

TERAPIA GÉNICA EN LA ATAXIA DE FRIEDREICH BASADA EN VIRUS ADENOASOCIADOS (AAV)

Dr. Antoni Matilla Dueñas

Director de la Unidad de Investigación Básica, Traslacional y de Neurogenética Departamento de Neurociencias

Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud Germans Trias y Pujol (IGTP)

Badalona, Barcelona

Telf.: 93 497 8687

Fax: 93 497 8654

amatilla@igtp.cat ; amatilla@btnunit.org

<http://www.btnunit.org>

Resumen

La ataxia de Friedreich (AF) es una enfermedad neurodegenerativa hereditaria recesiva causada por la deficiencia de frataxina como resultado mayormente de una expansión GAA en homocigosis en el primer intrón del gen FXN. La enfermedad se caracteriza por ataxia sensorial y espinocerebelosa progresiva, pérdida sensorial, disartria, signos piramidales, y debilidad muscular. Otros síntomas presentes incluyen escoliosis y cardiomiopatía hipertrófica. Aproximadamente el 10% de los pacientes desarrollan diabetes. A nivel neuropatológico se identifica la pérdida de las neuronas en los ganglios de las raíces dorsales, fibras nerviosas sensoriales periféricas, degeneración de las columnas posteriores y variable pérdida del núcleo dentado en el cerebelo. Los tratamientos realizados hasta la fecha con antioxidantes, moduladores de la homeostasis del hierro, o reguladores de los niveles de clústeres Fe-S y de la función mitocondrial, o mediante compuestos que reemplacen, incrementen la expresión o los niveles de frataxina, o de terapia génica con vectores diversos, no han conducido a resultados efectivos que se puedan aplicar en la ataxia de Friedreich. Aquí se propone una estrategia de terapia génica basada en virus adenoasociados para la corrección de la función de frataxina en un modelo de ratón de ataxia de Friedreich.

Descargue el informe completo pulsando en [ESTE ENLACE](#)