

## Genética y ELA: implicaciones y retos en el conocimiento, diagnóstico y manejo de la enfermedad

*Genetics and ALS: Implications and Challenges in knowledge, diagnosis and disease management*

Madrid, 5 de abril de 2018 / Madrid, April 5, 2018

### ***ABSTRACT***

#### **Hacia una terapia génica para mucopolisacaridosis (MPS) neurológica y somática**

Fátima Bosch

Center for Animal Biotechnology and Gene Therapy. Department of Biochemistry and Molecular Biology, Universitat Autònoma de Barcelona. CIBERDEM. Barcelona.

La mucopolisacaridosis tipo II (MPSII), conocida como síndrome de Hunter, y tipo III (MPSIII) o síndrome de Sanfilipo, comprenden 5 enfermedades autosómicas recesivas causadas por mutaciones en los genes que codifican para encimas involucradas en la ruta de degradación de los glicosaminoglicanos (GAGs). La acumulación de GAGs en los lisosomas deriva en una patología lisosómica que produce en los pacientes una severa neurodegeneración y una leve enfermedad somática, que conduce habitualmente al fallecimiento durante la adolescencia. No hay una cura ni un tratamiento efectivo. Trataremos el potencial de la terapia génica medida por vectores virales (AAV) en el fluido intracerebroespinal para estas enfermedades. Empleando esta aproximación al tratamiento de la MPSII y MPSIII, se ha logrado la expresión de distintos genes terapéuticos en zonas amplias del cerebro y en el hígado, lo que ha permitido incrementar la actividad enzimática en el SNC y en suero. Los resultados del estudio realizado nos sugieren avanzar hacia la traslación clínica de la terapia génica, no sólo en el abordaje de las MPS sino en otras enfermedades genéticas que cursan con neurodegeneración.

\*Todos los derechos de propiedad intelectual son del autor. Queda prohibida la reproducción total o parcial de la obra sin autorización expresa del autor.

© FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. Todos los derechos reservados.

\*All intellectual property rights belong to the author. Total or partial reproduction of the work without express permission of the author is forbidden. © FUNDACIÓN RAMÓN ARECES. All rights reserved.