

DOSSIER INFORMATIVO

EL CAMINO DE CARLOTA

**Una terapia genica per la
sindrome di Cockayne di tipo B**

La scienza sa già come fare. Ora dobbiamo arrivare in tempo.



www.elcaminodecarlota.org



La nostra storia: EL CAMINO DE CARLOTA

L'ORIGINE

Quando Carlota ha iniziato a camminare, qualcosa ha attirato la nostra attenzione. Cadeva spesso e i suoi movimenti erano più goffi del solito. Pensavamo avesse solo bisogno di più tempo, ma i dubbi crescevano a ogni passo.

Iniziò allora un lungo cammino di visite mediche, esami e mesi di incertezza, alla ricerca di una risposta che nessuno riusciva a dare.

Infine, uno studio del suo genoma ha rivelato la diagnosi: sindrome di Cockayne di tipo B, una malattia genetica ultra-rara e neurodegenerativa.



SEZIONE 1: LA NOSTRA STORIA



Oggi Carlota ha 4 anni.

È una bambina allegra, affettuosa e piena di speranza. Va a scuola, adora cantare, giocare con i suoi amici e godersi le piccole cose che ogni bambino dovrebbe poter vivere. Ma sappiamo che, senza un trattamento, la malattia continuerà ad avanzare.



È così che è nato El Camino de Carlota.

Un'iniziativa promossa dalla sua famiglia e dai suoi amici con un unico obiettivo: far sì che un trattamento arrivi in tempo per Carlota e per altri bambini colpiti dalla sindrome di Cockayne.



Carlota ha iniziato il suo cammino. Ora dobbiamo percorrerlo insieme



CARLOTA



4 ANNI

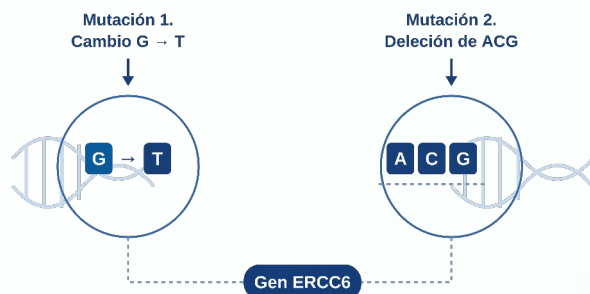


ASTURIA

S

Che cos'è la sindrome di Cockayne?

La sindrome di Cockayne è una malattia ultra-rara, neurodegenerativa e multisistemica causata da mutazioni nel gene ERCC6 (tipo B) o ERCC8 (tipo A). Colpisce una nascita su 2 milioni. I suoi sintomi provocano un deterioramento progressivo che porta l'aspettativa di vita media dei pazienti a 12 anni. A oggi non esiste un trattamento curativo. Ma per la prima volta la ricerca apre una porta alla speranza.



Disfunzione della riparazione del DNA

ERCC6 produce una proteina essenziale per riparare il DNA delle cellule quando subiscono danni. Senza questa proteina le cellule invecchiano prematuramente.

Quali sintomi compaiono con il tempo?



Deficit neurologici

Declino psicomotorio progressivo e ritardo cognitivo.



Atassia

Perdita di coordinazione, tremori e grave alterazione progressiva della marcia.



Perdita dell'udito

Perdita dell'udito bilaterale progressiva



Complicazioni oculari

Degenerazione progressiva della retina, atrofia ottica e comparsa di cataratte.



Alterazioni muscoloscheletriche

Contratture persistenti, cifosi e alterazioni articolari.



Fotosensibilità

Sensibilità cutanea estrema alle radiazioni ultraviolette.



Aspettativa di vita ridotta

L'aspettativa di vita media dei bambini colpiti è di 12 anni.



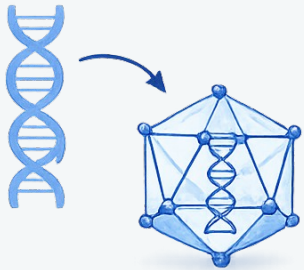
Ritardo nello sviluppo

Bassa statura e testa di dimensioni ridotte.

Il trattamento: che cos'è la terapia genica?

Un virus AAV porta la copia sana del gene fino alle cellule del paziente.

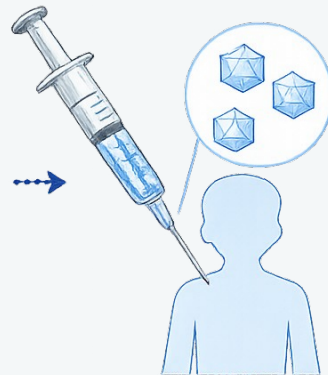
1



Si prepara il gene sano

Una copia sana del gene viene inserita in un virus AAV vuoto e innocuo.

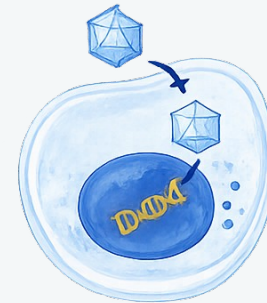
2



Si inietta nel paziente

Una sola iniezione introduce nel corpo milioni di virus con il gene.

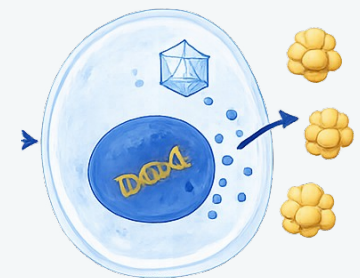
3



Il virus consegna il gene

Ogni capsula entra in una cellula e vi deposita il gene sano.

4



La cellula produce la proteina CSB normale

Con il gene sano dentro, la cellula fabbrica la proteina che le mancava.

Il virus fa solo da trasporto: non si moltiplica e non si trasmette da persona a persona.

I nostri ricercatori: un'opportunità unica per il Cockayne B



L'Associazione Viljem Julijan, in Slovenia, ha avviato nel 2023 una campagna di raccolta fondi per promuovere la terapia genica per il Cockayne B e aiutare una bambina slovena di nome Karolina. Questa iniziativa familiare ha raccolto oltre 2 M€ che hanno contribuito a finanziare la ricerca preclinica di 2 gruppi di lavoro.

Preclinica

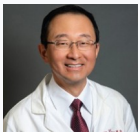


Università del Minnesota
— Minneapolis, USA



Dra. Christina Pacak

Responsabile del gruppo di ricerca del Laboratorio Pacak presso la Facoltà di Medicina dell'Università del Minnesota.



Dr. Peter B. Kang

Neuropediatra, professore e vicepresidente della ricerca presso il Dip. di Neurologia della Facoltà di Medicina dell'Univ. del Minnesota.

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

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Preclinica



ABC-RI Portugal
Algarve, Portugal



Dr. Clévio Nóbrega

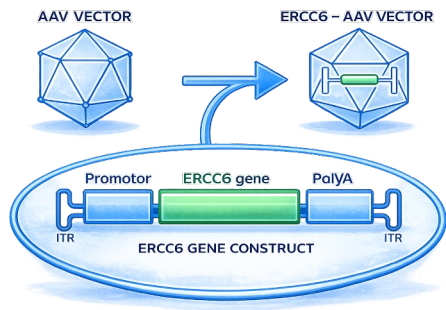
Guida il gruppo di Neuroscienze Molecolari e Terapia Genica presso il Centro di Ricerca Biomedica dell'Algarve, in Portogallo.

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Il trattamento: stato attuale della terapia per il Cockayne di tipo B

I ricercatori sono riusciti a introdurre una copia funzionale del gene ERCC6 in un virus AAV; le prove precliniche hanno avuto successo nei modelli animali, aumentandone l'aspettativa di vita e migliorandone i sintomi. Siamo in una fase preclinica avanzata per il Cockayne di tipo B.

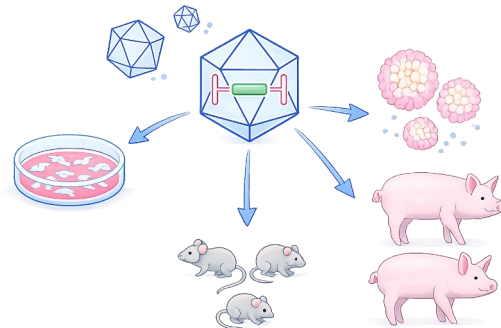
1



Hanno costruito un virus con una copia funzionale del gene

La struttura di un virus AAV è stata ottimizzata per ospitare il gene ERCC6.

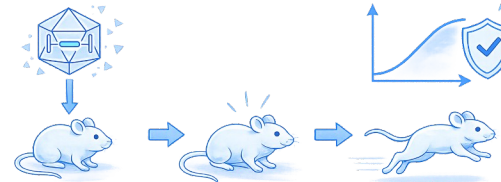
2



Ne hanno testato l'efficacia su modelli animali e cellule di pazienti

La sicurezza e l'efficacia del vettore ERCC6-AAV sono state validate.

3



I risultati nei modelli animali sono promettenti

L'aspettativa di vita si è moltiplicata, i sintomi sono migliorati e l'avanzamento della malattia è rallentato.

4



Attualmente stanno avviando gli studi regolatori

Sono iniziati i colloqui con le agenzie regolatorie di USA ed Europa per avviare una sperimentazione clinica.

Stato attuale della terapia per il Cockayne di tipo B

CIENCIA BÁSICA VALIDADA

Quello che GIÀ abbiamo ✓

- ✓ **Progettazione del vettore genico: virus pronto e ottimizzato**
- ✓ **Prova di concetto: recupero funzionale in vitro riuscito**
- ✓ **Modelli animali: sicurezza iniziale dimostrata in vivo.**
- ✓ **Finanziamento iniziale: oltre 3,5 M€ investiti a livello globale.**

CUELLOS DE BOTELLA CLÍNICOS

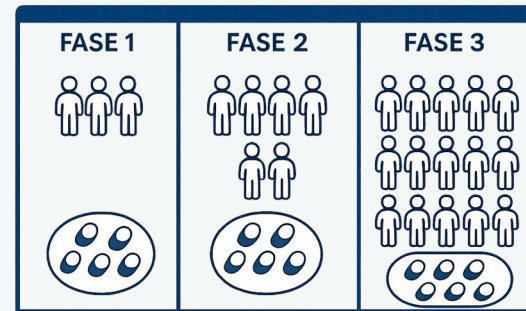
Quello che MANCA ⌚

- ⚠ **Produzione del lotto GMP: fabbricare il vettore per uso umano**
- ⚠ **Fase regolatoria (FDA/EMA): approvazione delle agenzie Europa/USA**
- ⚠ **Disegno della sperimentazione clinica: protocollo e ospedali pronti nell'UE**
- ⚠ **Finanziamento traslazionale critico: il capitale per il salto alla clinica.**

SCOPERTA E PRECLINICA



SPERIMENTAZIONE CLINICA



APPROVAZIONE REGOLATORIA

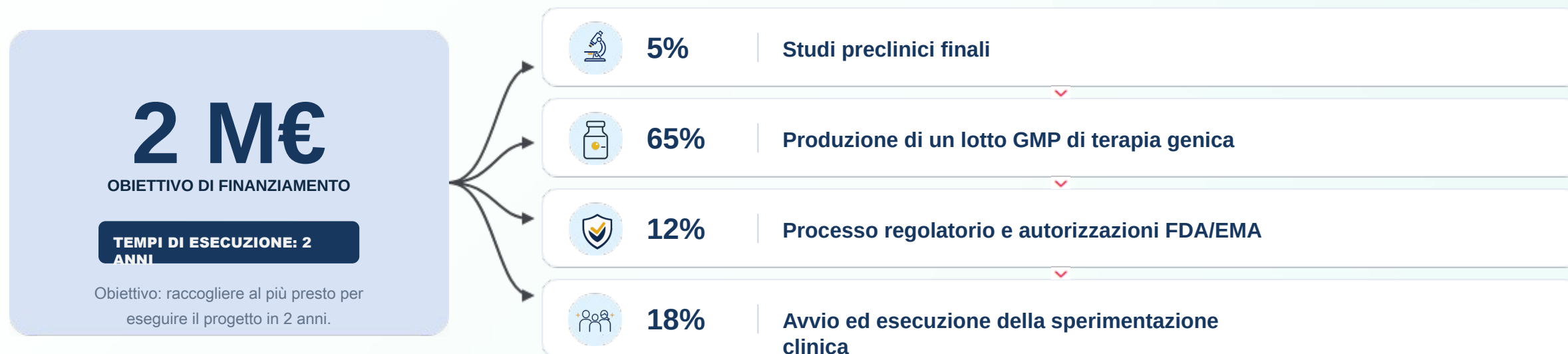


TERAPIA DISPONIBILE



Obiettivo della campagna El Camino de Carlota

Il nostro obiettivo è raggiungere 2 milioni di euro per finanziare il passaggio dalla fase preclinica all'avvio della sperimentazione clinica con cui trattare Carlota e altri bambini con Cockayne B.



Ogni € raccolto ci permette di fare un passo in più su questo cammino.
Insieme possiamo trasformare la speranza in un trattamento.



PER CARLOTA

E tutti i bambini con Cockayne di tipo B



UN OBIETTIVO CHIARO

2 milioni di euro per arrivare alla prima sperimentazione clinica.



UN CAMMINO POSSIBILE

Scienza, rigore e impegno per cambiare vite.



UNA SPERANZA REALE

Dobbiamo raggiungere insieme il prossimo passo.

La sfida più grande: arrivare in tempo



LA SCIENZA È PRONTA. Ora la sfida è arrivare in tempo.



LA SCIENZA È PRONTA

I ricercatori hanno già sviluppato una terapia genica funzionale. Gli studi sui modelli animali hanno mostrato risultati molto promettenti e il progetto è pronto per il passo successivo.



RESTA SOLO PORTARLA FINO A CARLOTA

Prima di somministrarlo ai pazienti è necessario completare:



Produzione GMP



Validazione regolatoria



Autorizzazione FDA ed EMA



Avvio della sperimentazione
clinica

Non parliamo di scoprire una terapia. Parliamo di farla arrivare a chi ne ha bisogno.



IL TEMPO È LA NOSTRA SFIDA PIÙ GRANDE

Oggi Carlota ha quattro anni. Va a scuola, gioca, corre e canta. Ma la sindrome di Cockayne è una malattia neurodegenerativa. Ogni mese che passa riduce la possibilità di trattarla prima che compaiano danni irreversibili. Per questo ogni giorno conta.



IL TRATTAMENTO È A PORTATA DI MANO. Ora dipende da tutti noi.

| Come puoi aiutare?

"Una somma di piccoli gesti può cambiare il futuro"

Fai parte di "El Camino de Carlota"

Il tuo sostegno è fondamentale per far avanzare la ricerca scientifica



DONA DIRETTAMENTE

Rapido e semplice: il 100% arriva all'associazione

BONIFICO BANCARIO: ASOC COCKAYNE B ESPAÑA
ES38 3059 0086 0540 8475 6628

🔗 BIZUM

Cerca "Donar a ONG" (dona a una ONG) e inserisci il codice: 14716



DONA CON DETRAZIONE FISCALE

Tramite la nostra fondazione partner

Se desideri detrarre la tua donazione nella dichiarazione dei redditi, puoi donare tramite la Fundación Imp4ct, ente dichiarato di pubblica utilità che canalizza i contributi a questo progetto ed emette il certificato fiscale.

Presto sul nostro sito



DIFFOND

Condividi la storia di Carlota e dalle visibilità



COLLABORA COME AZIENDA

Sponsorizzazioni e azioni solidali. Uniamo le forze.



PARTECIP

Lotteria, eventi solidali e merchandising.

