

ASOCIACE GENOVÉ TERAPIE



O NÁS

Jsme nezisková organizace s hlavním posláním propojovat svět vědy, medicíny a pacientů. V roce 2018 jsme iniciovali základní výzkum léčby vzácných onemocnění. Vše začalo, když lékaři diagnostikovali našemu malému synovi Oliverovi vzácné genetické onemocnění zvané Angelmanův syndrom.



Rozhodli jsme se podniknout jedinečnou iniciativu nejen pro Olího, ale i pro ostatní. Ve spolupráci s českými vědci jsme zahájili základní výzkum. Je to vůbec poprvé, co v České republice zahájili základní výzkum vzácného onemocnění sami pacienti.

NYNÍ

V současné době máme jedny z nejlepších myších modelů vyvinutých pro studium potenciálních terapeutik pro Angelmanův syndrom (AS). Konkrétně máme modely s velkou delecí v oblasti genu UBE3A, stejně jako Bio-ID modely pro blízké i vzdálené proteinové interakce. Gen UBE3A kóduje ubikvitin protein ligázu, která moduluje aktivitu jiných proteinů, jako například jejich označení pro degradaci.

PLÁNY

Přesná analýza interakcí proteinů

Preklinická studie výzkumu z UC Davis

Výzkum in silico vedený ASAGENTem

Získání genetických dat pacientů v našem regionu

800 000 € do roku 2028

DOPAD

Vyléčení Angelmanova syndromu (AS) může velmi prospět celé společnosti. Gen spojený s AS je také spojen s několika dalšími nemocemi a poruchami souvisejícími s učením a pamětí. Výzkum podporovaný naší organizací může připravit cestu pro léčbu mnoha dalších onemocnění, která mají dopad na životy milionu lidí, zejména těch s různými neurovývojovými poruchami.

VÝHODY

Iniciativa Asgent je v České republice ojedinělá, pochází přímo od pacientů a jejich rodin. Podpora tohoto jedinečného projektu posílí společenskou odpovědnost vaší organizace, její pověst a její pozici na trhu. Podpora takového projektu také zvýší motivaci a loajalitu zaměstnanců, kteří budou hrdí na přínos své společnosti. Dárci tak aktivně přispějí k posunu společnosti směrem k lepší péči o ty, kteří to nejvíce potřebují.



PŘESNÁ ANALÝZA INTERAKCÍ PROTEINŮ

Stavíme na diferenciální proteomice ROCHE mapováním blízkých i vzdálených proteinových interakcí. Klinická studie na vyléčení Angelmanova syndromu byla zastavena. ROCHE přímo uvedla, že toto ukončení nebylo způsobeno neuspokojivými výsledky klinických studií. Zatímco proteomická studie byla provedena dobře, z našeho pohledu nepopsala dostatečně komplexně proteinové interakce. K vyřešení tohoto problému máme po ruce účinné řešení: dva modely myši Bio-ID vyvinuté speciálně pro monitorování interakcí proteinů na krátkou a dlouhou vzdálenost u Angelmanova syndromu. Plánujeme použít tyto jedinečné modely k vylepšení a zdokonalení počáteční studie, která přiměla farmaceutickou společnost k zahájení klinických studií. Na základě této studie očekáváme vývoj dokonalejších nástrojů a konstrukcí. Ty nabídnou nový pohled na zlepšení současných návrhů AAV (adeno asociované viry jako léčebné nosiče) a identifikaci nových možných cílů.

ODHADOVANÁ CENA
180 000 €

PREKLINICKÁ STUDIE PRÁCE UC DAVIS

Studie na myších s transportním systémem procházejícím mozkovo krevní bariérou aplikovaným do periférní krvi u myši odmlčující otcovskou kopii genu UBE3A v neuronech na klinicky významné úrovni. Dosavadní klinické studie využívaly cestu podání do míšního kanálu. Tento nový přístup kromě faktu, že účinně prochází mozkovo krevní bariérou, je pro pacienty mnohem méně invazivní. Organizace ASAGENT oslovila hlavního autora studie a organizaci financující počáteční fázi s návrhem na provedení preklinické studie. V současné době probíhají jednání. Na začátku listopadu 2023 se máme setkat se zástupcem původní organizace financující výzkum FAST.

ODHADOVANÉ NÁKLADY
NA ZÁKLADNÍ
PREKLINICKÉ
HODNOCENÍ NA MÝŠÍCH
MODELECH 80 000 €

IN SILICO VÝZKUM VEDENÝ ORGANIZACÍ ASAGENT

Vědci se obrátili na Aagent a požádali o pomoc při určení nejslibnějších vzácných onemocnění, na která by bylo možné vyvinout léky. Sponzor, kterého jsme oslovili nám poskytne kapacitu superpočítače na vyžádání. Oslovili jsme tým z MIT, který stojí za vývojem inovativního programu jedné z bioinformatických skupin MIT. Autoři práce laskavě souhlasili, že nám pomůže přizpůsobit jejich program našim cílům.

Počáteční fáze bude zahrnovat predikci léčebné cílové interakce. To zahrnuje předběžné skenování mutací souvisejících se vzácnými onemocněními, po kterém následuje analýza přehodnocení léčiva, aby se identifikovali nejslibnější cesty pro následné testování in vitro a in vivo.

Software vybraný pro tento projekt představuje jasnou výhodu: neguje potřebu výpočtů struktury proteinů, které jsou zvláště náročné na zdroje. Vzhledem k těžkostem, kterým čelí stávající modely AI (např. AlphaFold, ESM atd.) při predikci struktur mutovaných proteinů, vnímáme náš přístup jako výhodný a pro náš účel velice slibný.

NÁKLADY ZATÍM
NEBYLY VYČÍSLENY

ZÍSKÁNÍ GENETICKÝCH DAT PACIENTŮ V NAŠEM REGIONU

Provedení trisekvenování pacientů a jejich rodičů, abychom získali genetická data o Angelmanově syndromu (AS) v našem regionu. Tato data mají významný potenciál pro další zkoumání a analýzu v akademickém i širším kontextu výzkumu. Kromě toho budou tyto informace klíčové v případě klinických studií.

ODHADOVANÁ CENA
300 000 €

WWW.ASGENT.ORG

www



f