



DOSSIER INFORMATIVO

EL CAMINO[♡] DE CARLOTA

Una terapia génica para el
Síndrome de Cockayne tipo B

La ciencia ya sabe cómo hacerlo. **Ahora debemos llegar a tiempo.**



www.elcaminodecarlota.org



Nuestra Historia: EL CAMINO DE CARLOTA

EL ORIGEN

Cuando Carlota comenzó a caminar, algo llamó nuestra atención. **Se caía con frecuencia y sus movimientos eran algo más torpes de lo habitual.**

Pensamos que simplemente necesitaba más tiempo, pero las dudas crecían con cada paso.

Comenzó entonces un largo camino de consultas médicas, pruebas y meses de incertidumbre, buscando una respuesta que nadie conseguía dar.

Finalmente, un estudio de su genoma reveló el diagnóstico: **síndrome de Cockayne tipo B**, una enfermedad genética ultrarrara y neurodegenerativa.



Hoy Carlota tiene 4 años.

Es una niña alegre, cariñosa y llena de ilusión. Va al colegio, le encanta cantar, jugar con sus amigos y disfrutar de las pequeñas cosas que cualquier niño debería poder vivir. Pero sabemos que, **sin un tratamiento, la enfermedad continuará avanzando.**



Por eso nació El Camino de Carlota.

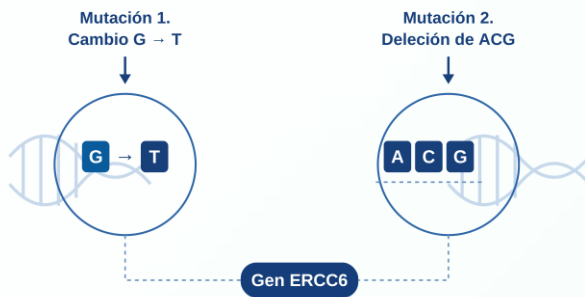
Una iniciativa impulsada por su familia y sus amigos con un único objetivo: conseguir que un tratamiento **llegue a tiempo para Carlota y para otros niños** afectados por el síndrome de Cockayne.



Carlota ha comenzado su camino.
Ahora necesitamos recorrerlo juntos

¿Qué es el síndrome de Cockayne?

El síndrome de Cockayne se trata de una **enfermedad ultrarrara, neurodegenerativa y multisistémica** ocasionada por mutaciones en el **gen ERCC6 (tipo B) o ERCC8 (tipo A)**. Afecta a uno de cada 2 millones de nacimientos. Sus síntomas provocan un deterioro progresivo que hace que la esperanza de vida promedio de los pacientes sea de 12 años. A día de hoy, no tiene tratamiento curativo. Pero por primera vez la investigación abre una puerta a la esperanza.



Disfunción de reparación ADN

ERCC6 produce una **proteína esencial** para reparar el ADN de las células cuando estas sufren daños. Sin esta proteína las células sufren un **envejecimiento prematuro**.

¿Qué síntomas aparecen con el tiempo?



Déficits Neurológicos

Declive psicomotor progresivo y retraso cognitivo.



Ataxia

Pérdida de coordinación, temblores y alteración severa de la marcha progresiva.



Pérdida de audición

Pérdida de audición bilateral progresiva



Complicaciones Oculares

Degeneración de retina progresiva, atrofia óptica y aparición de cataratas.



Alt. Musculoesqueléticas

Contracturas persistentes, cifosis y alteraciones articulares.



Fotosensibilidad

Sensibilidad cutánea extrema a la radiación ultravioleta.



Esperanza de vida reducida

La esperanza de vida promedio de los niños afectados es de 12 años.



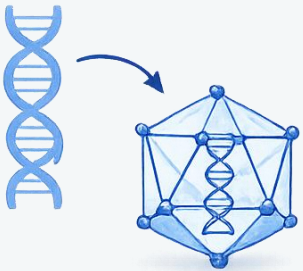
Retraso en el desarrollo

Enanismo y cabeza de menor tamaño.

El tratamiento: ¿Qué es la terapia génica?

Un virus AAV lleva la copia sana del gen hasta las células del paciente.

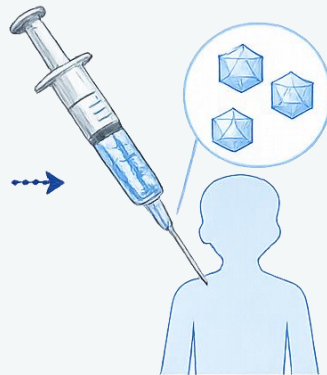
1



Se prepara el gen sano

Se coloca una copia sana del gen dentro de un virus AAV vacío e inofensivo.

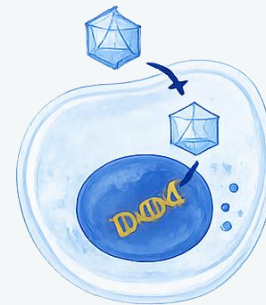
2



Se inyecta en el paciente

Una sola inyección introduce millones de virus con el gen en el cuerpo.

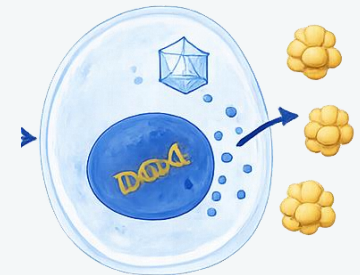
3



El virus entrega el gen

Cada cápsula entra en una célula y deposita el gen sano en su interior.

4



La célula produce la proteína CSB normal

Con el gen sano dentro, la célula fabrica la proteína que le faltaba.

El virus solo hace de transporte: no se multiplica ni se contagia de una persona a otra.

Nuestros investigadores: Una oportunidad única para Cockayne B



La **Asociación Viljem Julijan** de Eslovenia, inició una campaña de recaudación de fondos en 2023 para impulsar la terapia génica en Cockayne B y ayudar a una niña eslovena llamada Karolina. Esta iniciativa familiar consiguió más de 2M€ que han ayudado a financiar la investigación preclínica de 2 grupos de trabajo.

Preclínica avanzada

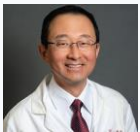


Universidad de Minnesota
Minneapolis EEUU



Dra. Christina Pacak

Líder del grupo de investigación del Laboratorio Pacak en la Facultad de Medicina de la Universidad de Minnesota.



Dr. Peter B. Kang

Neuropediatra, profesor y vicepresidente de investigación en el Dpto. de Neurología de la Facultad de Medicina de la Univ. de Minnesota.

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

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

Preclínica avanzada



ABC-RI Portugal
Algarve, Portugal



Dr. Clévio Nóbrega

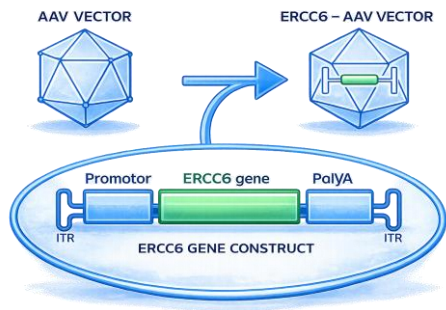
Líder el grupo de Neurociencia Molecular y Terapia Génica en el Centro de Investigación Biomédica del Algarve, en Portugal.

 **1M €**
(VILJEM JULIAN)

El tratamiento: Estado actual de la terapia para Cockayne tipo B

Los investigadores han sido capaces de introducir una copia funcional del gen ERCC6 en un virus AAV, los ensayos preclínicos han sido un éxito en modelos animales, aumentando su esperanza de vida y mejorado su sintomatología. Nos encontramos en una fase preclínica avanzada para Cockayne tipo B.

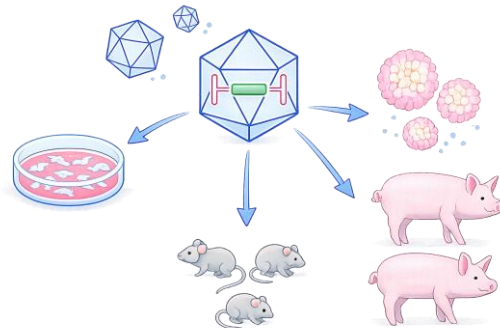
1



Han construido un virus con una copia funcional del gen

La estructura de un AAVirus ha sido optimizada para albergar el gen ERCC6.

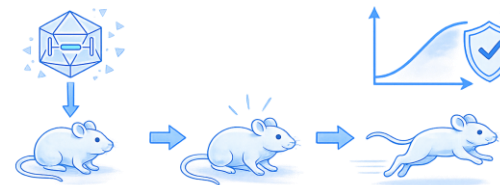
2



Han testado su eficacia en modelos animales y en células de pacientes

La seguridad y eficacia del vector ERCC6-AAV ha sido validada.

3



Los resultados en modelos animales son prometedores

Se ha multiplicado la esperanza de vida, mejorado los síntomas y se ha ralentizado el avance de la enfermedad.

4



Actualmente se encuentran iniciando los estudios regulatorios

Se han iniciado las conversaciones con agencias regulatorias EEUU y Europa con el fin de iniciar un ensayo clínico.

Estado actual de la terapia para Cockayne tipo B

CIENCIA BÁSICA VALIDADA

Lo que YA tenemos ✓

- ✓ **Diseño de Vector Génico:** Virus listo y optimizado.
- ✓ **Prueba de Concepto:** Rescate funcional “in vitro” exitoso.
- ✓ **Modelos Animales:** Seguridad inicial demostrada in vivo.
- ✓ **Financiación Inicial:** Más de 3,5M€ invertidos globalmente.

CUELLOS DE BOTELLA CLÍNICOS

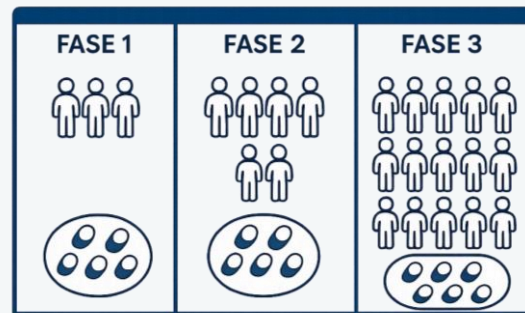
Lo que FALTA ≡

- ⚠ **Producción Lote GMP:** Fabricar el vector para uso en humanos.
- ⚠ **Fase Regulatoria (FDA/EMA):** Aprobación agencias Europa/EEUU.
- ⚠ **Diseño de Ensayo Clínico:** Protocolo y hospitales listos en UE.
- ⚠ **Financiación Crítica Traslacional:** El capital para saltar a clínica.

DESCUBRIMIENTO Y PRECLÍNICA



ENSAYO CLÍNICO



APROBACIÓN REGULATORIA



TERAPIA DISPONIBLE



Objetivo campaña El Camino de Carlota

Nuestro objetivo es alcanzar la cifra de 2 millones de euros con los que sufragar el paso desde una fase preclínica al inicio del ensayo clínico con el que tratar a Carlota y otros niños con Cockayne B.



Cada € recaudado nos permitirá avanzar un paso más en este camino.
Juntos podemos transformar la esperanza en un tratamiento.



POR CARLOTA

Y todos los niños con Cockayne tipo B



UN OBJETIVO CLARO

2 millones de euros para llegar al primer ensayo clínico.



UN CAMINO POSIBLE

Ciencia, rigor y compromiso para cambiar vidas.



UNA ESPERANZA REAL

Necesitamos llegar juntos al siguiente paso.

El mayor reto: llegar a tiempo



LA CIENCIA ESTÁ PREPARADA. Ahora el reto es llegar a tiempo.



LA CIENCIA ESTÁ LISTA

Los investigadores ya han desarrollado una terapia génica funcional. Los estudios realizados en modelos animales han demostrado resultados muy prometedores y el proyecto se encuentra preparado para dar el siguiente paso.



SOLO QUEDA TRAERLO HASTA CARLOTA

Antes de administrarlo a pacientes es necesario completar:



Producción GMP



Validación regulatoria



Autorización FDA y EMA



Inicio del ensayo clínico

No hablamos de descubrir una terapia. Hablamos de conseguir que **llegue a quienes la necesitan.**



EL TIEMPO ES NUESTRO MAYOR RETO

Hoy Carlota tiene cuatro años. Va al colegio, juega, corre y canta. Pero el síndrome de Cockayne es una enfermedad neurodegenerativa. Cada mes que pasa reduce la oportunidad de **tratarla antes de que aparezcan daños irreversibles.** Por eso, **cada día cuenta.**



EL TRATAMIENTO ESTÁ AL ALCANCE. Ahora depende de todos nosotros.

¿Cómo Puedes Ayudar?

"Una suma de pequeños gestos puede cambiar el futuro"

Camina con nosotros



Forma parte de "El Camino de Carlota"

Tu colaboración es fundamental para impulsar la investigación científica



DONA DIRECTAMENTE

Rápido y sencillo, el 100% llega a la asociación

TRANSFERENCIA BANCARIA:

ES38 3059 0086 0540 8475 6628

🔗 BIZUM

Busca "Donar a ONG" e introduce el código: **14716**



DONA CON DESGRAVACIÓN FISCAL

A través de nuestra fundación colaboradora

Si deseas **desgravar tu donación en la declaración de la renta**, puedes donar a través de **Fundación Imp4ct** entidad declarada de utilidad pública que canaliza las aportaciones a este proyecto y emite el **certificado fiscal**.

Próximamente en nuestra web



DIFUNDE

Comparte la historia de Carlota y da visibilidad



COLABORA COMO EMPRESA

Patrocinios y acciones solidarias. Sumemos fuerzas.



PARTICIPA

Lotería, eventos solidarios y merchandising.

