

DOSSIER INFORMATIVO

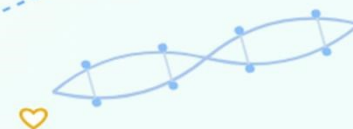
EL CAMINO[♡] DE CARLOTA

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.



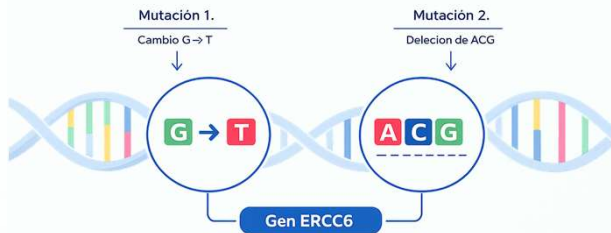
Carlota ha comenzado su camino.
Ahora necesitamos recorrerlo juntos

SECCIÓN 1: PROPÓSITO Y ORIGEN



Nuestra Historia: ¿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 (CSB) o ERCC8 (CSA)**. 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.



Pérdida de audición

Hipoacusia neurosensorial bilateral progresiva



Complicaciones Oculares

Retinopatía progresiva atrofía óptica y aparición precoz de cataratas.



Alt. Muscoloesqueléticas

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 con CSB es de 12 años.



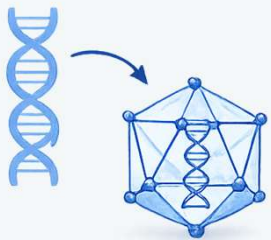
Retraso en el desarrollo

Retraso en el crecimiento y microcefalia.

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 la copia sana del gen dentro de un virus AAV vacío e inofensivo.

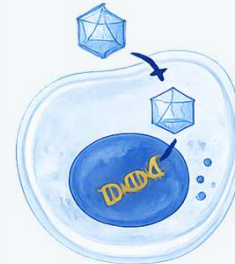
2



Se inyecta en el paciente

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

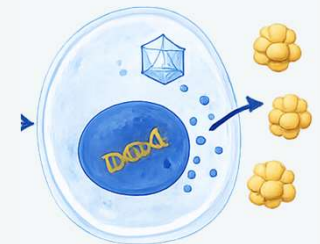
3



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.

Nuestros investigadores: Una oportunidad única para Cockayne B



La **Asociación Viljem Juljam** de Eslovenia, inició una campaña de recaudación de fondos en 2023 bajo el lema “ Salvemos a Karolina” para impulsar la terapia génica en Cockayne B. Han conseguido 2M€ para financiar la investigación preclínica de 2 grupos de trabajo.

PRECLÍNICA AVANZADA

Grupo Universidad de Minnesota



Dra. Christina Pacak es líder del grupo de investigación del Laboratorio Pacak en la Facultad de Medicina de la Universidad de Minnesota, en EEUU.



Dr. Peter B. Kang, es neuropediatra, profesor y vicepresidente de investigación en el Departamento de Neurología de la Facultad de Medicina de la Universidad de Minnesota, en EEUU.

1.8M USD (FDA CBER)

1M € (VILJEM JULIJAN)

PRECLÍNICA AVANZADA

Grupo ABC-RI Portugal



Dr. Clévio Nóbrega lidera el grupo de Neurociencia Molecular y Terapia Génica en el Centro de Investigación Biomédica del Algarve, en Portugal.

1M € (VILJEM JULIJAN)



UNIVERSITY OF MINNESOTA

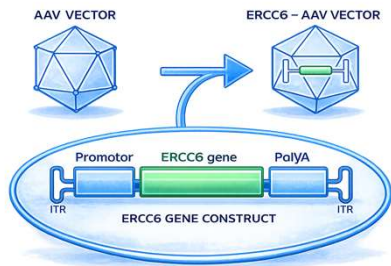


ALGARVE BIOMEDICAL CENTER

Estado actual de la terapia para Cockayne tipo B

Los investigadores han sido capaces de introducir en gen ERCC6 (4488BP) en virus AAV, los ensayos preclínicos han sido un éxito en modelos animales, aumentando su esperanza de vida y mejorado su sintomatología. Actualmente nos encontramos en fase preclínica avanzada para Cockayne tipo B en conversaciones con agencias reguladoras para iniciar un ensayo clínico.

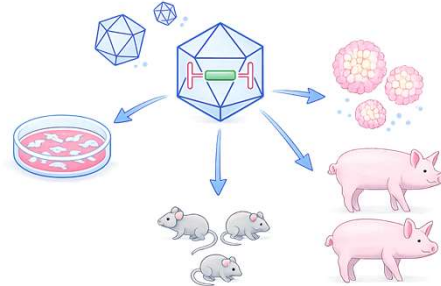
1



Han sido capaces de construir un AAVirus con el gen funcional

Han optimizado la estructura del virus para albergar el gen ERCC6.

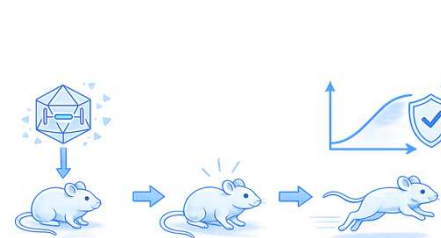
2



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

Han comprobado la seguridad y eficacia del vector ERCC6-AAV.

3



Los resultados en modelos animales son prometedores

Han multiplicado la esperanza de vida, mejorado los síntomas y relentizan el avance de la enfermedad.

4



Actualmente se encuentran iniciando los estudios regulatorios

Se encuentran en conversaciones con agencias reguladoras de EEUU y Europa para validar sus estudios de cara a iniciar un ensayo clínico.

Ecosistema Científico: Una oportunidad única para Cockayne B

CIENCIA BÁSICA VALIDADA

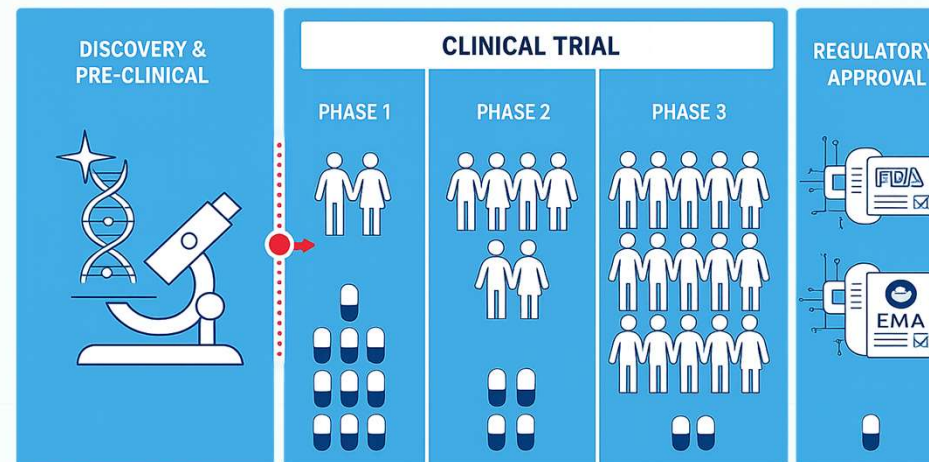
Lo que YA tenemos ✓

- ✓ **Diseño de Vector Génico:** Cassette 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/USA.
- ⚠ **Diseño de Ensayo Clínico:** Protocolo y hospitales listos en UE.
- ⚠ **Financiación Crítica Traslacional:** El capital para saltar a clínica.



OBJETIVOS 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 españoles.



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

La terapia ya existe. Necesitamos llegar juntos al siguiente paso.

El mayor reto: llegar a tiempo



LA CIENCIA ESTÁ PREPARADA.

Ahora el reto es llegar a tiempo.



EL TRATAMIENTO YA EXISTE

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.**



La ciencia está lista. **Ahora depende de todos nosotros.**

¿Cómo Puedes Ayudar?

UNETE A LA CAUSA

“Una carrera científica contra el tiempo”

Forma parte de "El Camino de Carlota"

Tu colaboración es fundamental para impulsar la investigación científica. Puedes participar mediante donaciones, difusión de la causa o colaboraciones corporativas.



www.elcaminodecarlota.org



info@elcaminodecarlota.org



[el_caminodecarlota](#)

EL CAMINO
DE CARLOTA



@EL_CAMINO_DE_CARLOTA

