

Szczegółowy opis przedmiotu zamówienia

Zakup finansowany ze środków budżetu państwa od Agencji Badań Medycznych w ramach projektu:

Development of a universal fast-response platform, based on RNA technology, ensuring the national drug and epidemiological safety

Numer umowy o dofinansowanie: 2021/ABM/05/00004-00

Parametry techniczne:

1. Linia komórkowa nr 1: linia iPSC pochodząca od pacjenta z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) typu 1 lub typu 2. Powinna posiadać mutację homozygotyczną – a konkretnie delecję eksonów 7 i 8 w genie SMN1 – oraz nie więcej niż trzy kopie genu SMN2 (np. linia GM24468, Coriell). Matka dawcy powinna być nosicielką mutacji SMN1, ale nie powinna wykazywać żadnych objawów klinicznych.
2. Linia komórkowa nr 2: linia iPSC pochodząca od nosiciela mutacji SMN1, który nie wykazuje objawów klinicznych rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Powinna posiadać mutację heterozygotyczną – a konkretnie delecję eksonów 7 i 8 w genie SMN1 – oraz dwie kopie genu SMN2 (np. linia GM24474, Coriell).
3. Linia komórkowa nr 3: linia komórkowa fibroblastów pochodząca od pacjenta pochodzenia polsko-niemieckiego z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) typu 1. Pacjent powinien być homozygotą pod względem delecji eksonów 7 i 8 w genie SMN1 oraz posiadać trzy kopie genu SMN2 (np. linia GM09677, Coriell).
4. Linia komórkowa nr 4: linia komórkowa fibroblastów pochodząca od pacjenta z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) typu 2. Pacjent powinien być homozygotą pod względem delecji eksonów 7 i 8 w genie SMN1 oraz posiadać trzy kopie genu SMN2. Dawca linii komórkowej nr 4 powinien być biologicznie spokrewniony z dawcą kontrolnej linii komórkowej nr 5: relacja dziecko-matka (np. linia GM03813, Coriell). Matka dawcy powinna być nosicielką mutacji SMN1, ale nie powinna wykazywać żadnych objawów klinicznych.
5. Linia komórkowa nr 5: linia komórkowa fibroblastów pochodząca od zdrowej osoby kontrolnej bez objawów rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Dawca powinien być heterozygotą pod względem delecji eksonów 7 i 8 w genie SMN1 oraz posiadać pięć kopii genu SMN2. Dawca linii komórkowej nr 5 powinien być biologicznie spokrewniony z chorym dawcą linii komórkowej nr 4 (pokrewieństwo matka–dziecko). (np. linia GM03814, Coriell).