

DOSSIER INFORMATIVO

EL CAMINO DE CARLOTA

**Une thérapie génique pour le
syndrome de Cockayne de type**

B

La science sait déjà comment faire. Maintenant, il faut arriver à temps.



www.elcaminodecarlota.org



Notre histoire : EL CAMINO DE CARLOTA

L'ORIGINE

Quand Carlota a commencé à marcher, quelque chose a attiré notre attention. Elle tombait souvent et ses mouvements étaient plus maladroits que d'habitude. Nous pensions qu'il lui fallait juste plus de temps, mais les doutes grandissaient à chaque pas.

Commença alors un long chemin de consultations, d'exams et de mois d'incertitude, à la recherche d'une réponse que personne ne pouvait donner.

Finalement, une étude de son génome a révélé le diagnostic : syndrome de Cockayne de type B, une maladie génétique ultra-rare et neurodégénérative.



Aujourd'hui, Carlota a 4 ans.

C'est une petite fille joyeuse, affectueuse et pleine d'espoir. Elle va à l'école, adore chanter, jouer avec ses amis et profiter des petites choses que tout enfant devrait pouvoir vivre. Mais nous savons que, sans traitement, la maladie continuera de progresser.



C'est ainsi qu'est né El Camino de Carlota.

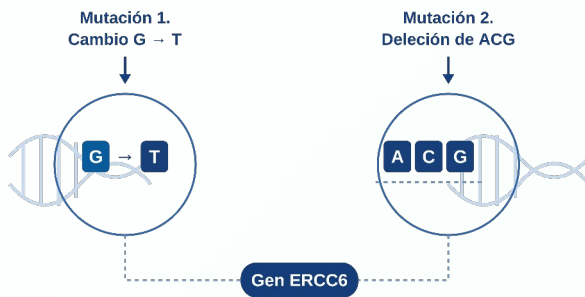
Une initiative portée par sa famille et ses amis avec un seul objectif : qu'un traitement arrive à temps pour Carlota et pour d'autres enfants atteints du syndrome de Cockayne.



Carlota a commencé son chemin. Maintenant, il faut le parcourir ensemble

Qu'est-ce que le syndrome de Cockayne ?

Le syndrome de Cockayne est une maladie ultra-rare, neurodégénérative et multisystémique causée par des mutations du gène ERCC6 (type B) ou ERCC8 (type A). Il touche une naissance sur 2 millions. Ses symptômes provoquent une détérioration progressive qui réduit l'espérance de vie moyenne des patients à 12 ans. À ce jour, il n'existe pas de traitement curatif. Mais pour la première fois, la recherche ouvre une porte à l'espoir.



Dysfonction de la réparation de l'ADN

ERCC6 produit une protéine essentielle pour réparer l'ADN des cellules lorsqu'elles subissent des dommages. Sans cette protéine, les cellules vieillissent prématurément.

Quels symptômes apparaissent avec le temps ?



Déficits neurologiques

Déclin psychomoteur progressif et retard cognitif.



Ataxie

Perte de coordination, tremblements et altération sévère et progressive de la marche.



Perte d'audition

Perte d'audition bilatérale progressive



Complications oculaires

Dégénérescence progressive de la rétine, atrophie optique et apparition de cataractes.



Troubles musculo-squelettiques

Contractures persistantes, cyphose et troubles articulaires.



Photosensibilité

Sensibilité cutanée extrême aux rayons ultraviolets.



Espérance de vie réduite

L'espérance de vie moyenne des enfants atteints est de 12 ans.



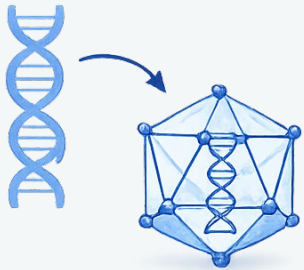
Retard de développement

Petite taille et tête de taille réduite.

Le traitement : qu'est-ce que la thérapie génique ?

Un virus AAV transporte la copie saine du gène jusqu'aux cellules du patient.

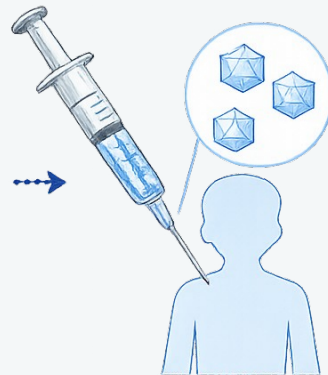
1



On prépare le gène sain

Une copie saine du gène est placée dans un virus AAV vide et inoffensif.

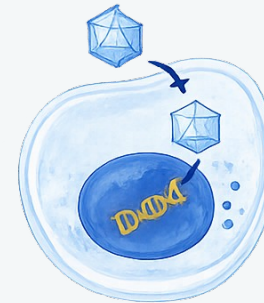
2



On l'injecte au patient

Une seule injection introduit des millions de virus porteurs du gène dans le corps.

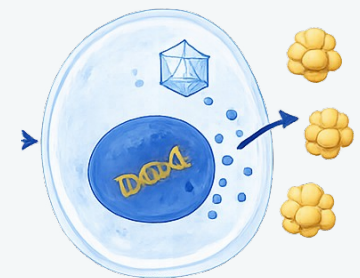
3



Le virus livre le gène

Chaque capsule entre dans une cellule et y dépose le gène sain.

4



La cellule produit la protéine CSB normale

Avec le gène sain à l'intérieur, la cellule fabrique la protéine qui lui manquait.

Le virus ne sert que de transport : il ne se multiplie pas et ne se transmet pas d'une personne à l'autre.

Nos chercheurs : une occasion unique pour le Cockayne B

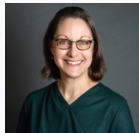


L'Association Viljem Julijan, en Slovénie, a lancé en 2023 une campagne de collecte de fonds pour faire avancer la thérapie génique du Cockayne B et aider une petite Slovène nommée Karolina. Cette initiative familiale a réuni plus de 2 M€ qui ont contribué à financer la recherche préclinique de 2 groupes de travail.

Préclinique

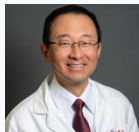


Université du Minnesota —
Minneapolis, États-Unis



Dra. Christina Pacak

Cheffe du groupe de recherche du laboratoire Pacak à la faculté de médecine de l'Université du Minnesota.



Dr. Peter B. Kang

Neuropédiatre, professeur et vice-président de la recherche au Dpt de neurologie de la faculté de médecine de l'Univ. du Minnesota.

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

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Préclinique



ABC-RI Portugal
Algarve, Portugal



Dr. Clévio Nóbrega

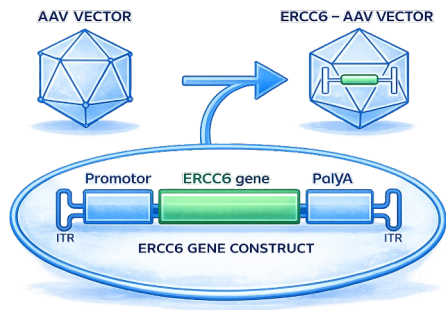
Dirige le groupe de neurosciences moléculaires et thérapie génique au Centre de recherche biomédicale de l'Algarve, au Portugal.

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Le traitement : état actuel de la thérapie pour le Cockayne de type B

Les chercheurs ont réussi à introduire une copie fonctionnelle du gène ERCC6 dans un virus AAV ; les essais précliniques ont été un succès sur les modèles animaux, augmentant leur espérance de vie et améliorant leurs symptômes. Nous sommes à un stade préclinique avancé pour le Cockayne de type B.

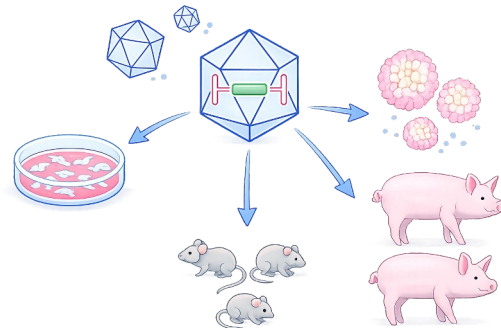
1



Ils ont construit un virus avec une copie fonctionnelle du gène

La structure d'un virus AAV a été optimisée pour héberger le gène ERCC6.

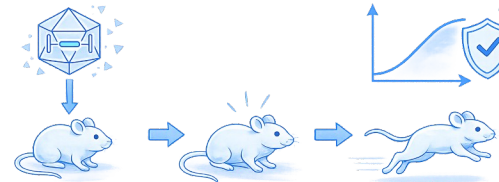
2



Ils ont testé son efficacité sur des modèles animaux et des cellules de patients

La sécurité et l'efficacité du vecteur ERCC6-AAV ont été validées.

3



Les résultats sur les modèles animaux sont prometteurs

L'espérance de vie a été multipliée, les symptômes améliorés et la progression de la maladie ralentie.

4



Ils entament actuellement les études réglementaires

Les échanges avec les agences réglementaires des États-Unis et d'Europe ont commencé en vue de lancer un essai clinique.

État actuel de la thérapie pour le Cockayne de type B

CIENCIA BÁSICA VALIDADA

Ce que nous avons DÉJÀ ✓

- ✓ Conception du vecteur génique : virus prêt et optimisé
- ✓ Preuve de concept : sauvetage fonctionnel in vitro
- ✓ Modèles animaux : sécurité initiale démontrée in vivo.
- ✓ Financement initial : plus de 3,5 M€ investis au niveau mondial.

CUELLOS DE BOTELLA CLÍNICOS

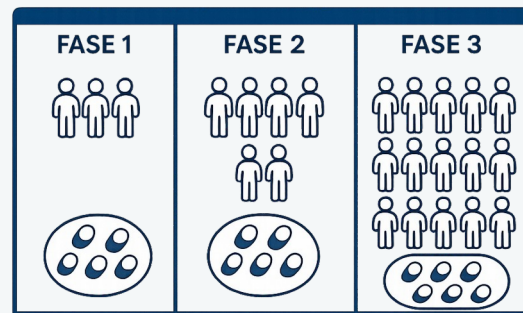
Ce qui MANQUE ⌚

- ⚠ Production du lot GMP : fabriquer le vecteur pour usage humain
- ⚠ Phase réglementaire (FDA/EMA) : approbation des agences Europe/États-Unis
- ⚠ Conception de l'essai clinique : protocole et hôpitaux prêts dans l'UE
- ⚠ Financement translationnel critique : le capital pour passer à la clinique.

DÉCOUVERTE ET PRÉCLINIQUE



ESSAI CLINIQUE



APPROBATION RÉGLEMENTAIRE

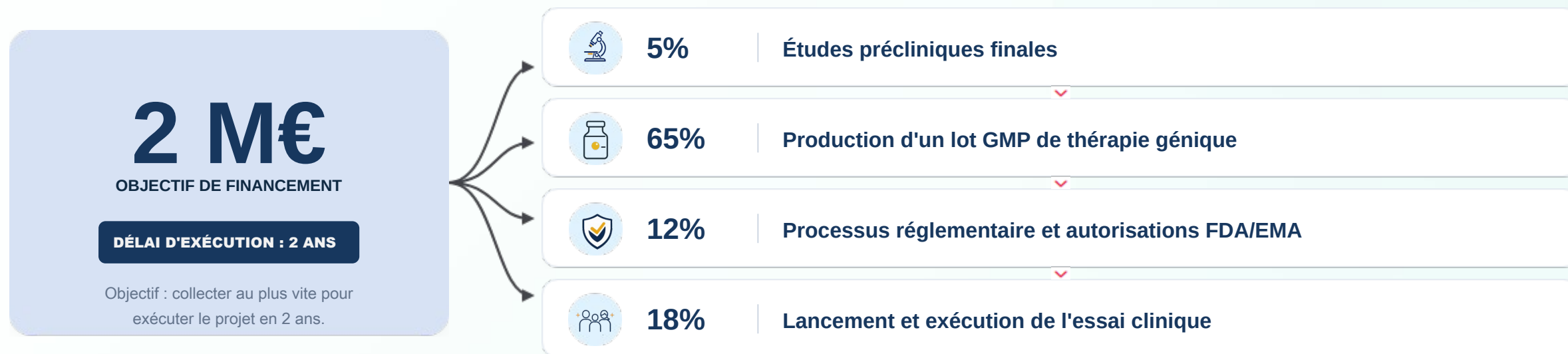


THÉRAPIE DISPONIBLE



Objectif de la campagne El Camino de Carlota

Notre objectif est d'atteindre 2 millions d'euros pour financer le passage de la phase préclinique au début de l'essai clinique qui traitera Carlota et d'autres enfants atteints de Cockayne B.



Chaque € collecté nous permet d'avancer d'un pas de plus sur ce chemin.
Ensemble, nous pouvons transformer l'espoir en traitement.



POUR CARLOTA

Et tous les enfants atteints de Cockayne de type B



UN OBJECTIF CLAIR

2 millions d'euros pour atteindre le premier essai clinique.



UN CHEMIN POSSIBLE

Science, rigueur et engagement pour changer des vies.



UN ESPOIR RÉEL

Nous devons atteindre la prochaine étape ensemble.

Le plus grand défi : arriver à temps



LA SCIENCE EST PRÊTE.

Le défi, maintenant, est d'arriver à temps.



LA SCIENCE EST PRÊTE

Les chercheurs ont déjà développé une thérapie génique fonctionnelle. Les études sur les modèles animaux ont montré des résultats très prometteurs et le projet est prêt à franchir la prochaine étape.



IL NE RESTE QU'À L'AMENER JUSQU'À CARLOTA

Avant de l'administrer aux patients, il faut compléter :



Production GMP



Validation réglementaire



Autorisation FDA et EMA



Lancement de l'essai clinique

Il ne s'agit pas de découvrir une thérapie. Il s'agit de la faire parvenir à ceux qui en ont besoin.



LE TEMPS EST NOTRE PLUS GRAND DÉFI

Aujourd'hui, Carlota a quatre ans. Elle va à l'école, joue, court et chante. Mais le syndrome de Cockayne est une maladie neurodégénérative. Chaque mois qui passe réduit la possibilité de la traiter avant l'apparition de dommages irréversibles. C'est pourquoi chaque jour compte.



LE TRAITEMENT EST À PORTÉE DE MAIN. Maintenant, cela dépend de nous tous

| Comment peux-tu aider

« Une somme de petits gestes peut changer l'avenir »

Faites partie d'« El Camino de Carlota »

Ton soutien est essentiel pour faire avancer la recherche scientifique



DON DIRECT

Rapide et simple, 100 % arrive à l'association

VIREMENT BANCAIRE : ASOC COCKAYNE B ESPAÑA
ES38 3059 0086 0540 8475 6628

🔗 BIZUM

Cherche « Donar a ONG » (don à une ONG) et saisis le code : 14716



DON AVEC DÉDUCTION FISCALE

Via notre fondation partenaire

Si tu souhaites déduire ton don de ta déclaration de revenus, tu peux donner via la Fundación Imp4ct, entité reconnue d'utilité publique qui canalise les contributions à ce projet et émet le certificat fiscal.

Bientôt sur notre site



PARTAGE

Partage l'histoire de Carlota
et donne-lui de la visibilité



COLLABORE EN TANT QU'ENTREPRISE

Parrainages et actions
solidaires. Unissons nos
forces.



PARTICIPE

Loterie, événements
solidaires et
merchandising.

