

# Terapia Génica para el Síndrome de Dravet

**¡Avanzamos gracias a ti!**



**Cima**  
Universidad  
de Navarra

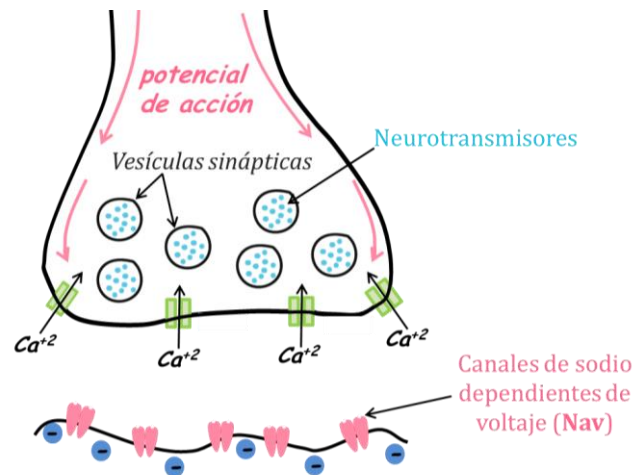
**helpify**  
by Universidad de Navarra



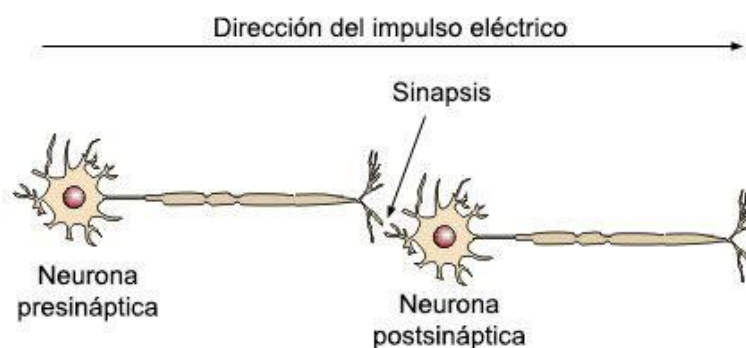
**Clínica**  
Universidad  
de Navarra

## ¿Qué es el Síndrome de Dravet?

Las enfermedades genéticas se dan cuando los genes no producen las proteínas necesarias o no lo hacen correctamente. En el Síndrome de Dravet, más del 80% de los casos ocurren por 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. Esto lleva a que las neuronas no puedan comunicarse bien y falle el control de la excitación nerviosa.



Los síntomas suelen comenzar a los 4 meses de edad. Posteriormente, causa alteraciones neurológicas y deterioro intelectual. Provoca convulsiones muy frecuentes, en ocasiones de larga duración, que no responden bien a los tratamientos farmacológicos convencionales.

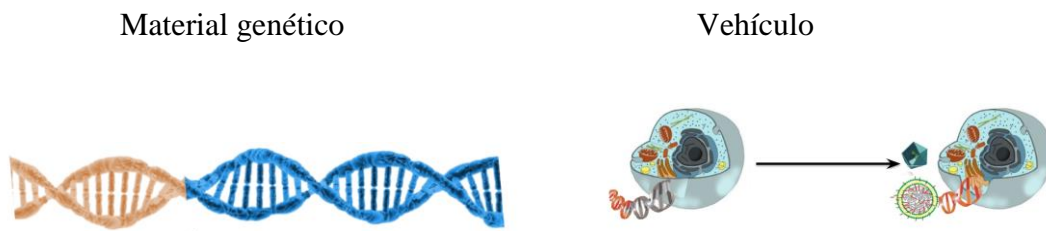


## El papel de la terapia génica

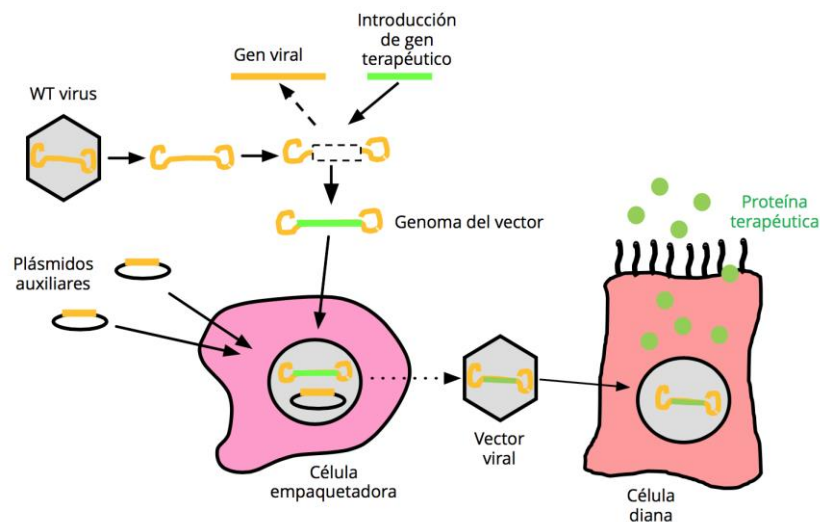
La terapia génica consiste en la introducción de material genético en las células y tejidos del organismo con un fin terapéutico. Esta es una técnica experimental que utiliza los genes para tratar o prevenir enfermedades. Hay distintas formas de intervención con esta terapia:

- Inserción de un gen normal para sustituir a uno anormal
- Intercambio de un gen anormal por uno normal
- Reparación de un gen anormal
- Alteración del grado en el que se activa o desactiva un gen

## Elementos que intervienen en el tratamiento



## Construcción de un vector viral y su introducción en la célula



## La terapia génica aplicada al Síndrome de Dravet

Esta enfermedad supone un gran desafío debido al tamaño y la relativa inestabilidad del gen SCN1A, así como la complejidad de sus funciones en el cerebro. Por ello, los programas de Terapia Génica y de Neurociencias del CIMA, en estrecha colaboración con el Departamento de Pediatría de la Clínica Universidad de Navarra, hemos 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. Para los ensayos en animales estamos implementando un modelo avanzado de enfermedad en ratones.

*«Hasta el momento hemos comprobado que estos vectores son funcionales y se toleran bien en modelos animales de la enfermedad. Además, muestran indicios de mejoría en algunos parámetros»*

Dr. Rubén Hernández, investigador del Programa de Terapia Génica del Cima.

