
The Tegger Foundation

Tegger Stiftelsen – För främjande av vetenskaplig forskning kring folksjukdomar

Genmodifiering av blodstamceller för att bota Sicklecellanemi 2012-11-14

Sicklecellanemi är en av de vanligaste ärftliga blodsjukdomarna i världen, och kännetecknas av defekt hemoglobin som leder till deformerade röda blodkroppar. Under vissa betingelser, ex vid infektion, vätske- eller syrebrist, kan de defekta hemoglobinmolekylerna bilda den typiska sickelformen (sickle = skära) och fastna i varandra vilket kan leda till syrebrist, celldöd och aktivering av inflammations- och koagulationssystemen. Komplikationerna till sjukdomen är många och allvarliga och innefattar så skilda tillstånd som anemi, svåra smärttillstånd, infektion och stroke.

Den enda botande behandling som finns tillgänglig idag är benmärgstransplantation men denna behandling är riskfylld och förutsätter att det finns passande donatorer tillgängliga. Ett annat alternativ är stamcellsbaserad genterapi, vilket eliminerar behovet att hitta matchande donatorer då patientens egna stamceller kan användas. Nuvarande genterapiforskning fokuserar på att tillföra en normal genkopia till en cell som har en defekt gen, men eftersom man inte kan styra var den införda genen hamnar, finns det en viss risk för att den integreras på fel plats och ger upphov till leukemi.

Den forskning jag ska bedriva hos Professor D.B. Kohn vid University of California i Los Angeles skiljer sig från klassisk genterapi genom att man med hög precision styr var genändringen sker med hjälp av en avancerad molekylär sax kallad zinc finger nuclease. Målet är att återställa funktionen i hemoglobinet i de röda blodkropparna genom att återställa tillräckliga nivåer av välfungerande betaglobin eller öka uttrycket av fetalt globin, vilket också har visat sig bota sjukdomen.

Personligt

Jag är född i Montevideo, uppvuxen i Kävlinge och gick gymnasiet på Katedralskolan i Lund. Efter min magisterexamen i biomedicin vid Lunds Universitet fortsatte jag som doktorand vid medicinska fakulteten på avdelningen för molekylär medicin och genterapi. Min avhandling har fokuserat på att öka förståelsen för den ovanliga och allvarliga genetiska sjukdomen infantil malign osteopetros, vilken obehandlad leder till döden hos de drabbade barnen. Målet har varit att utveckla genterapi som en ny behandlingsform för sjukdomen och den prekliniska forskningen visar lovande resultat. Jag disputerade i september 2012 och forskargruppen ligger nu i startgroparna för kliniska försök.

Tack vare stipendiet från Teggerstiftelsen kommer jag att kunna finansiera början av min fortsatta forskarkarriär vid UCLA, USA.

Kontaktuppgifter

Carmen Flores Bjurström
Institutionen för laboratoriemedicin, Molekylär Medicin och Genterapi
BMC A12, Sölvegatan 17, 221 84 Lund.
Tlf +46-46-222 05 90
Fax +46-46-222 05 68
E-mail: carmen.flores@med.lu.se