



Drug_FXSPreMUT

Preclinical approaches towards therapeutics intervention for Fragile X premutation carries

FORSCHUNG IM BEREICH GESUNDHEIT

Europäische Verbundforschung für
Forschungsprogramme in Seltenen Krankheiten (ERARE-Net)

Laufzeit 01.04.2015 bis 31.03.2018

Projektförderung 1.284.000€, darin OVGU 302.362 €

Koordinator **Erasmus University Medical Center Rotterdam, Niederlande**

Partner [5] Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Deutschland
 Department of Translational Medicine IGBMC, Frankreich
 INSERM, I-STEM, UEVE UMR 861, Frankreich
 Adam Mickiewicz University, Polen
 TechniPhage, S.A., Portugal

THERAPIE FRÜHERKENNUNG DER ERBLICHEN NEURODEGENERATIVEN KRANKHEIT FRAGILE-X-TREMOR/ATAXIE-SYNDROM

Beim Fragilen X assoziierten Tremor / Ataxie Syndrom (FXTAS) handelt es sich um eine spät einsetzende neurodegenerative Erkrankung, die sich in einer Entwicklung von Tremor, Ataxie, kognitiven Störungen und Demenz äußert und zu einem verfrühten Versterben Betroffener führen kann. Als Auslöser der Erkrankung gilt eine Prämutation des Fragile X Syndrom (FXS) Gens und Akkumulation toxischer FXS RNA mit verlängertem CGG Wiederholungen im Zellkern. Die von dieser RNA gebildeten Aggregate stören den zellulären Proteinumsatz, was schlussendlich zum Zelltod führt. Da die molekulare Ursache der Erkrankung gut definiert ist, bietet sich FXTAS für die Entwicklung genterapeutischer Strategien an. Die primären Ziele des von dem "Europäischen Forschungsnetzwerk Seltene Erkrankungen" (ERARE) geförderten Projektes sind dabei (1) die Bedeutung der Prämutation für die Entwicklung des Nervensystems und die Ausprägung von Symptomen bereits im Kindesalter zu definieren und (2) neue pharmakologische und molekulare Substanzen zu identifizieren, die geeignet sind FXTAS und seine Symptome zu therapieren. Im Konsortium werden verschiedene in vivo und in vitro Modelle (Mausmutanten, induzierte pluripotente Stammzellen) der Erkrankung hierzu verwendet. Eine spezifische Aufgabe des Teilprojektes an der Otto-von-Guericke-Universität liegt in der verhaltenspharmakologischen Validierung der vielversprechendsten Substanzen.

Dieses Projekt 01GM1505 wird im Rahmen der EU-Joint-Programming Initiative ERA-Net - Seltene Erkrankungen „E-Rare“ (www.erare.eu, Cofund-Programm von HORIZON 2020) vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert.



Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
 Fakultät für Naturwissenschaften
 Institut für Biologie
 Leipziger Str. 44, Haus 91 | 39120 Magdeburg

PROJEKTLEITER

Prof. Dr. Oliver Stork
 Tel.: +49 391 67-55100
 oliver.stork@ovgu.de

www.erare.eu/financed-projects/drugfxspremut