



## 1. DATOS BÁSICOS DEL TFG:

**Título:** “Utilización de herramientas génicas para el tratamiento de la enfermedad de Pompe”

**Descripción general** (resumen y metodología):

La enfermedad de Pompe (glucogenosis tipo II) es una patología monogénica rara, poco frecuente, causada por deficiencias en los niveles de actividad o de expresión de la proteína alfa-glucosidasa ácida (GAA) debido a mutaciones en el gen que la codifica. La deficiencia de la GAA impide la correcta hidrólisis del glucógeno en glucosa dentro del lisosoma, lo que lleva a la acumulación de glucógeno en múltiples tejidos, principalmente en el músculo esquelético y cardíaco, además de defectos en la autofagia celular.

Actualmente, el único tratamiento disponible consiste en la administración de la enzima recombinante mediante inyecciones quincenales (terapia de reemplazo enzimático). Sin embargo, este tratamiento no es completamente eficaz, tiene un alto costo para el sistema sanitario y puede desencadenar respuestas inmunológicas en muchos pacientes, además de otras complicaciones asociadas. Esta situación subraya la necesidad de explorar nuevas alternativas terapéuticas.

Enfermedades metabólicas hereditarias como la enfermedad de Pompe son candidatas ideales para nuevas estrategias de terapia génica. La terapia génica ofrece un conjunto de herramientas poderosas que están mostrando resultados prometedores en el tratamiento de diversas enfermedades monogénicas.

**Tipología:** Trabajos experimentales, de toma de datos de campo o de laboratorio.

**Objetivos planteados:**

El **OBJETIVO GENERAL** de trabajo es la generación y análisis de herramientas y estrategias de terapia celular-génica para el tratamiento de la enfermedad de Pompe. Para ello se seguirá el siguiente **PLAN DE TRABAJO**:

- Estudio y familiarización sobre conceptos básicos de terapia génica (adición y edición).
- Generación de herramientas para terapia génica de la enfermedad de Pompe.
- Utilización de modelos in vitro para análisis. Cultivos celulares.
- Elaboración de una memoria científica.
- Preparación y defensa pública de la presentación del TFG.

**Bibliografía básica:**

1-Gene Therapy Developments for Pompe Disease.

Unnisa Z, Yoon JK, Schindler JW, Mason C, van Til NP. *Biomedicines*. 2022 Jan 28;10(2):302. doi: 10.3390/biomedicines10020302.

2- Current avenues of gene therapy in Pompe disease.

Leon-Astudillo C, Trivedi PD, Sun RC, Gentry MS, Fuller DD, Byrne BJ, Corti M. *Curr Opin Neurol*. 2023 Oct 1;36(5):464-473. doi: 10.1097/WCO.0000000000001187. Epub 2023 Jul 19

3- Gene Therapy for Pompe Disease: The Time is now.

Colella P, Mingozzi F. *Hum Gene Ther*. 2019 Oct;30(10):1245-1262. doi: 10.1089/hum.2019.109. Epub 2019 Sep 9.

**Recomendaciones y orientaciones para el estudiante:**

**Plazas:** 1

**2. DATOS DEL TUTOR/A:**

**Nombre y apellidos:** PILAR MUÑOZ FERNÁNDEZ

**Ámbito de conocimiento/Departamento:** BIOLOGÍA CELULAR

**Correo electrónico:** pilar.munoz@ugr.es

**3. COTUTOR/A DE LA UGR (en su caso):**

**Nombre y apellidos:**

**Ámbito de conocimiento/Departamento:**

**Correo electrónico:**

**4. COTUTOR/A EXTERNO/A (en su caso):**

**Nombre y apellidos:** Francisco Javier

**Correo electrónico:** Molina Estévez

**Nombre de la empresa o institución:** Genyo-Fibao

**Dirección postal:** Avda de la Ilustración 114, Granada

**Puesto del tutor en la empresa o institución:** Investigador postdoctoral

**5. DATOS DEL ESTUDIANTE:**

**Nombre y apellidos:** Carlos Lara Marin

**Correo electrónico:** carloslaram7@correo.ugr.es