

Roadmap to Cure - 2017

תוכנית מחקר תלת שנתית.

מטרה - למצוא ולקדם פרוייקטים מחקריים הממוקדים בשורש הבעיה בתסמונת רט: מוטציות בגן MECP2 .

במסגרת התוכנית העמותה הישראלית היתה שותפה במימון **15** מחקרים (בשש אסטרטגיות מחקר שונות) למציאת ריפוי לתסמונת רט, גויסו מדענים מובילים וחשוב מכל - המעבר המתגר מהאקדמיה לביופארמה החל:

בתחילת התוכנית **אפס** חברות ביופארמה עם תוכניות טיפוליות המתמקדות בריפוי הגן MECP2. כיום יש **שש** חברות כאלה והיד עוד נטויה.

CURE 360 - 2020

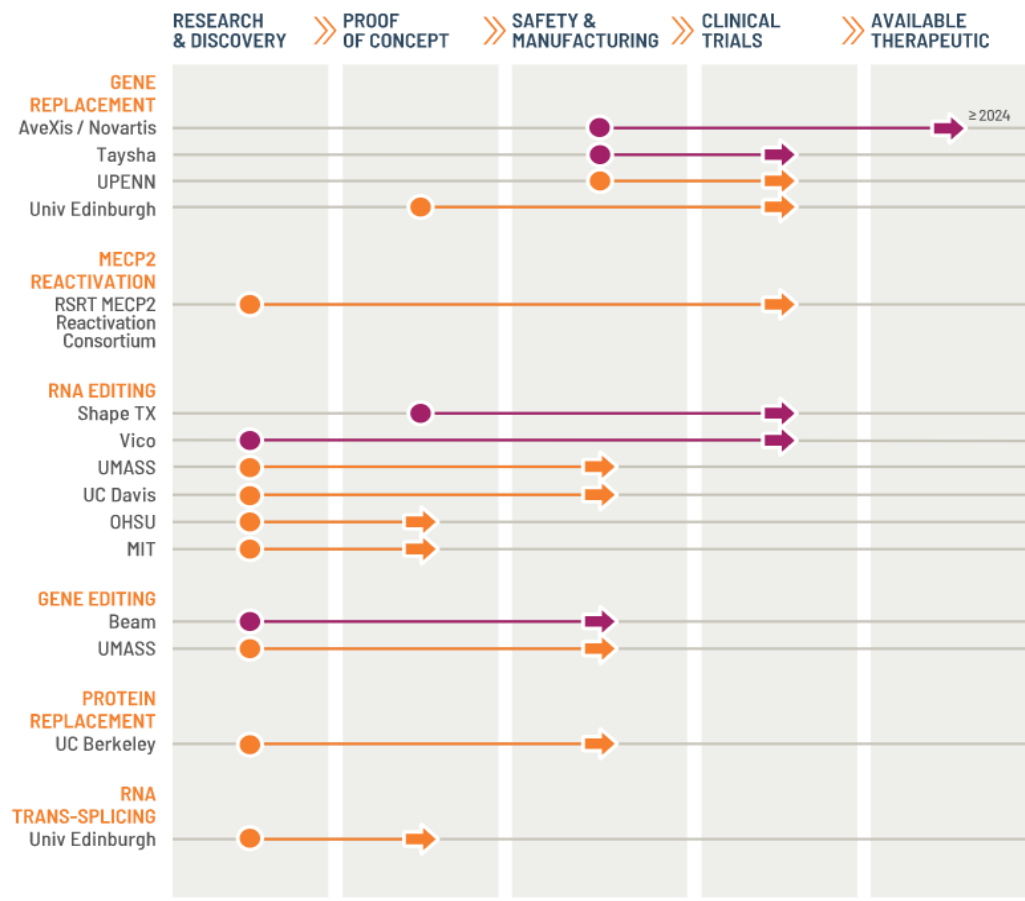
תוכנית נועזת המקדמת אותנו לשלב הבא של המחקר למציאת ריפוי לתסמונת רט.

מודל עסקי - חממה להבשלת והעברת אסטרטגיות טיפוליות מכוונות MECP2 ברמת האקדמיה (מעבדות) לחברות ביופארמה בשוק הפרטי.

מטרה - להבטיח שחברות ביופארמה נוספות ישיקו תוכניות למציאת ריפוי Rett בכל האסטרטגיות הטיפוליות, וכן לסייע לחברות במאמצי הפיתוח הקליני הטיפולי שלהן ב-MECP2.

● current status → where we hope to be in 2024

— academic programs — biopharma programs



ששת האסטרטגיות המחקריות הן:

- 1. החלפת הגן MECP2** - תהליך של הכנסת עותקים בריאים של הגן MECP2 לגוף בכדי לפצות על המוטציה בגן. אסטרטגיה זו היא הקרובה ביותר למחקר קליני בחולות. מחקר במימון משותף של העמותה הישראלית הביא לשתי תוכניות החלפת גנים, AveXis/Novartis ו-Taysha Gene Therapies, ושתי תוכניות אקדמיות באוניברסיטת פנסילבניה ואוניברסיטת אדינבורו.
- 2. עריכת הגן MECP2** - במקום להכניס עותקים בריאים נוספים של הגן, אסטרטגיה זו מתקנת את הטעויות בגן תוך שימוש בטכנולוגיה CRISPER.
- 3. רה-אקטיבציה של הגן MECP2** - MECP2 נמצא על כרומוזום X ולכל הנקבות יש שני איקסים. לצד כל גן פעיל ומוטציה קיים גם תאום בריא אך שקט. הפעלה מחדש עשויה להקל על הגן הפגום על ידי התעוררות מקבילו המושתק מחדש. שישה פרוייקטים אקדמיים שונים בתחום זה.
- 4. עריכת RNA - RNA** הוא העתק של DNA ולכן כל המוטציות שנמצאות בגן נמצאות גם ב-RNA שלו. מימון מדענים ברמה הגבוהה ביותר שעושים באופן עקבי פריצות דרך בתחום עריכת ה-RNA. מספר חברות ביופארם עוסקות כעת בתוכניות בתסמונת רט בתחום זה.
- 5. RNA TRANS-SPLICING** - אסטרטגיה זו מפצלת את החלק של ה-RNA MECP2 בו כמעט כל המוטציות נמצאות ומחליפה אותו בתחליף בריא. טיפול כזה יהיה יעיל ב-97% מכלל המוטציות בתסמונת רט. תוכנית מתבצעת באוניברסיטת אדינבורו.
- 6. החלפת חלבון mecp2** - פרוייקט החלפת החלבון ממנף מנגנון חדשני להעברת חלבון ה-MECP2 הבריא למוח ביעילות חסרת תקדים. מדובר על טיפול שוטף לחולות. התוכנית מתבצעת באוניברסיטת ברקלי.