

פרופ' רותם קרני
(אונ' העברית)

עיכוב תהליך NMD המוגבר אצל חולים עם מוטציית פסק
מחקר פרה-קליני

תיאור המחקר

נכון להיום, כל בעלי מוטציית stop codon מקבל טיפול ב- Ataluren (Translarna). תרופה הטרנסלרנה פועלת בדרך הבאה: היא מתחברת למולקולה mRNA האחראית לסינתזה של החלבון וגורמת להמשיך לסנתז את הדיסטרופין למרות שיש מוטציה פסק, "הנותנת הוראה" להפסיק באמצע.

אם זאת, בתוך הגוף מתקיים תהליך טבעי הנקרא NMD (Nonsense mediated decay) המפרק את מולקולות mRNA הנושאות את מוטציות הפסק. כתוצאה, לתרופת הטרנסלרנה כמעט ולא נותרות מולקולות mRNA אליהן תוכל להתחבר במטרה לגרום ליצור הדיסטרופין.

לפיכך, עיקוב NMD עלול להגביר את יעילות הטיפול של טרנסלארנה או חומרים אחרים המסייעים לדילוג על מוטציית פסק.

מטרת המחקר הינה לבדוק את השפעתם של מעקבי NMD לבדם וגם בשילוב עם התרופה טרנסלארנה.

