



23.06.2017 - 08:34 Uhr

## European Hematology Association: CRISPR/Cas9 Gene Editing bei der Behandlung von Sichelzellanämie und Beta-Thalassämie

Madrid (ots/PRNewswire) -

Sichelzellanämie und Beta-Thalassämie sind zwei schwerere Erkrankungen, die durch Defekte im beta-Globin-Protein in Hämoglobin verursacht werden, das in roten Blutzellen vorkommt. Patienten, die mit Sichelzellanämie und Beta-Thalassämie auf die Welt kommen, zeigen bei der Geburt keine Symptome, da ihre roten Zellen noch ein protektives fetales gamma-Globin-Protein aus fetalem Hämoglobin enthalten. Das fetale gamma-Globin, und damit das fetale Hämoglobin, verschwindet ca. 6-12 Wochen nach der Geburt, und dann entstehen bei den Patienten schädigende Symptome.

(Logo: [http://mma.prnewswire.com/media/524821/EHA\\_Logo.jpg](http://mma.prnewswire.com/media/524821/EHA_Logo.jpg) )

Forschungsergebnisse aus den vergangenen 50 Jahren haben eine Untergruppe von Patienten mit Sichelzellanämie und Beta-Thalassämie identifiziert, die keine oder nur minimale Symptome aufweisen. Bei diesen Patienten bleibt das fetale Hämoglobin nach der Geburt bis in das Erwachsenenalter erhalten und schützt sie vor den schweren Symptomen der Sichelzellanämie und Beta-Thalassämie. Bei solchen Patienten wird von einer "erblichen Persistenz von fetalem Hämoglobin" gesprochen, die durch kleine Veränderungen der Zell-DNA verursacht wird.

Unser Ansatz besteht darin, dass wir mit dem CRISPR/Cas9 Gene Editing Tool die kleinen Veränderungen der DNA reproduzieren, die zur "erblichen Persistenz von fetalem Hämoglobin" und Expression des schützenden fetalen Hämoglobins führen, um die Symptome bei Patienten mit Sichelzellanämie und Beta-Thalassämie zu lindern. In unserer Studie zeigen wir auf, dass wir die kleinen Veränderungen der DNA auf hochspezifische Weise und ohne Off-target-Effekte reproduzieren können. Darüber hinaus zeigen wir auf, dass diese DNA-Veränderungen in der Tat zu den erwarteten hohen fetalen Hämoglobinwerten führen. Außerdem zeigen wir auf, dass der CRISPR/Cas9-Prozess und die DNA-Veränderungen keinerlei Zelldefekte in den Zellen verursachen. Die Sicherheit unseres Ansatzes wird durch laufende Sicherheitsstudien weiter untermauert. In Summe unterstützen diese Studien unseren Antrag auf Zulassung zur klinischen Prüfung 2017 mit dem Ziel, 2018 mit klinische Prüfungen zu beginnen.

Präsentator: Dr. Bill Lundberg

Beschäftigt bei: Cambridge, MA, USA

Thema: RE-CREATING HEREDITARY PERSISTENCE OF FETAL HEMOGLOBIN (HPFH) WITH CRISPR/CAS9 TO TREAT SICKLE CELL DISEASE (SCD) AND BETA-THALASSEMIA

(BETA-THAL)

Abstract S147 wird am Freitag, den 23. Juni von 15.45 bis 17.00 Uhr in Halle A von Bill Lundberg präsentiert.

Informationen zum Jahreskongress der EHA

Hämatologie ist ein medizinisches Fachgebiet, das alles abdeckt, was mit Blut zu tun hat: seine Bildung im Knochenmark, Blutkrankheiten und ihre Behandlung. Präsentiert werden die neuesten Daten aus Forschung und Entwicklung. Die Themen reichen von Stammzellphysiologie und -entwicklung bis hin zu Leukämie, Lymphom und Myelom -- Diagnose und Behandlung, Störungen bei roten und weißen Blutzellen und Blutplättchen, Thrombose und Blutungsstörungen.

Kontakt:

EHA-Zentrale

Ineke van der Beek

Jon Tarifa

E-Mail: [communication@ehaweb.org](mailto:communication@ehaweb.org)

Mobiltelefon: +31(0)6-2011-1055