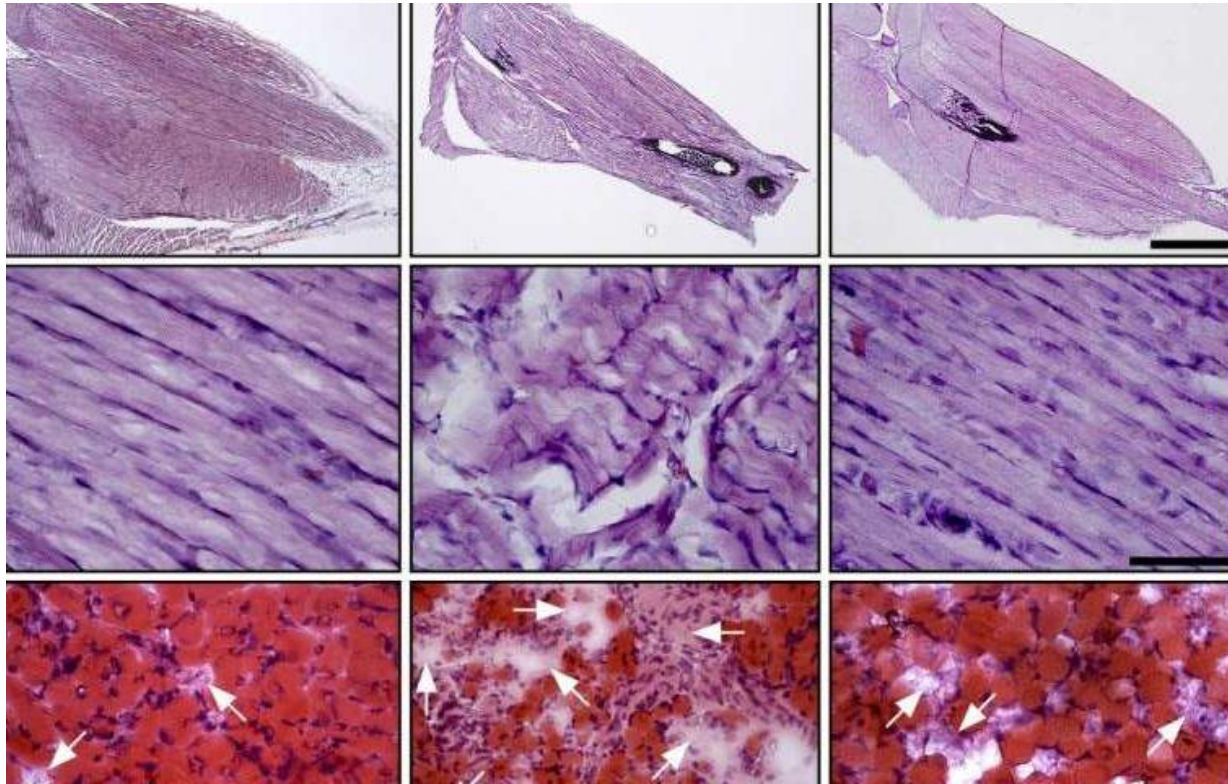


NUOVE MOLECOLE PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)



NUMERO DI PRIORITÀ:
102010901881312

KEYWORDS:

Atrofia Muscolare Spinale
Terapia genica



Università
degli Studi
di Ferrara

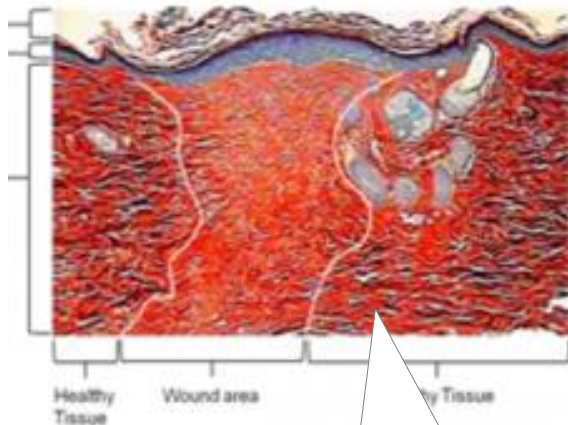


L'invenzione riguarda molecole di snRNA umano modificate atte ad essere impiegate in procedimenti di terapia genica o in alternativa con azione complementare alla prima. In particolare l'invenzione riguarda molecole di snRNA capaci di correggere processi di *splicing* aberranti causati da mutazioni geniche e correlati al crescente numero di patologie umane associate a quadri clinici diversi, sovente di intensa gravità.



www.knowledge-share.eu

NUOVE MOLECOLE PER L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)



IMMAGINI DIAGNOSTICHE

Come mostrato in questo esempio di pelle di ratto, l'area della ferita ha una diversa "architettura" e un'epidermide più spessa rispetto alla pelle sana circostante. Nella normale guarigione, la ferita guarisce e riacquista un aspetto più normale. Negli esseri umani, una guarigione aberrante può portare a cicatrici ipertrofiche e cheloidi

DESCRIZIONE:

L'invenzione permette di incrementare il numero dei trascritti dello pseudogene SMN2 contenenti l'esone 7 consentendo così di applicare una terapia di compensazione per la mancanza del gene SMN1 grazie all'espressione corretta di SMN2, con conseguenti notevoli positive implicazioni per il trattamento efficace della SMA. In particolare l'invenzione riguarda la capacità di molecole di U1snRNA modificate di ripristinare il corretto splicing di pre-mRNA con una maggiore selettività di azione sul trascritto del gene bersaglio di interesse terapeutico rispetto alla tecnica anteriore. Un ulteriore oggetto dell'invenzione è un gene isolato codificante per la molecola di U1snRNA umano modificato dell'invenzione. Ancora un altro oggetto dell'invenzione è un vettore di espressione che comprende un gene isolato come definito in precedenza.

VANTAGGI:

- Specificità dell'azione della molecola di snRNA terapeutica verso il gene bersaglio
- Le prove in vivo hanno dimostrato un'efficacia terapeutica intesa come aumentata forza muscolare e sopravvivenza
- Complementarietà rispetto alla terapia genica
- Applicabilità a diversi target di popolazione

APPLICAZIONI:

- Terapia genica
- Trattamento atrofia muscolare spinale
- Trattamento Disautonomia Familiare
- Trattamento emofilia B
- Trattamento fibrosi cistica