

Partenariat en Santé de précision pédiatrique

Programme Catalyseur

Thérapie combinée pour la maladie de Sanfilippo



Dr Alexey V. Pshezhetsky
Santé métabolique et cardiovasculaire,
CHU Sainte-Justine



Dr Andreas Schulze
Santé métabolique,
SickKids

« La communauté scientifique médicale est de plus en plus convaincue de l'efficacité de ces approches combinées. Nous avons confiance qu'au cours des prochaines années une nouvelle stratégie thérapeutique sera mise au point au bénéfice des enfants atteints et de leur famille. »

Alexey V. Pshezhetsky et Andreas Schulze utiliseront un modèle murin pour examiner les effets de thérapies combinées sur le syndrome de Sanfilippo. Ce syndrome est une maladie génétique rare provoqué par une mutation qui empêche la dégradation des glucides spécifiques appelés glycosaminoglycanes, entraînant de graves problèmes au niveau du cerveau et du système nerveux. Elle provoque un déclin mental rapide, des problèmes oculaires, et conduit souvent à la mort avant l'âge adulte.

En s'appuyant sur les recherches existantes sur le syndrome de Sanfilippo, l'étude examinera de nouveaux traitements qui pourraient potentiellement améliorer la qualité de vie des enfants atteints de ce syndrome. Si une amélioration de la santé est détectée dans le modèle utilisé, cela ouvre la voie à de futurs essais cliniques chez l'enfant et à des avancées qui permettraient de traiter le syndrome de Sanfilippo ainsi que d'autres maladies génétiques rares.

SickKids



Centre de
recherche Azrieli
CHU
Sainte-Justine
Le Centre Hospitalier
universitaire mère-enfant

Université
de Montréal