



# DAS LEXIKON DER GENTHERAPIE- FORSCHUNG

**BIOMARIN**

© 2024 BioMarin International Limited. Alle Rechte vorbehalten.  
EUCAN-GTH-00012 Januar 2024  
Entwickelt und finanziert von BioMarin

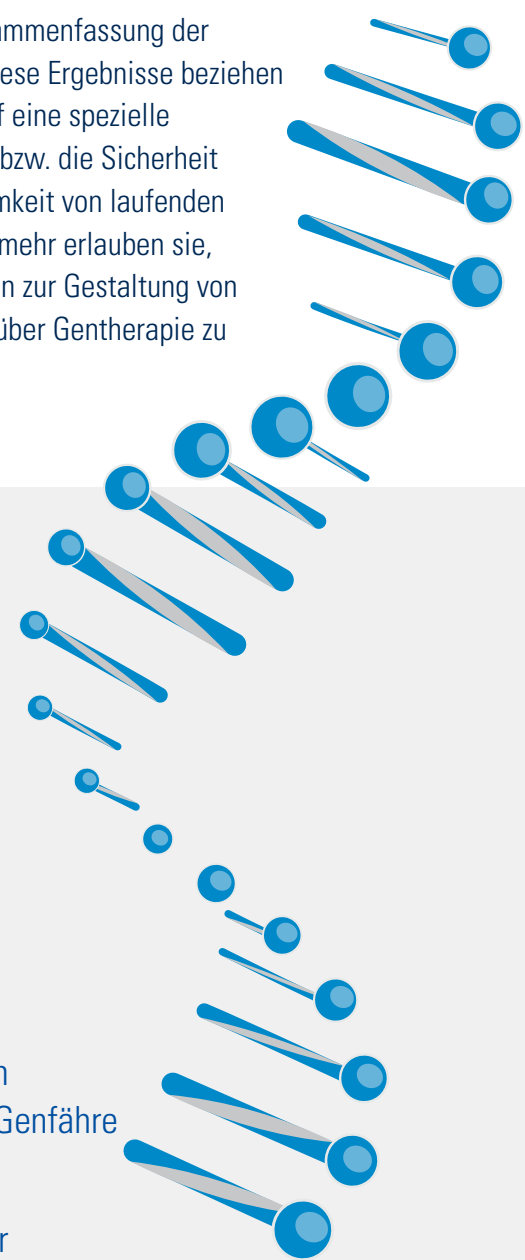
# EINE UNTERSUCHUNG DES SPRACHGEBRAUCHS

Da sich die Gentherapie als geeignete Behandlungsoption für zahlreiche Krankheitsbilder abzeichnet, ist es BioMarin ein Anliegen, die Fakten aus der Gentherapieforschung klar und verständlich zu beschreiben. Das Ziel ist, die möglichen Risiken, Nutzen und Grenzen besser zu vermitteln und damit realistische Erwartungen zu schaffen.

Im ersten Schritt haben wir uns den Sprachgebrauch in der Öffentlichkeit angesehen und Interviews mit Patientenvertretern und Ärzten geführt. Anhand dieser Ergebnisse wurden Sätze und Wörter als Stimuli erarbeitet und mit Patienten, Pflegepersonal

und Ärzten in Großbritannien, Spanien, Deutschland, Frankreich und Italien getestet.

Hier die Zusammenfassung der Resultate. Diese Ergebnisse beziehen sich nicht auf eine spezielle Gentherapie bzw. die Sicherheit oder Wirksamkeit von laufenden Studien. Vielmehr erlauben sie, Möglichkeiten zur Gestaltung von Gesprächen über Gentherapie zu erkunden.



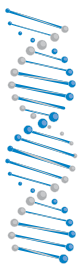
## BESCHREIBUNG VON GENTHERAPIE IN EINEM EINZIGEN SATZ

Die Gentherapie wird in klinischen Studien untersucht mit dem Ziel, Gene zur Behandlung oder Vorbeugung von Krankheiten einzusetzen.

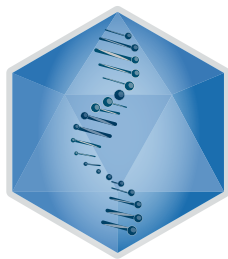
## ERKLÄRUNG DER GENTHERAPIE IN EINEM EINZIGEN BILD

Wie Gentherapie funktioniert:

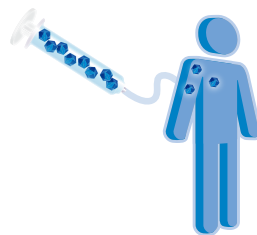
- 1 Das funktionsfähige Gen mit der DNA-Sequenz für den Blutgerinnungsfaktor wird in einem Vektor oder einer Genfähre in den Körper eingeschleust.
- 2 Dort erteilt das Gen den Körperzellen die Anleitung zur Herstellung des benötigten Proteins.



Funktionsfähiges Gen

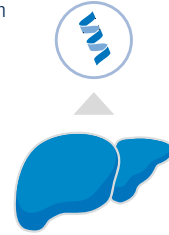


Vektor, der das funktionsfähige Gen transportiert



Verabreichung des Vektors mit einer Infusion

Funktionsfähiges Protein



Proteinherstellung durch die Leber

# UNSERE OPTIMIERTE DARSTELLUNG DER GENTHERAPIE

## Was ist Gentherapie?

Die Gentherapie ist eine neue Behandlungsmethode, die derzeit in klinischen Studien bei unterschiedlichen genetischen Krankheitsbildern untersucht wird. Die Wirksamkeit und Sicherheit dieser Therapien wird derzeit geprüft.

## Gentherapie bei Hämophilie

Aufgrund einer Veränderung eines Gens (Genmutation) stellt der Körper von Menschen mit Hämophilie nicht die Mengen des Blutgerinnungsfaktors her, die notwendig sind, um stabile Blutgerinnsel zu bilden. Die bei Hämophilie eingesetzte Form der Gentherapie wird auch als AAV-vermittelter Gentransfer bezeichnet (AAV = adenoassoziertes Virus). Beim AAV-vermittelten Gentransfer wird das Gen eingeschleust, das für die Herstellung des Blutgerinnungsfaktors verantwortlich ist.

## Wie funktioniert die Gentransfer-Therapie?

Beim AAV-vermittelten Gentransfer wird ein funktionsfähiges Gen in eine neutralisierte Virushülle, einen sogenannten Vektor eingesetzt, der das neue Gen mit einer einzigen intravenösen Infusion in die Leber transportiert. Bei diesem Verfahren findet kein Austausch oder Umschreiben (Editieren) auf Ebene der Chromosomen statt – lediglich die Einbringung eines neuen, funktionsfähigen Blutgerinnungsfaktor-Gens in den Körper, das nicht an spätere Generationen weitergegeben wird.

## WAS HABEN WIR GELERNT?

	AUSDRÜCKE, DIE VERWENDET WERDEN SOLLEN		AUSDRÜCKE, DIE VERMIEDEN WERDEN SOLLEN
<b>WAS IST GENTHERAPIE?</b>	neue	mögliche	revolutionäre
	Behandlungsmethode		Behandlungsansatz/wissenschaftliches Verfahren
	AAV-Gentransfer		Gensuppletierung, Genaddition/ Genaustausch
	wird in klinischen Studien untersucht		in der klinischen Erprobung/in Entwicklung
	als eine einzige intravenöse Infusion verabreicht		im Gegensatz zur herkömmlichen Faktorerersatztherapie
<b>KRANKHEITS-MECHANISMUS (WAS IST EIN GEN?)</b>	Mutation		Defekt/genetischer Schluckauf/Fehler
	Krankheitsbild	Störung	Krankheit
	schrittweise Anleitungen	Plan	persönliches Rezept/Computercode
	einzigartige persönliche Merkmale		wie Haare, Knochen, Zähne und Haut
<b>WIE FUNKTIONIERT DIE GENTHERAPIE?</b>	neutralisiert		harmloses Virus / nicht krankheitsverursachendes Virus
	Virushülle	Vehikel	Träger/Kapsid/Kapsel/Polyhedron/Proteinhülle
	funktionsfähiges Gen		gesundes Gen
	Ziele		umkehren/adressieren/ausgleichen
	in die Leber		in den Körper
	wird nicht an spätere Generationen weitergegeben		–
	kein Austauschen oder Umschreiben (Editieren) auf Ebene der Gene		das neue Gen ersetzt die Funktion des mutierten Gens

## EINE UMFASSENDE SICHTWEISE

Da die Erforschung der Gentherapie weltweit stattfindet und potenzielle Auswirkungen auf viele Krankheiten haben wird, stellen wir diese Broschüre in mehreren Sprachen zur Verfügung.

## ANWENDUNG DES GELERNTEN

BioMarin hat sich einem offenen, umsichtigen und klaren Dialog mit der Hämophiliegemeinschaft verschrieben. Daher haben wir uns die Zeit genommen, unsere Terminologie so festzulegen, dass sie den Einfallsreichtum der klinischen und Grundlagenforschung im Bereich der Gentherapie optimal vermittelt.

Die Umsetzung dieser Erkenntnisse finden Sie unter [haemdifferently.eu/de-de/](https://haemdifferently.eu/de-de/), unserer zentralen Seite für die Aufklärung im Bereich der Gentherapieforschung.

