertragbar.

Unsere Forscher: eine einmalige Chance für Cockayne B

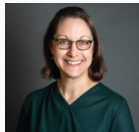


Die Viljem-Julijan-Stiftung aus Slowenien startete 2023 eine Spendenkampagne, um die Gentherapie für Cockayne B voranzubringen und einem slowenischen Mädchen namens Karolina zu helfen. Diese Familieninitiative sammelte über 2 Mio. € und half, die präklinische Forschung von 2 Arbeitsgruppen zu finanzieren.

Fortgeschrittene Präklinik

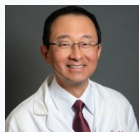


**University of Minnesota —
Minneapolis, USA**



Dra. Christina Pacak

Leiterin der Forschungsgruppe des Pacak-Labors an der Medizinischen Fakultät der University of Minnesota.



Dr. Peter B. Kang

Neuropädiater, Professor und Forschungs-Vizedirektor am Neurologie-Departement der Medizinischen Fakultät der Univ. of Minnesota.

 **1,8 M USD**
(FDA CBER)

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Fortgeschrittene Präklinik



**ABC-RI Portugal
Algarve, Portugal**



Dr. Clévio Nóbrega

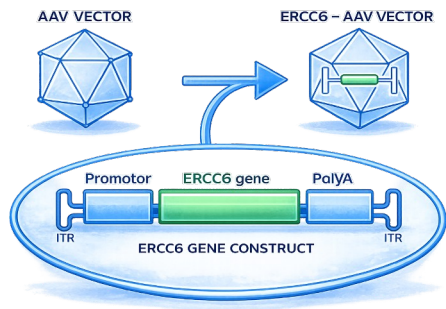
Leitet die Gruppe für Molekulare Neurowissenschaften und Gentherapie am Biomedizinischen Forschungszentrum der Algarve, Portugal.

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Die Behandlung: aktueller Stand der Therapie für Cockayne Typ B

Den Forschern ist es gelungen, eine funktionsfähige Kopie des ERCC6-Gens in ein AAV-Virus einzubringen; die präklinischen Versuche an Tiermodellen waren erfolgreich — mit höherer Lebenserwartung und besseren Symptomen. Wir befinden uns für Cockayne Typ B in einer fortgeschrittenen präklinischen Phase.

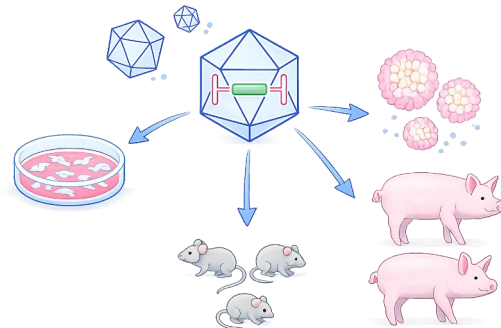
1



Sie haben ein Virus mit einer funktionsfähigen Genkopie gebaut

Die Struktur eines AAV-Virus wurde optimiert, um das ERCC6-Gen aufzunehmen.

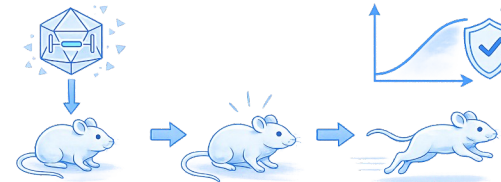
2



Sie haben die Wirksamkeit an Tiermodellen und Patientenzellen getestet

Sicherheit und Wirksamkeit des ERCC6-AAV-Vektors wurden validiert.

3



Die Ergebnisse in Tiermodellen sind vielversprechend

Die Lebenserwartung wurde vervielfacht, die Symptome verbessert und das Fortschreiten der Krankheit verlangsamt.

4



Derzeit beginnen sie mit den regulatorischen Studien

Die Gespräche mit den Regulierungsbehörden in den USA und Europa haben begonnen, um eine klinische Studie zu starten.

Aktueller Stand der Therapie für Cockayne Typ B

CIENCIA BÁSICA VALIDADA

Was wir SCHON haben ✓

- ✓ **Genvektor-Design:** Virus fertig und optimiert.
- ✓ **Machbarkeitsnachweis:** erfolgreiche funktionelle
- ✓ **Rescue in vitro**
- ✓ **Tiermodelle:** anfängliche Sicherheit in vivo
- ✓ **nachgewiesen**
- Anfangsfinanzierung:** weltweit über 3,5 Mio. € investiert.

CUELLOS DE BOTELLA CLÍNICOS

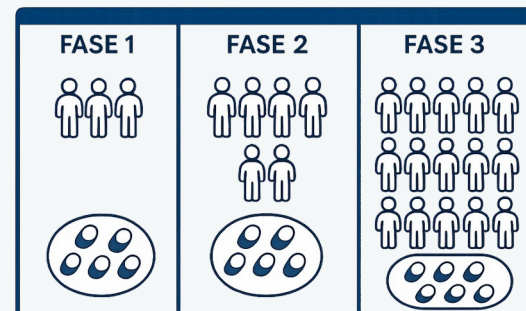
Was noch FEHLT ⌚

- ⚠ **GMP-Chargenproduktion:** Herstellung des Vektors für den
- ⚠ **Einsatz am Menschen**
- ⚠ **Regulatorische Phase (FDA/EMA):** Zulassung durch die
- ⚠ **Behörden Europas/der USA**
- ⚠ **Studiendesign:** Protokoll und Kliniken in der EU bereit.
- ⚠ **Kritische translationale Finanzierung:** das Kapital für den Sprung in die Klinik.

ENTDECKUNG UND PRÄKLINIK



KLINISCHE STUDIE



BEHÖRDLICHE ZULASSUNG



THERAPIE VERFÜGBAR



Kampagnenziel El Camino de Carlota

Unser Ziel sind 2 Millionen Euro, um den Schritt von der Präklinik zum Start der klinischen Studie zu finanzieren, mit der Carlota und andere Kinder mit Cockayne B behandelt werden.



Jeder gesammelte € bringt uns auf diesem Weg einen Schritt weiter.

Gemeinsam können wir Hoffnung in eine Behandlung verwandeln.



FÜR CARLOTA

Und alle Kinder mit Cockayne Typ B



EIN KLARES ZIEL

2 Millionen Euro, um die erste klinische Studie zu erreichen.



EIN MÖGLICHER WEG

Wissenschaft, Sorgfalt und Engagement, um Leben zu verändern.



ECHTE HOFFNUNG

Wir müssen den nächsten Schritt gemeinsam erreichen.

Die größte Herausforderung: rechtzeitig ankommen



DIE WISSENSCHAFT IST BEREIT.

Jetzt ist die Herausforderung, rechtzeitig anzukommen.



DIE WISSENSCHAFT IST BEREIT

Die Forscher haben bereits eine funktionsfähige Gentherapie entwickelt. Studien an Tiermodellen zeigten sehr vielversprechende Ergebnisse, und das Projekt ist bereit für den nächsten Schritt.



ES BLEIBT NUR, SIE ZU CARLOTA ZU BRINGEN

Vor der Anwendung an Patienten muss Folgendes abgeschlossen sein:



GMP-Produktion



Regulatorische Validierung



FDA- und EMA-Zulassung



Start der klinischen Studie

Es geht nicht darum, eine Therapie zu entdecken. Es geht darum, sie zu denen zu bringen, die sie brauchen.



DIE ZEIT IST UNSERE GRÖSSTE HERAUSFORDERUNG

Heute ist Carlota vier Jahre alt. Sie geht zur Schule, spielt, rennt und singt. Doch das Cockayne-Syndrom ist eine neurodegenerative Erkrankung. Jeder Monat verringert die Chance, sie zu behandeln, bevor irreversible Schäden auftreten. Deshalb zählt jeder Tag.



DIE BEHANDLUNG IST IN REICHWEITE. Jetzt liegt es an uns allen.

Wie kannst du helfen?

„Viele kleine Gesten können die Zukunft verändern“

Werde Teil von „El Camino de Carlota“

Deine Unterstützung ist entscheidend, um die Forschung voranzubringen



DIREKT SPENDEN

Schnell und einfach — 100 % kommen beim Verein an

BANKÜBERWEISUNG: ASOC COCKAYNE B ESPAÑA
ES38 3059 0086 0540 8475 6628

🔗 BIZUM

Suche „Donar a ONG“ (an eine NGO spenden) und gib den Code ein: 14716



SPENDEN MIT STEUERVORTEIL

Über unsere Partnerstiftung

Wenn du deine Spende steuerlich absetzen möchtest, kannst du über die Fundación Imp4ct spenden — eine als gemeinnützig anerkannte Einrichtung, die die Beiträge zu diesem Projekt kanalisiert und die Steuerbescheinigung ausstellt.

Demnächst auf unserer Website



TEILE ES

Teile Carlotas Geschichte und mach sie sichtbar



ALS UNTERNEHMEN MITWIRKEN

Sponsoring und Wohltätigkeitsaktionen.
Bündeln wir unsere Kräfte.



MACH MIT

Lotterie, Benefizveranstaltungen und Merchandising.

