

Was ist

# GEN- THERAPIE?



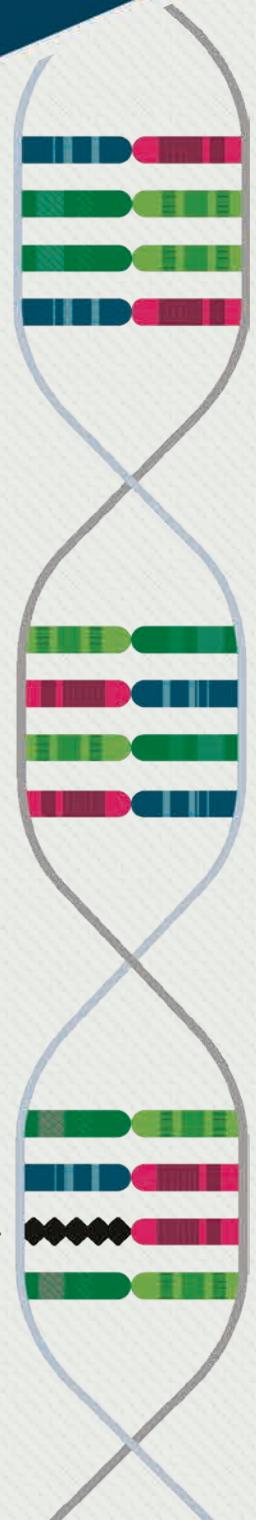
# Was sind Gene und was bewirken sie?

Gene sind kleine Abschnitte der DNA. Jeder Mensch hat zwei Kopien jedes Gens, eine von jedem Elternteil. Die meisten Gene sind bei allen Menschen gleich, aber eine kleine Anzahl von Genen sind leicht unterschiedlich zwischen den Menschen. Diese kleinen Unterschiede tragen zu der Einzigartigkeit eines jeden Menschen bei.

Gene dienen als Anleitung zur Herstellung der funktionellen Bausteine der Zelle, die es ihnen ermöglichen normal zu funktionieren. Eine genetische Mutation ist eine Veränderung in der Struktur eines Gens oder einer Gruppe von Genen. Solche Veränderungen können von Eltern an Kinder weitergegeben werden. Viele Mutationen verursachen keinen Schaden, aber andere können genetische Störungen auslösen.



Fehlerhafte Gene vererbt von einem Elternteil können genetische Erkrankungen verursachen



# Wie soll Gentherapie funktionieren?

Basierend auf

## jahrzehntelanger Forschung



Ziel der Gentherapie ist es, Gene zur Behandlung von Krankheiten mit unterschiedlichen Ansätzen einzusetzen.

Die Gentherapie wurde zur Behandlung mehrerer seltener Erbkrankheiten zugelassen. Es wird intensiv weitergeforscht, um noch mehr Behandlungsmöglichkeiten zu finden.

Weitere Informationen zur Gentherapie erhalten Sie von Ihrem Arzt.

### **Gen-Editing**

Einfügen, Löschen oder Ersetzen von DNA an einer bestimmten Stelle.

### **Veränderung der Genexpression**

Inaktivieren oder „Ausschalten“ eines mutierten Gens, das nicht richtig funktioniert.

### **Genaddition / Insertion**

Einführung eines funktionierenden Gens in den Körper zur Behandlung einer Krankheit.

# Was ist eine Ex-vivo-HSC-Gentherapie?

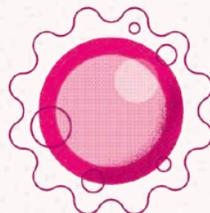
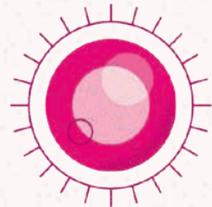
Der Körper eines Menschen enthält während seines gesamten Lebens Stammzellen. Der Körper kann diese Stammzellen verwenden, um neue Zellen zu bilden, wenn er sie benötigt.

Blutstammzellen, auch bekannt als hämatopoetische Stammzellen (HSC), sind Zellen, die sich in Ihrem Knochenmark befinden. Diese Zellen sind dazu in der Lage, Kopien von sich selbst (Selbsterneuerung) sowie Blutzellen aller Art zu produzieren, einschließlich weißer Blutkörperchen, roter Blutkörperchen und Blutplättchen.

*Bei der Ex-vivo-HSC-Gentherapie werden die eigenen (autologen) HSCs eines Patienten verwendet, um eine genetische Störung zu korrigieren, indem außerhalb des Körpers eine funktionierende Kopie des Gens in die Zellen des Patienten eingefügt und diese Zellen dann an den Patienten zurückgegeben werden.*



Hämatopoetische  
Stammzellen (HSC)  
produzieren alle  
Arten neuer Blutzellen



# Nützliche Begriffe

## Gene

Kleine Abschnitte der DNA, die die Anweisungen für individuelle Merkmale, wie Augen- und Haarfarbe, und den Bau von Proteinen enthalten. Proteine sind dafür verantwortlich, dass die Zellen im Körper richtig funktionieren.

## Autologe Zellen

Zellen, die vom Patienten selbst stammen.

## Engraftment

Das Akzeptieren der Stammzellen vom Körper des Patienten.

## Ex vivo

Außerhalb des Körpers.

## Gentherapie

Eine Technik, die darauf abzielt, Gene zur Behandlung von Krankheiten einzusetzen.

## Mutationen

Veränderungen in der Struktur eines Gens oder einer Gruppe von Genen. Die Veränderungen können von Eltern an Kinder weitergegeben werden. Viele Mutationen verursachen keinen Schaden, können aber genetische Störungen auslösen.

## Klinische Studien

Forschungsstudien an Menschen, die auf die Bewertung einer Therapie abzielen. Sie sind der Hauptweg auf dem Forscher herausfinden, ob eine neue Behandlung/ ein neues Medikament bei Menschen sicher und wirksam ist.

## Blutstammzellen oder hämatopoetische Stammzellen (HSCs)

Zellen, die in der Lage sind, Kopien von sich selbst (Selbsterneuerung) und Blutzellen aller Art zu produzieren, einschließlich weißer Blutkörperchen, roter Blutkörperchen und Blutplättchen.

## Viraler Vektor

Ein Virus, das so konstruiert wurde, dass es nicht infektiös ist und stattdessen zum Transport funktionierender Gene in Zellen verwendet wird.

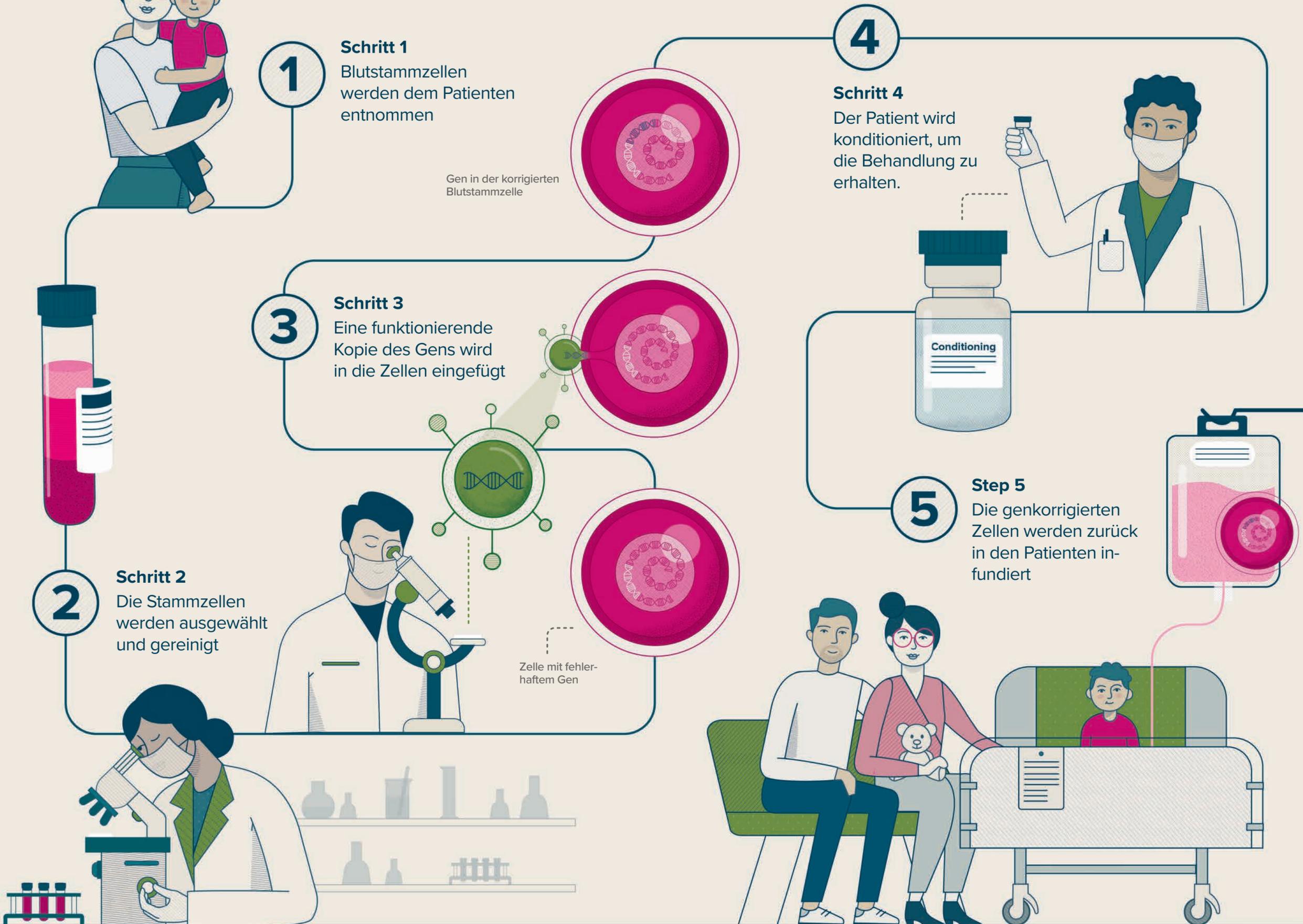
---

## Quellen

- Genetics Home Reference [Internet]. Bethesda (MD): The Library Published: June 23, 2020. Available from <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene>
- Wang D, Gao G. Discov Med 2014;18(98):151–161



# Ex-vivo HSC Gentherapie auf einen Blick



Eine einmalige Behandlung. Das Potenzial für lebenslange Wirkung.

