



### 1. DATOS DEL TFG OFERTADO:

**Título:** "Generación de nuevas herramientas para terapia génica de la enfermedad de Pompe"

**Resumen** (Introducción, Objetivos y Plan de trabajo; máx. 2.460 caracteres con espacios y fuente Arial 9):

La enfermedad de Pompe (glucogenosis tipo II) es una enfermedad monogénica poco frecuente resultado de la pérdida de la funcionalidad de la proteína alfa-glucosidasa ácida (GAA). Esta enzima es la responsable de la hidrólisis del glucógeno en glucosa dentro del lisosoma y su deficiencia (o baja actividad) hace que se origine la acumulación de glucógeno en múltiples tejidos, principalmente músculo esquelético y cardíaco. El único tratamiento para esta enfermedad es la administración exógena de la enzima (terapia de reemplazo enzimático), pero no todos los pacientes responden bien al tratamiento. Uno de los mayores problemas de esta terapia es la respuesta inmunológica frente al GAA exógeno, además del alto coste por paciente del tratamiento y otras complicaciones asociadas. La terapia génica proporciona un conjunto de herramientas muy poderosas y de gran utilidad para el tratamiento de enfermedades monogénicas incurables. Enfermedades metabólicas hereditarias como la enfermedad de Pompe son candidatas modelo para terapia génica.

El OBJETIVO GENERAL de este TFG es desarrollar nuevas herramientas de terapia génica para la enfermedad de Pompe. Para ello se seguirá el siguiente PLAN DE TRABAJO:

- Diseño y generación de nuevos vectores lentivirales de 3ª generación para la expresión de GFP y la proteína humana GAA (hGAA): clonaje de secuencias, producción de plásmidos y generación de partículas lentivirales.
- Estudio de la funcionalidad y niveles de expresión de las construcciones generadas. Transducción de células y experimentos *in vitro*.
- Elaboración de la memoria
- Preparación de la exposición y defensa del TFG

#### Tabla de actividades y dedicación estimada:

Planteamiento y desarrollo del trabajo	258
Elaboración de la memoria	30
Preparación y ejecución de la exposición	12
<b>TOTAL (12 ECTS)</b>	<b>300 horas</b>

### 2. MODALIDAD (\*): Trabajo Experimental / de Investigación

(\*) En el caso de trabajos experimentales, el tutor considera conveniente que el estudiante realice el taller "Prevención de riesgos y eliminación de residuos en el laboratorio"



### 3. DATOS DEL TUTOR/A UGR (\*\*):

**Apellidos:** MUÑOZ FERNÁNDEZ

**Nombre:** PILAR

**Teléfono:** 626706635

**e-mail:** pilar.munoz@ugr.es

(\*\*) En el caso de trabajos desarrollados en Empresas u otras Instituciones ajenas a la Universidad de Granada, por favor completar la siguiente información:

#### TUTOR/A DE LA EMPRESA O INSTITUCIÓN:

**Apellidos:** MOLINA ESTÉVEZ

**Nombre:** FRANCISCO JAVIER

**Empresa / Institución:** GENYO

**Teléfono:** 958715500

**e-mail:** javier.molina@genyo.es

### 4. DATOS DEL ESTUDIANTE (\*\*\*):

(\*\*\*) Si ha sido acordado por el estudiante y profesor/a, por favor completar la siguiente información sobre el estudiante:

**Apellidos:** MORENO SUÁREZ

**Nombre:** EVA

**e-mail institucional:** evamoreno5@correo.ugr.es