

Häufig gestellte Fragen zu SPG52 und Gentherapie

Was ist spastische Paraplegie-52 (SPG52)?

- Spastische Paraplegie-52 (SPG52) ist eine extrem seltene genetische Störung, die durch Mutationen im AP4S1-Gen verursacht wird und die Art und Weise verändert, wie Neuronen Proteine transportieren.
- Diese Störung beeinträchtigt die Gehirnentwicklung und die Bewegungsfähigkeit und führt zu fortschreitender Behinderung.

Ist das nicht seltsam?

- Es ist bekannt, dass weltweit weniger als 60 Kinder an SPG52 leiden.
- Aufgrund der Seltenheit der Krankheit gibt es keine zugelassenen Behandlungsmethoden und die Forschungsmittel sind sehr begrenzt. Familien müssen selbst Spenden sammeln, um die Wissenschaft voranzubringen.

Wie wirkt sich SPG52 auf die Entwicklung eines Kindes aus?

- Kinder verpassen oft wichtige Entwicklungsschritte wie Krabbeln, Laufen oder Sprechen.
- Mehr Erfahrung:
 - Schwere Entwicklungsverzögerungen
 - Geistige Behinderungen
 - Wenig oder keine Sprache
 - Anfälle
 - Spastik (Muskelsteifheit/Muskelspannung)
 - Schließlich Verlust der Gefähigkeit und der Gebrauchsfähigkeit der Arme/Hände
- Ohne Behandlung besteht der Alltag aus Therapien, Krankenhausbesuchen und dem Beobachten des fortschreitenden Verfalls der Fähigkeiten.

Warum gibt es Hoffnung?

- Forscher der Autonomen Universität Barcelona (UAB) entwickeln seit 6 Jahren eine Gentherapie für SPG52.
- Sie haben es bereits getan:
 - Sie haben ein Mausmodell entwickelt, das die Krankheit nachahmt.
 - Es wurde ein Gentherapievektor entwickelt, der eine gesunde Kopie des AP4S1-Gens trägt.
 - Es hat sich gezeigt, dass es bei Mäusen und bei aus Patientenstammzellen gezüchteten Neuronen funktioniert.
- Die wissenschaftlichen Erkenntnisse sind fundiert und die Therapie ist fast bereit für Kinder.

Was ist Gentherapie?

- Die Gentherapie behandelt Krankheiten, indem sie die verursachenden Gene repariert, ersetzt oder deaktiviert. Ärzte schleusen neue genetische Anweisungen in die Zellen des Patienten ein. Die Zelle liest diese Anweisungen und produziert das korrekte Protein oder stellt die Produktion eines schädlichen Proteins ein.
- SPG52 wird durch schädliche Veränderungen im AP4S1-Gen verursacht. Ein Gensatzverfahren würde ein funktionsfähiges AP4S1-Gen bereitstellen, um die Funktion des fehlenden AP-4-Proteins in wichtigen Zellen wiederherzustellen.
- Die Gentherapie bekämpft die Ursache, nicht nur die Symptome. Eine Behandlung kann nachhaltige Wirkung haben, da die Zellen die neuen Anweisungen weiterhin nutzen; bereits entstandene Schäden können jedoch nicht repariert werden, weshalb die Zeit entscheidend ist.

Waren andere Gentherapien erfolgreich?

- Ja, die Gentherapie hat bei der Behandlung bestimmter genetischer Erkrankungen wie dem schweren kombinierten Immundefekt (SCID), der Huntington-Krankheit, der Sichelzellenanämie, dem Wiskott-Aldrich-Syndrom und anderen Erfolge erzielt.
- Die Gentherapie ist ein sich rasant entwickelndes Gebiet mit dem Potenzial, ein breites Spektrum genetischer Erkrankungen zu behandeln. Mit fortschreitender Forschung wird erwartet, dass die Gentherapie noch erfolgreicher und für Patienten zugänglicher wird.
- In der näheren Umgebung hat ein ähnliches Projekt, Melpida, entwickelt von der Familie Pirovolakis für eine vergleichbare Erkrankung (SPG50), dank Spendenaktionen aus der Bevölkerung bereits nach drei Jahren die klinischen Studien erreicht. Erste Ergebnisse aus dem SickKids Hospital in Toronto zeigen, dass das Fortschreiten der Krankheit gestoppt und die motorischen Fähigkeiten des ersten behandelten Kindes verbessert wurden. Der Erfolg von Melpida beweist, was durch gemeinsames Engagement in der Gemeinschaft erreicht werden kann.

Häufig gestellte Fragen zu „Leo's Licht“

Was ist Leo's Licht?

- Eine Familieninitiative zur Mittelbeschaffung für die Entwicklung und Durchführung einer Gentherapie, die bereits an der Autonomen Universität Barcelona (UAB) für Leo und andere Kinder mit SPG52 durchgeführt wird, damit diese eine echte Chance auf eine bessere Zukunft haben.
- Eine Kampagne, die Leos Geschichte verbreitet, um das Bewusstsein für SPG52 und die Früherkennung seltener Krankheiten durch Gentests zu schärfen und Menschen durch Spenden, Teilen und Lobbyarbeit zum Handeln zu bewegen.

Was wird durch die Spendenaktion abgedeckt?

- Jeder gespendete Dollar unterstützt direkt:
 - Toxikologie- und Sicherheitsstudien
 - Zulassungsantrag bei der spanischen Arzneimittelbehörde (AEMPS)
 - Herstellung von viralen Vektoren in klinischer Qualität
 - Start der ersten klinischen Studie mit SPG52 am Menschen

Warum sammeln Familien Spenden?

- Aufgrund der Seltenheit von SPG52 investiert kein Pharmaunternehmen in die Forschung, weshalb es keinen kommerziellen Markt gibt. Daher müssen die Familien von SPG52-Patienten selbst die Mittel aufbringen, um Fortschritte zu erzielen.
- Ein Parallelprojekt namens Melpida, das von der Familie Pirovolakis für eine ähnliche Erkrankung (SPG50) entwickelt wurde, erreichte innerhalb von nur drei Jahren erfolgreich klinische Studien – und zwar ausschließlich durch Spendenaktionen an der Basis.

Wohin fließt das Geld?

- Es wird transparent und in Zusammenarbeit mit gemeinnützigen Organisationen geführt.
- Die Spenden fließen direkt in ein „Projekt“ auf GoFundMe Pro, das von der gemeinnützigen Organisation Rare Village unterstützt wird. Rare Village leitet die Gelder nach erfolgter Anweisung ausschließlich an das Forschungsteam der UAB und die klinischen Kooperationspartner weiter, die direkt an der SPG52-Gentherapie arbeiten.

Sind Spenden steuerlich absetzbar?

- Ja. Dank der Rare Village Foundation und GoFundMe Pro sind Spenden steuerlich absetzbar.
- Sie erhalten eine Spendenquittung an die bei der Spende angegebene E-Mail-Adresse. Diese Quittung enthält Details zur Spende, wie Datum, Betrag und Empfängerinformationen.

Wer sammelt sonst noch Spenden?

- Irina – Rumänien – <https://www.facebook.com/profile.php?id=61573956416205>
- Samuel – Spanien – <https://www.facebook.com/corropormarinaysamuel>
- April - Spanien - <https://www.laluchadeabril.net/>
- Helia – Spanien – <https://unrayodeluzparahelia.org/>

Welche anderen Möglichkeiten gibt es zu helfen?

- Spenden: Jeder Dollar hilft, die Gentherapie schneller verfügbar zu machen und Leos Fähigkeiten zu erhalten.
- Teilen: Nutzen Sie die E-Mail-, SMS- und Social-Media-Vorlagen und Broschüren unter www.leoslight.org/help, um die Botschaft unter Freunden, Familie, Kollegen, Fitnessstudios und Glaubensgemeinschaften zu verbreiten.
- Veröffentlichen Sie in sozialen Medien: Teilen Sie leoslight.org auf Instagram, Facebook, TikTok, X, LinkedIn und Nextdoor.
- Sammeln Sie Spenden für Leo: Nutzen Sie Geburtstage und Feiertage als Gelegenheit, in Ihrem Namen um Spenden zu bitten.
- Werden Sie monatlicher Spender: Monatliche Spenden ermöglichen es Forschern, Fristen einzuhalten und Leos Zeit zu schützen.
- Verwenden Sie den entsprechenden Beitrag Ihres Unternehmens: so als ob es sich um einen einmaligen gleichwertigen Personalbeitrag handeln würde.
- Stellen Sie freundliche Kontakte her, zum Beispiel: Unternehmensleiter, Klinik- oder Therapiepraxis, lokaler Journalist usw.
- Veranstalten Sie ein kleines Event, zum Beispiel eine Dinnerparty, einen Quizabend, einen Yogakurs, ein Konzert auf der Veranda oder einen Kuchenbasar.
- Unterstützen Sie einen Spieltag: Spenden Sie eine Kappe (zum Beispiel 2500 Dollar) und wir werden bekannt geben, dass alle Spenden verdoppelt werden.
- Bieten Sie Ihre beruflichen Fähigkeiten oder Sachleistungen an: Öffentlichkeitsarbeit, Video, Design, Freiwilligenarbeit, Gegenstände für eine stille Auktion usw.