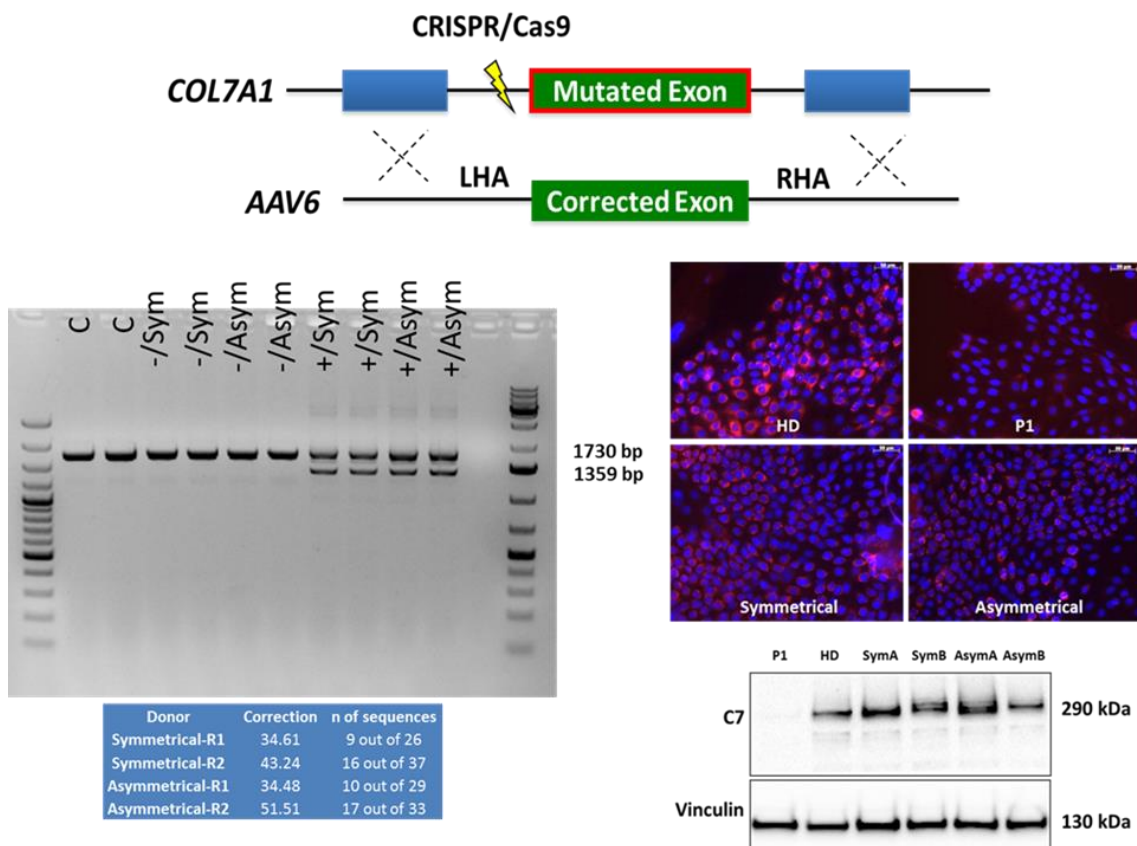


Tratamiento contra la enfermedad dermatológica epidermólisis bullosa

Dpto. Bioingeniería e Ingeniería Aeroespacial

Investigadores responsables: José Bonafont Aragó y Marcela Andrea del Rio Nechaevsky



La estrategia de edición génica combinando el sistema CRISPR/Cas9 RNP con los vectores adenoasociados AAV6 conteniendo el ADN homólogo donador (esquema arriba) resulta en la corrección precisa de exones portadores de mutaciones, recuperando la expresión de colágeno VII (C7) en queratinocitos primarios EBDR. Otros exones con mutaciones recurrentes o frecuentes podrían ser tratados cambiando la secuencia donadora contenida en el AAV6.

Resumen

La invención desarrollada se refiere a un método de edición génica para el tratamiento de la epidermólisis bullosa (EB). Se fundamenta en la edición génica precisa del gen COL7A1 mediante corrección basada en recombinación homóloga, utilizando para ello guías del sistema CRISPR/Cas9 modificadas químicamente junto con la proteína Cas9 como método de edición génica en células primarias como CD34+ y mesenquimales. Permite además su aplicación para la generación de equivalentes cutáneos.

Aspectos innovadores:

- Edición génica basada en la reparación por recombinación homóloga. Permite una corrección precisa de la mutación, manteniendo la regulación fisiológica del gen. Corrección eficiente.
- Aplicaciones en biología molecular de knock-in génico, creación de deleciones precisas, modelado de enfermedades cutáneas, etc.
- Beneficio terapéutico para un importante rango de mutaciones de EBD. Permite el tratamiento de pacientes con diferentes mutaciones en el gen COL7A1.
- Empleo de las células modificadas para producir una equivalente de piel trasplantable.
- Empleo del equivalente trasplantable corregido para el tratamiento de pacientes con EBD.

Ventajas competitivas:

- Tratamiento de las diferentes formas de EB, y potencial para el tratamiento de otras enfermedades dermatológicas

Grado de desarrollo: En fase de desarrollo – Pruebas de laboratorio.

Propiedad Industrial e Intelectual: Patente solicitada.

- Solicitud de patente europea: EP20382027.9. Fecha: 20/01/2020.