

Nuevas Aproximaciones Terapéuticas para la Enfermedad de Pompe.

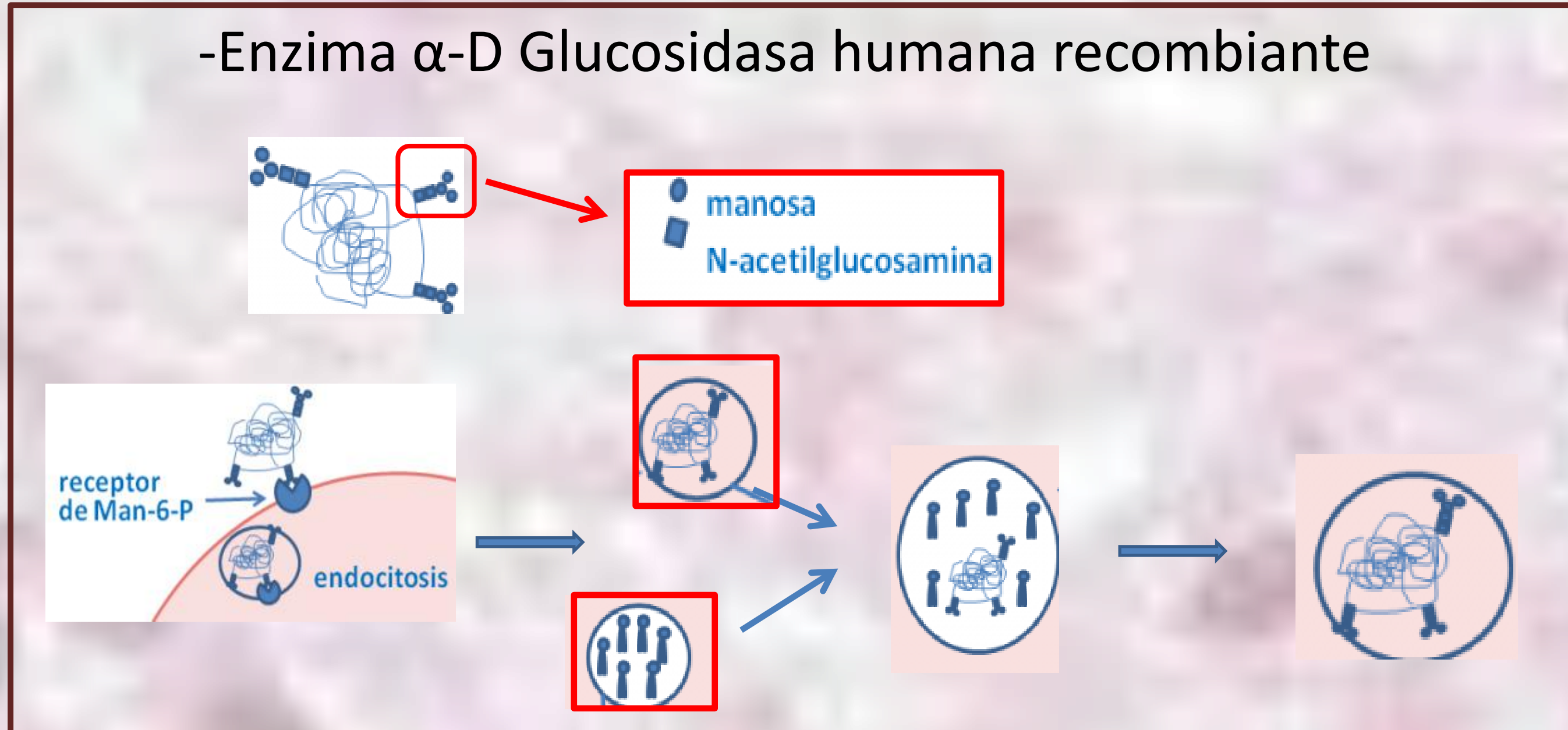


Raúl Justo Sanz; DNI: 51133160-C; Grado en Farmacia (rauljustosanz@gmail.com)

Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid

1) TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZ:

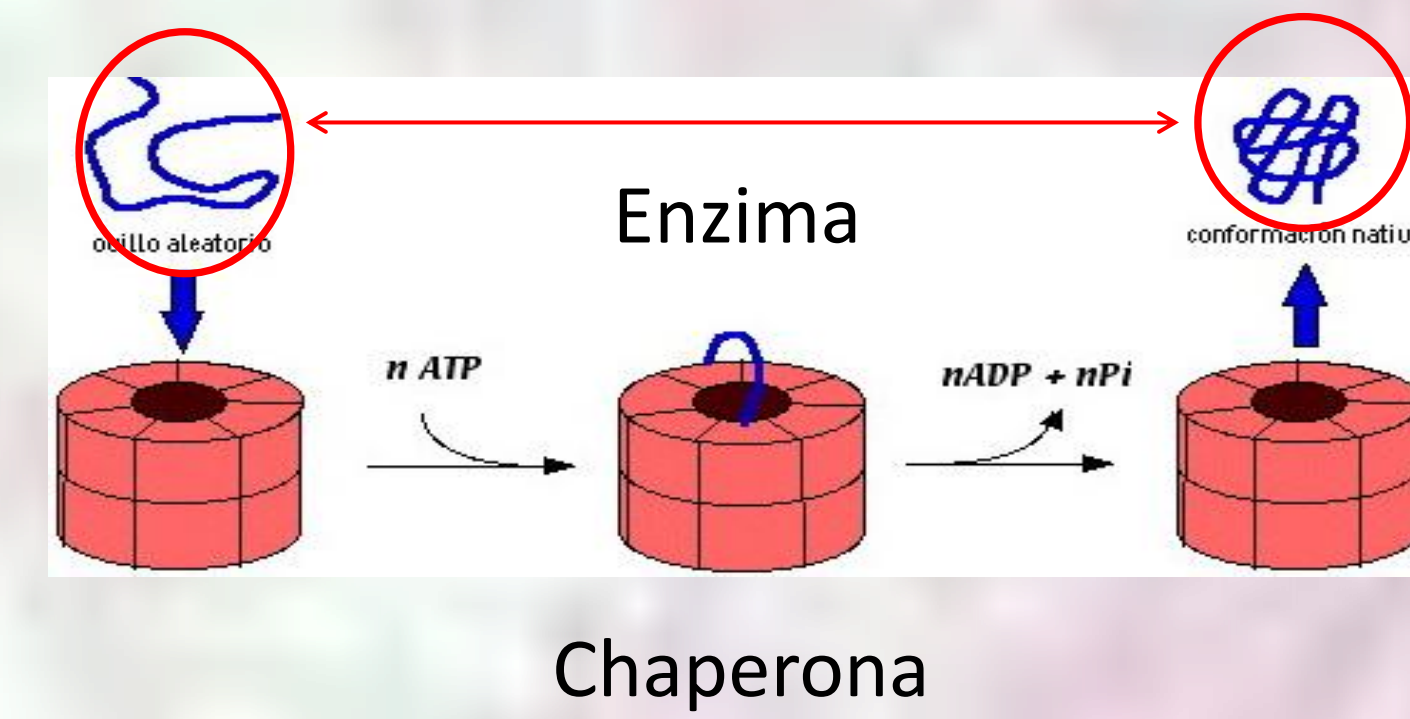
-Enzima α -D Glucosidasa humana recombinante



2) CHAPERONAS MOLECULARES

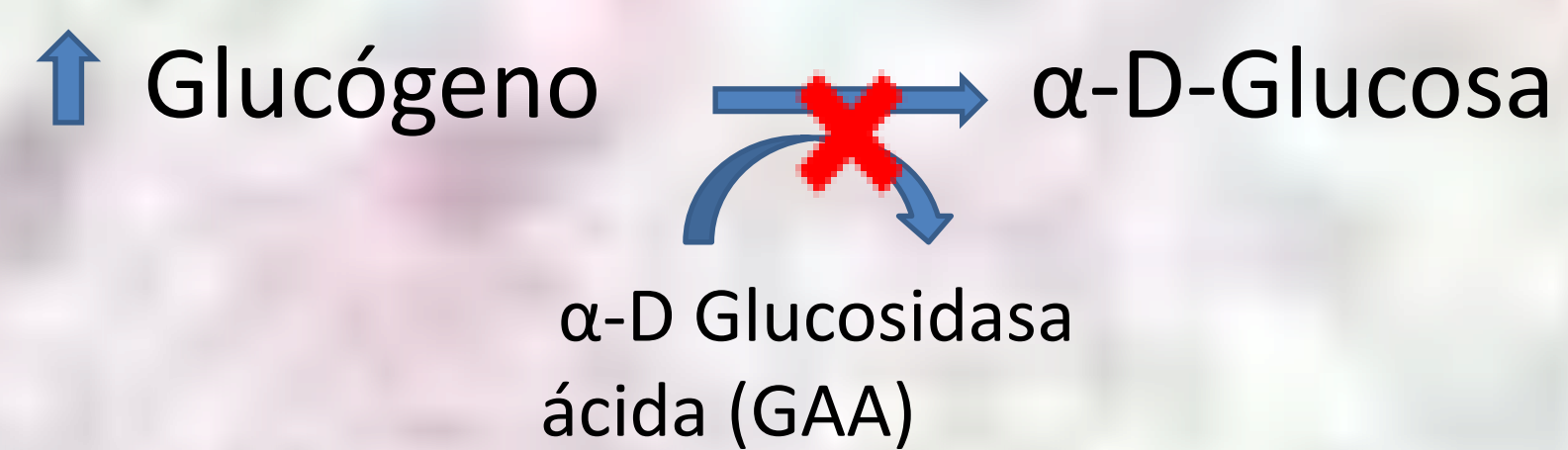
-Se unen a la enzima.

-Favorecen el plegamiento, ensamblaje y transporte de la GAA a nivel postraduccional hacia el lisosoma.

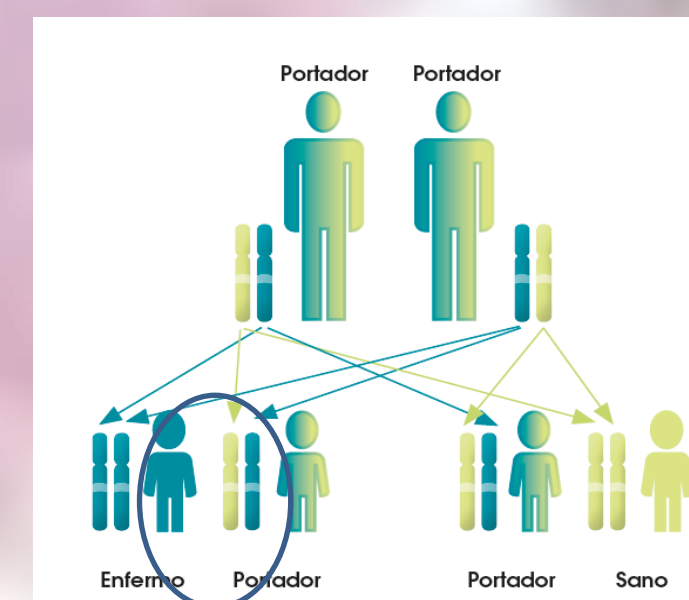


ENFERMEDAD DE POMPE:

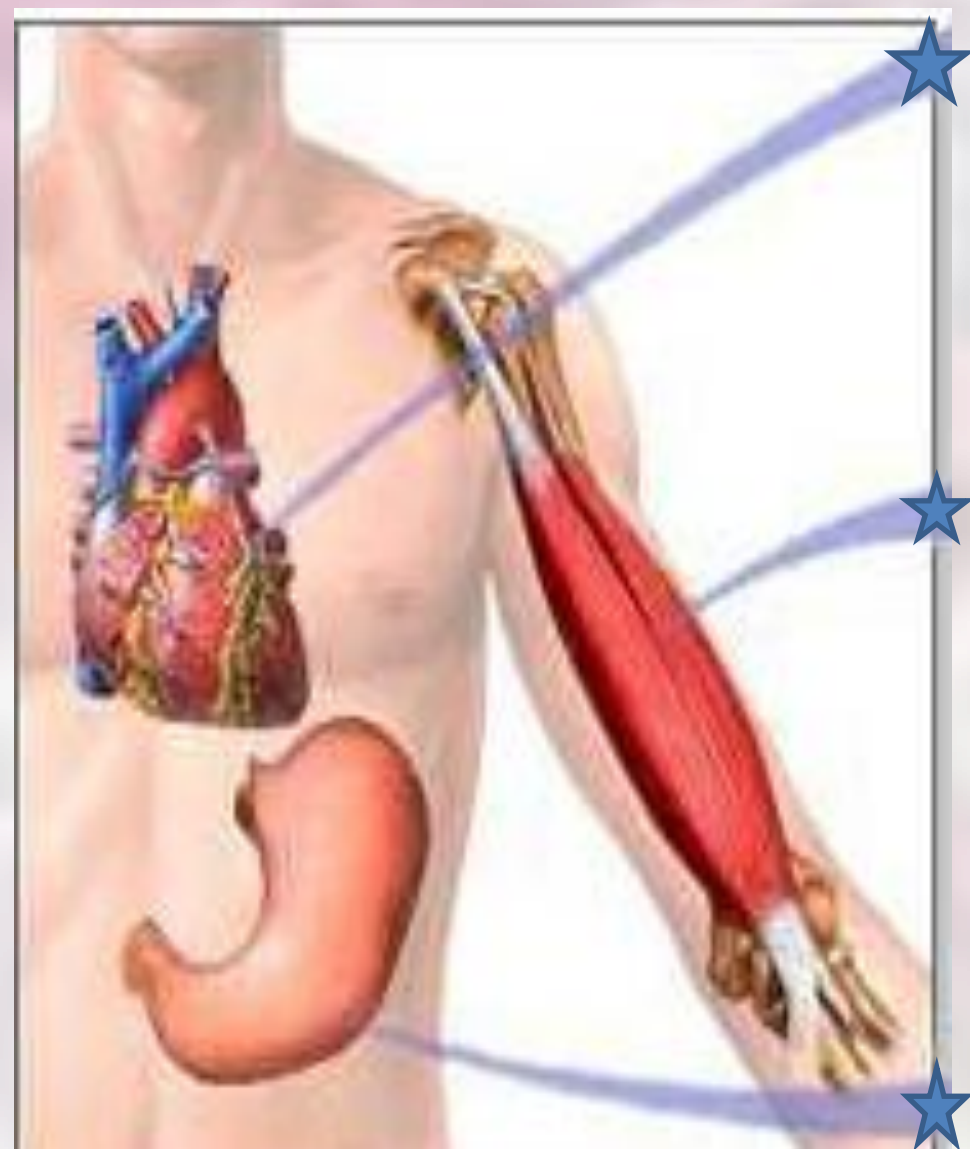
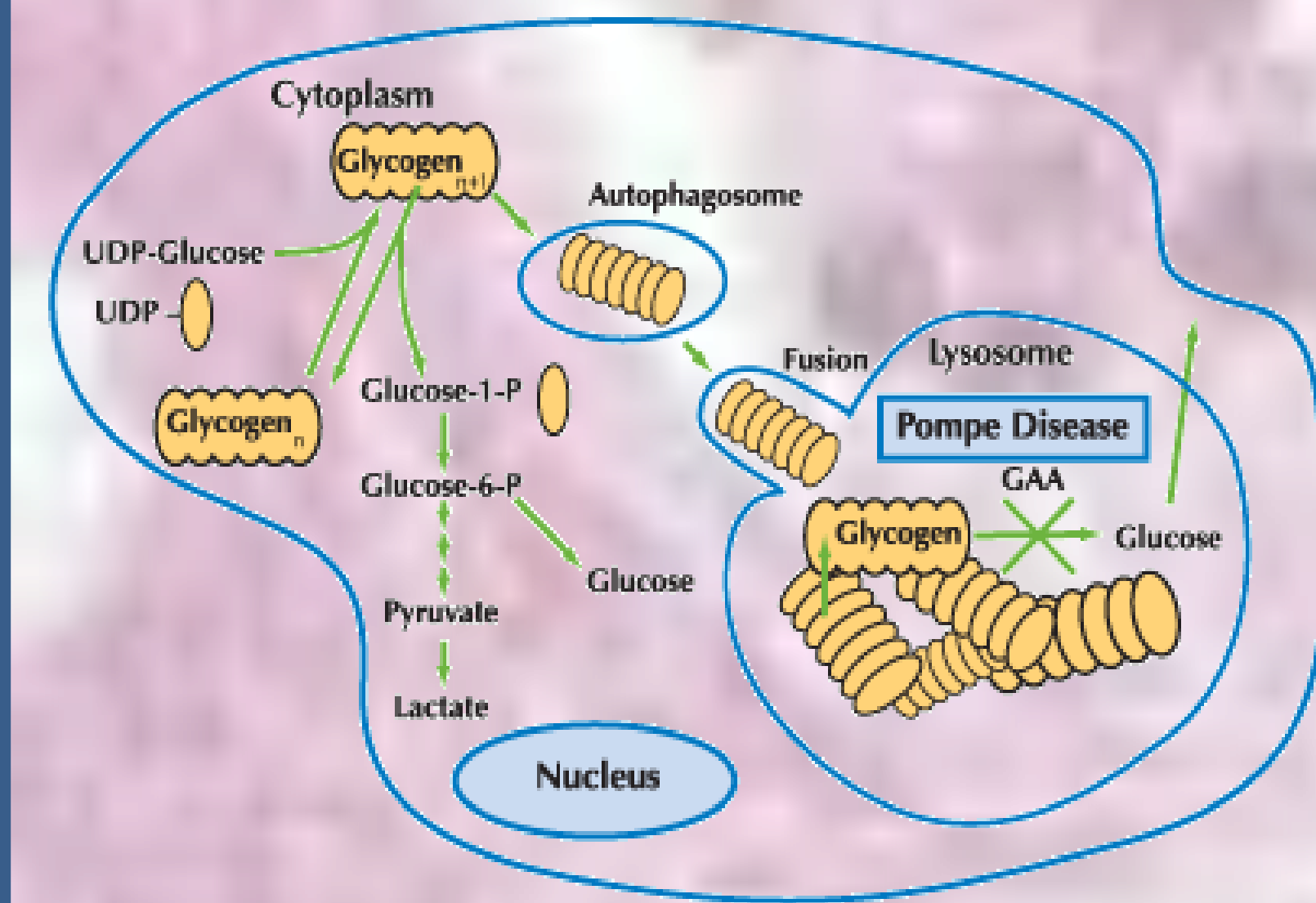
.Miopatía metabólica severa causada por la deficiencia de:



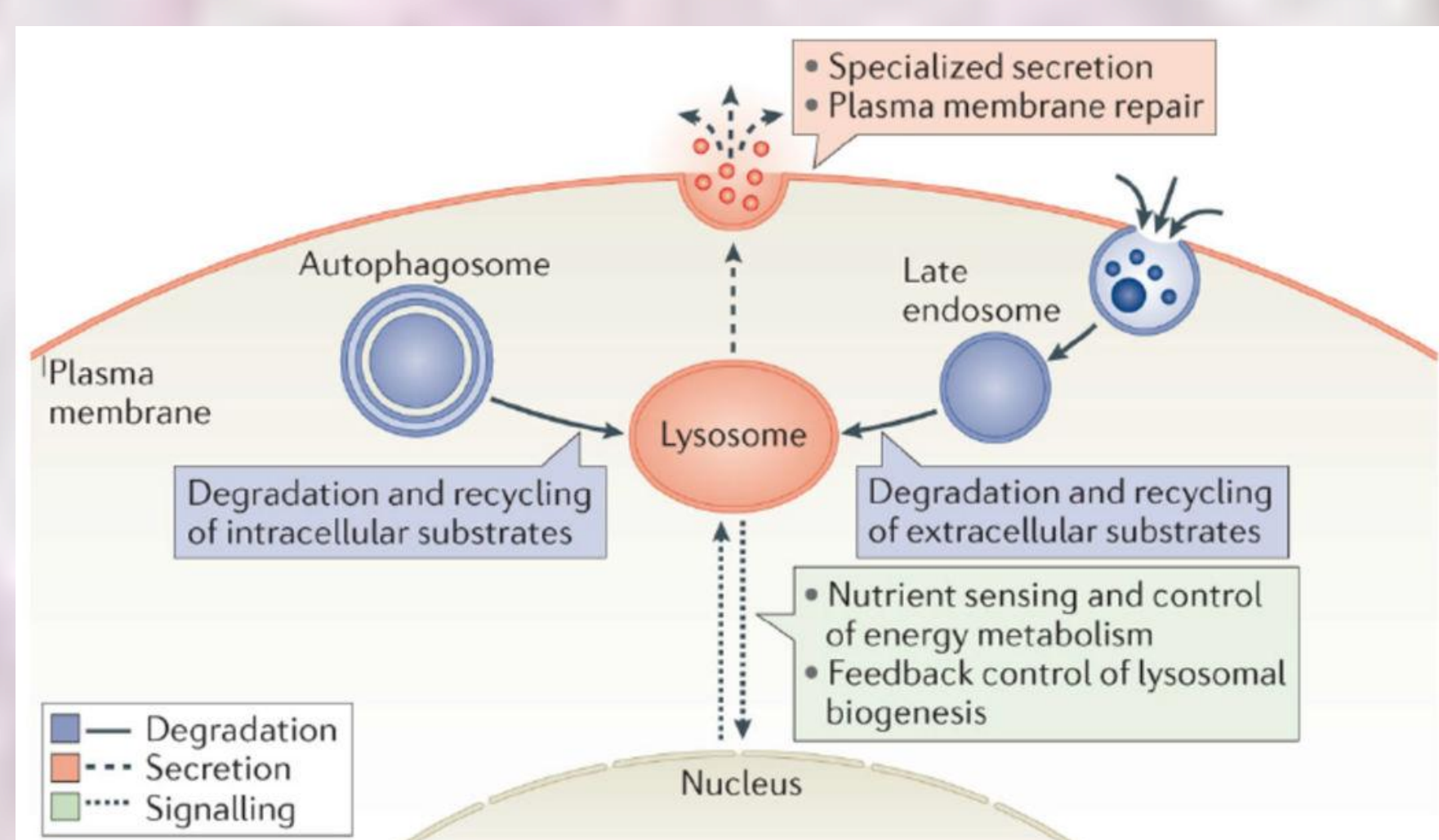
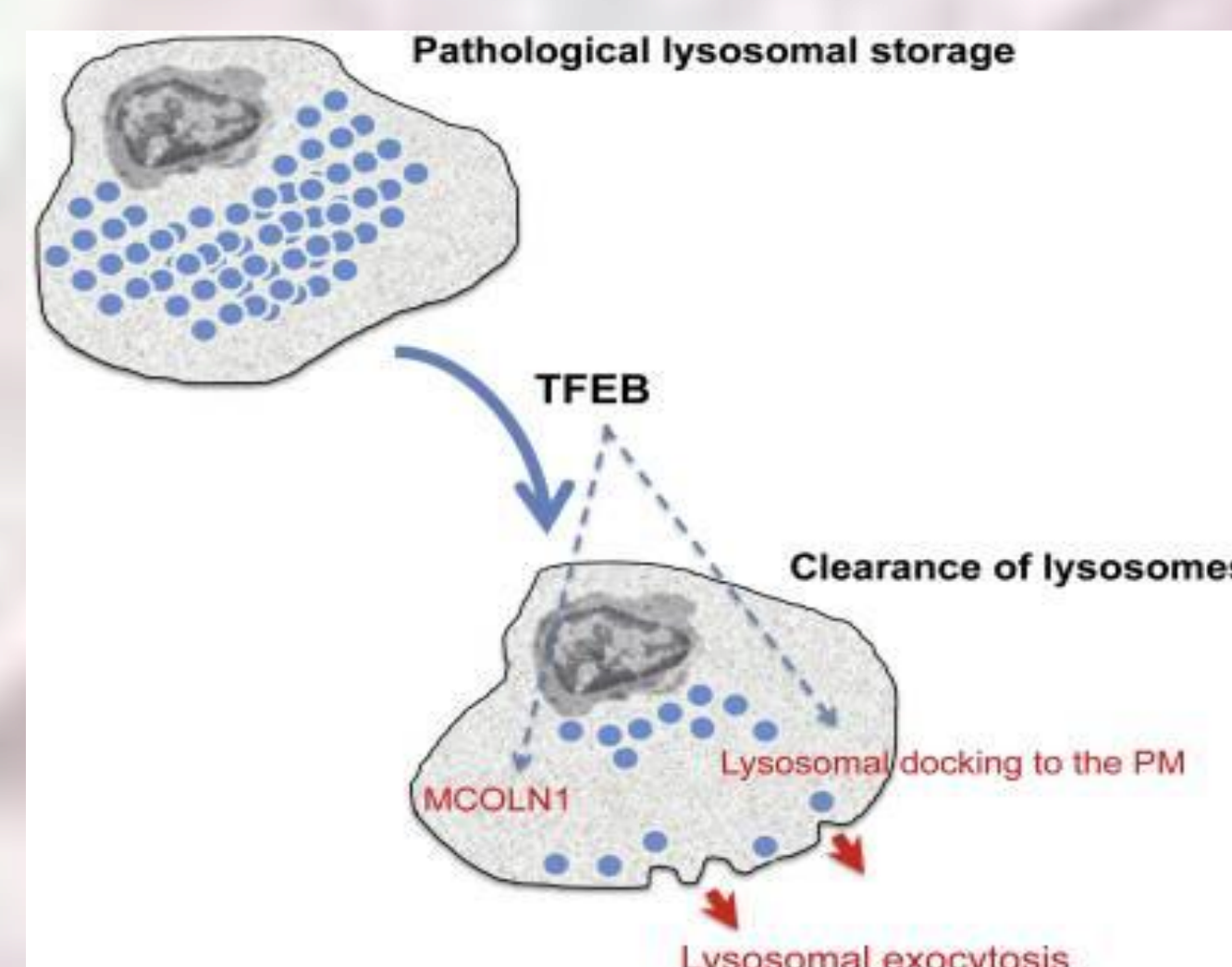
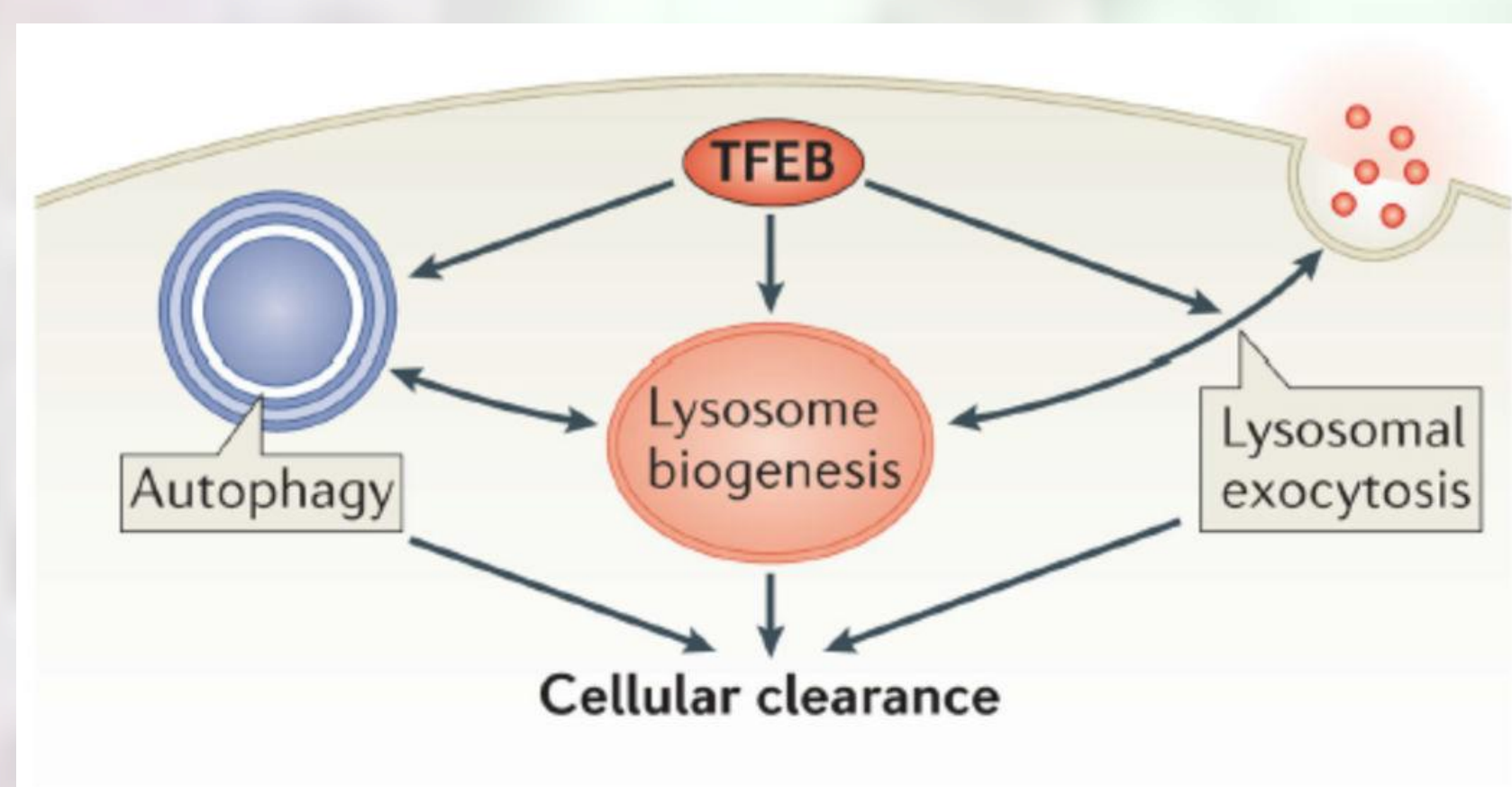
.Tejidos afectados: Musc esquelético y cardiaco
 .Enfermedad autosómica recesiva
 .Enfermedad rara: 1 de 40.000



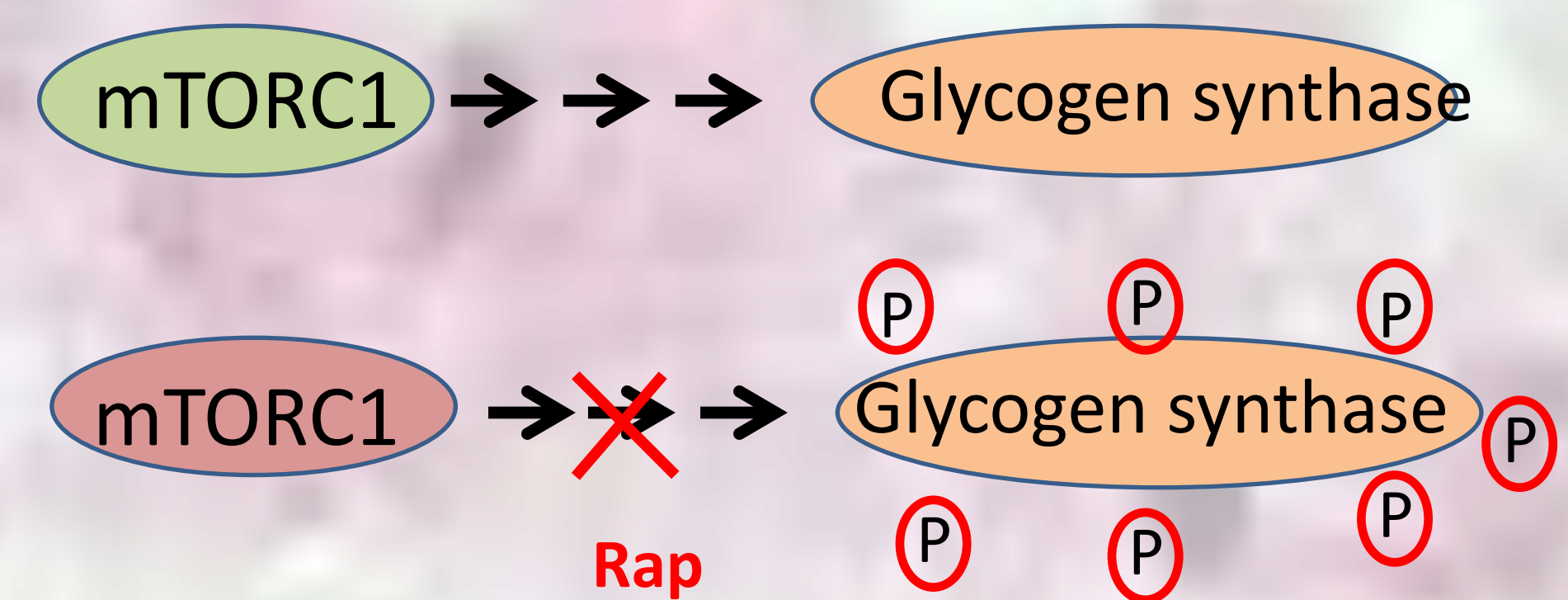
DIAGNÓSTICO: Actividad enzimática de la GAA en fibroblastos



4) FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN TFEB



4) TERAPIA DE INHIBICIÓN DE SUSTRATO



REFERENCIAS

- 1) Spanpanato C, Feeney E, Li L, Cardone M, Lim J, Annunziata F, et al. Transcription factor EB (TFEB) is a new therapeutic target for Pompe disease. *EMBO Molecular Medicine* 2013;5(5):691-706.
- 2) Barba-Romero MA, Barrot E, Bautista-Lorite J, Gutierrez-Rivas E, Illa I, Jimenez LM, et al. Clinical guidelines for late-onset Pompe disease. *Rev Neurol* 2012 Apr 16;54(8):497-507.
- 3) Medina DL, Fraldi A, Bouche V, Annunziata F, Mansueto G, Spanpanato C, et al. Transcriptional activation of lysosomal exocytosis promotes cellular clearance. *Dev Cell* 2011 Sep 13;21(3):421-430.