

# GEN TEDAVİSİ ARAŞTIRMALARI SÖZLÜĞÜ

BİOMARIN

© 2024 BioMarin. Tüm Hakları Saklıdır.  
MMRCI-HEM-00125/08-24  
BioMarin tarafından hazırlanmış ve finanse edilmiştir.

## KISA BİR İFADEYLE ÇALIŞMA

Gen tedavisi birçok hastalık için gündemde daha sık yer almaya başladıkça BioMarin, devam eden araştırmanın ötesinde bilimsel gelişmeleri açıklamanın en açık ve en ilgi çekici yolunu belirleme arayışına girmiştir. Amaç gerçekçi beklentiler belirlemek ve potansiyel risklerin, yararların ve sınırlı yönlerin daha iyi anlaşılmasını sağlamaktır. Kamuoyunda söylenenleri ve destekleyiciler ve hekimlerle yapılan görüşmelerde duyduklarımızı analiz ederek başladık. Daha sonra bu bulgulara dayanarak uyarılar oluşturuldu ve

ABD, Birleşik Krallık, İspanya, Almanya, Fransa ve İtalya'daki hastalar, bakım verenler ve hematologlarla test edildi.

Aşağıda bu çalışmada gözlediğimiz sonuçların özetini sunuyoruz. Bu sonuçlar spesifik bir gen tedavisini tanımlama ve devam eden herhangi bir araştırmanın güvenilirliği ya da etkililiğini destekleme amacına yönelik değildir. Bunlar daha çok gen tedavisi konusunda nasıl tartışma yapacağımızı belirlemek üzere tasarlanmıştır.

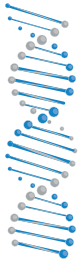
## TEK BİR CÜMLE İLE GEN TEDAVİSİNİN TANIMI

Gen tedavisi, hastalığın tedavisi veya önlenmesi için genlerin kullanımını sağlama amacıyla klinik çalışmalarda araştırılmaktadır.

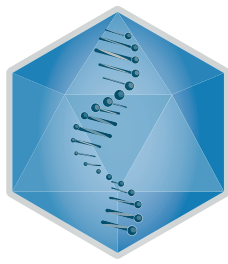
## TEK BİR GÖRSEL İLE GEN TEDAVİSİNİN AÇIKLANMASI

Nasıl etki göstermek üzere tasarlanmıştır:

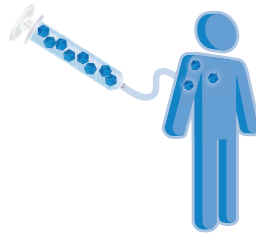
- 1 İşlevsel durumdaki gen, DNA dizilim kodlamasını içeren bir taşıyıcıya veya vektöre yerleştirilir
- 2 Gen, vücuttaki hücrelere etkilenen proteini üretme talimatı verecek şekilde tasarlanmıştır



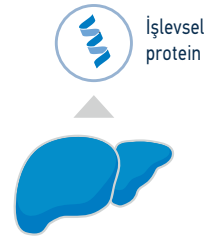
İşlevsel gen



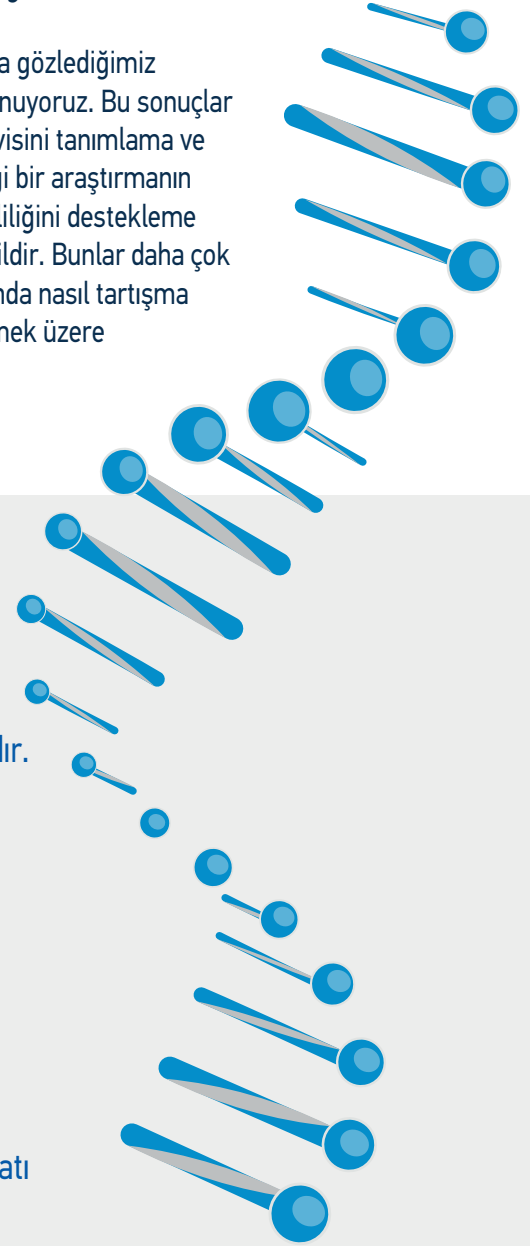
İşlevsel geni taşıyan vektör



Vektörün infüzyon yoluyla uygulanması



Karaciğer tarafından protein üretimi



# OPTİMAL HALE GETİRİLMİŞ GEN TEDAVİMİZE İLİŞKİN AÇIKLAMA

## Gen tedavisi nedir?

Gen tedavisi, şu anda çeşitli genetik hastalıklar için klinik araştırmaların yapıldığı yeni bir tedavi yöntemidir. Halen bu tedavilerin etkililiği ve güvenliliği değerlendirilmektedir.

## Hemofiliye yönelik gen tedavisi

Bir genetik mutasyon nedeniyle, hemofili olan kişilerde kanlarında stabil pıhtılar oluşturmak için gereken faktör protein yeterli miktarda üretilmez. Hemofiliye yönelik gen tedavisi tipi, adeno ilişkili virüs (AAV) gen transferi olarak adlandırılır. AAV gen transferi, faktör oluşumundan sorumlu olan geni hedefler.

## Gen transferi tedavisi nasıl etki gösterir

AAV gen transferinde işlevsel durumdaki bir gen nötralize edilmiş virüs kılıfına veya vektöre yerleştirilir ve bu vektör, tek bir IV infüzyon yoluyla yeni geni karaciğere ulaştırır. Genetik düzeyde herhangi bir değişiklik veya düzenleme yapılmaz; yapılan işlem yalnızca gelecek kuşaklara aktarılmayan yeni, işlevsel bir faktör genin vücuda yerleştirilmesidir.

## KULLANILACAK İFADELERE İLİŞKİN ÖNEMLİ BİLGİLER

	KULLANILACAK OLAN İFADE		BIRAKILACAK OLAN İFADE
GEN TEDAVİSİ NEDİR?	yeni	potansiyel	devrim niteliğinde
	tedavi yöntemi		tedavi yaklaşımı/bilimsel teknik
	AAV gen transferi		gen takviyesi/gen ilavesi/ gen replasmanı
	gerçekleştirilen klinik araştırmalar		klinik araştırma/geliştirme aşamasında
	tek bir IV infüzyon yoluyla uygulanan		geleneksel faktör replasman tedavisinden farklı olarak
HASTALIĞIN MEKANİZMASI (GEN NEDİR?)	mutasyon		defekt/bozukluk/hata
	sağlık durumu	bozukluk	hastalık
	adım adım talimatlar	şablon	kişisel tanım/bilgisayar kodu
	benzersiz bireysel özellikler		saç, kemikler, dişler ve deri gibi
GEN TEDAVİSİ NASIL ETKİ GÖSTERİR?	nötralize edilmiş		zararsız virüs/hastalığa neden olmayan virüs
	virüs kılıfı	taşıyıcı	taşıyıcı/kapsid/kapsül/polihedron/ protein kılıf
	fonksiyonel gen		sağlıklı gen
	hedefle		geriye döndürür/ele alır/dengeler
	karaciğer		vücuda
	gelecek kuşaklara aktarılmayan		–
genetik düzeyinde değişiklik veya düzenleme yapılmaz		yeni gen, mutasyona uğramış genin işlevini değiştirecek şekilde çalışmaya başlar	

## GENEL BAKIŞ AÇISI

Araştırmanın küresel yapısı ve gen tedavisinin pek çok hastalık durumundaki potansiyel etkisi göz önüne alındığında, bu broşür birçok dilde sunulacaktır.

## ÖĞRENDİKLERİMİZİ UYGULAMAK

BioMarin hemofili topluluğuyla açık, düşünceli ve net bir diyalog kurma konusunda kararlıdır. En anlamlı sözcükleri seçtiğimizden emin olmak ve gen tedavisi alanındaki klinik araştırma ve keşiflerinin yaratıcılığını aktarmaya devam etmemize yardımcı olmak için zaman ayırmamızın nedenini oluşturan da bu kararlılıktır.

Gen tedavisi araştırmalarına ilişkin eğitim için bağlantı merkezimizi oluşturan haemdif-ferently.eu kapsamında bu bilgileri uygulamalı olarak görebilirsiniz.



BİOMARIN

© 2024 BioMarin. Tüm Hakları Saklıdır. MMRCI-HEM-00125/08-24  
Bu broşür ve içeriği yalnızca eğitim amacına yönelik olarak hazırlanmıştır. Bu materyalde sunulan içerik yönlendirici nitelikte değildir ve uzman bir sağlık mesleği mensubunun danışmanlığı yerine kullanılmamalıdır. Gen tedavisine ilgili bilgiler genel bir özet olarak sunulmuştur ve kapsamlı değildir.