



TERAPIA GÉNICA PARA TRATAR EL SÍNDROME DE DRAVET

El síndrome de Dravet es una enfermedad genética rara que afecta a 1 de cada 20.000 habitantes. Se trata de una de las epilepsias congénitas más severas. Provoca convulsiones muy frecuentes, en ocasiones de larga duración, que no responden bien a los tratamientos farmacológicos convencionales. Los síntomas suelen comenzar a los 4 meses de edad. Posteriormente, provoca alteraciones neurológicas y deterioro intelectual.

En más del 80% de los casos la causa es una mutación en el gen SCN1A, que conlleva una reducción en un canal de sodio en las neuronas encargadas de controlar la propagación de los estímulos nerviosos en el cerebro. En la mayoría de los casos se trata de mutaciones nuevas en el individuo, sin antecedentes familiares.

Investigación en beneficio del paciente

Esta enfermedad supone un gran desafío debido al tamaño y la relativa inestabilidad del gen SCN1A, así como a la complejidad de sus funciones en el cerebro. Los programas de Terapia Génica y de Neurociencias del CIMA, en estrecha colaboración con el Departamento de Neuropediatría de la Clínica Universidad de Navarra, han iniciado un proyecto para transferir el gen corregido a las neuronas utilizando vectores adenovirales de alta capacidad y controlar su expresión de la manera más fisiológica posible.

"Actualmente estamos en fase de desarrollo de estos vectores y evaluación de las secuencias reguladoras más adecuadas", explica la Dra. Gloria González-Aseguinolaza, directora del Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión Génica del CIMA, y responsable del proyecto.

El Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) es una institución de investigación biomédica de la Universidad de Navarra. Su misión es realizar una investigación *traslacional* de excelencia, basada en un conocimiento biológico novedoso y dirigida a encontrar soluciones terapéuticas a las necesidades de los pacientes.

La conexión estratégica del CIMA con la Clínica permite el flujo bidireccional del conocimiento científico "del laboratorio al paciente" y viceversa. Una sinergia que facilita la aproximación de la realidad clínica a la investigación básica.

Más información

ADD - Asociación Desafía Dravet
T +34 656 789 780
info@desafiadravet.com
www.desafiadravet.com

¿Quieres colaborar con la Asociación Desafía Dravet?
Nº cuenta: ES29 2100 6440 0102 0006 4098



Cima
Universidad
de Navarra



Clínica
Universidad
de Navarra