



1. DATOS DEL TFG OFERTADO:

Título: "Mejora de las técnicas de edición genómica para el tratamiento 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 es una enfermedad genética poco frecuente en la que mutaciones a lo largo del gen GAA afectan a la actividad de la enzima lisosomal alfa glucogenasa ácida. El resultado es una grave acumulación de glucógeno en tejidos como músculo o hígado. Actualmente, los pacientes reciben inyecciones de la encima recombinante pero la nula efectividad revirtiendo síntomas, el alto coste y el desarrollo de inmunidad contra la encima hacen necesario explorar nuevas alternativas terapéuticas. Por separado, la terapia génica es muy efectiva al sobreexpresar transgenes, pero conlleva riesgos genotóxicos asociados. A su vez, la corrección de mutaciones por edición genética, siendo mucho más segura, solo recupera valores fisiológicos. Sin embargo, en combinación, el uso de casetes de sobreexpresión integrados establemente en sitios seguros del genoma hospedador aún los beneficios de efectividad y seguridad.

El OBJETIVO de trabajo es la generación de casetes de expresión supra fisiológica de GAA para el tratamiento de la enfermedad de Pompe, empleando secuencias GAA mejoradas, para la adición dirigida de los mismos en sitios seguros del genoma. El PLAN DE TRABAJO sería el siguiente:

- Búsqueda bibliográfica y estudio sobre conceptos básicos de terapia génica de adicción y edición genética.
- Estudio bioinformático de la viabilidad de la viabilidad del clonaje y plan experimental.
- Clonaje molecular de los nuevos donadores y producción a pequeña escala de AAV6. Validación molecular de la inserción dirigida del donador.
- Elaboración de una memoria científica.
- Preparación y defensa pública de la presentación 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
TOTAL (12 ECTS)	300 horas

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: PÉREZ CORRAL

Nombre: NOELIA

e-mail institucional: noeliapc28@correo.ugr.es