

REIVINDICACIONES

1. Un vector adeno-asociado recombinante (rAAV) que comprende una secuencia de ácido nucleico que comprende un transgén que codifica Glut1.
- 5 2. El AAV recombinante de la reivindicación 1, que además comprende un promotor de Beta-actina de pollo y en donde el rAAV es capaz de cruzar la barrera hematoencefálica (BBB).
3. El AAV recombinante de la reivindicación 2, en donde el transgén es capaz de expresarse en células endoteliales que
10 recubren la microvasculatura del cerebro.
4. El AAV recombinante de la reivindicación 2, en donde el promotor de Beta-actina de pollo se selecciona del grupo que consiste en SEQ ID NO:31, 38, 45, 54, 62 y 70.
5. El AAV recombinante de la reivindicación 1, en donde el
15 AAV es AAV8 o AAV9.
6. El AAV recombinante de la reivindicación 1, en donde el Glut1 comprende SEQ ID NO:78 o 79.
7. El AAV recombinante de la reivindicación 1, que además comprende elementos de ARNmi seleccionados del grupo que
20 consiste en SEQ ID NO:48, 56, 59, 64 y 73.
8. El AAV recombinante de la reivindicación 1, en donde el vector recombinante además comprende repeticiones terminales invertidas (ITR) que flanquean los elementos de ARNmi.
9. Una composición que comprende el AAV recombinante de la

reivindicación 1.

10. La composición de la reivindicación 9, que además comprende un portador farmacéutico.

11. Un kit que comprende una cubierta de un recipiente que
5 comprende la composición de la reivindicación 9.

12. El kit de la reivindicación 11, en donde el recipiente es una jeringa.

13. Un método para restablecer el transporte de Glut1 en la barrera hematoencefálica (BBB) de un sujeto, que comprende
10 administrarle al sujeto una cantidad eficaz del vector AAV recombinante de la reivindicación 1.

14. Un método para tratar el síndrome de deficiencia de Glut1 en un sujeto que lo necesita, en donde el método comprende administrarle al sujeto una cantidad eficaz del
15 vector AAV recombinante de la reivindicación 1.

15. Un método para aliviar en un sujeto al menos uno de los síntomas asociados con el síndrome de deficiencia de Glut1 seleccionado del grupo que consiste en hipoglucoorraquia, microcefalia adquirida, disfunción motora atáxica y
20 distónica, en donde el método comprende administrarle al sujeto una cantidad eficaz del vector AAV recombinante de la reivindicación 1.

16. El método de la reivindicación 13, 14 o 15, en donde el AAV recombinante además comprende un promotor de Beta-actina

de pollo y en donde el rAAV es capaz de cruzar la barrera hematoencefálica (BBB).

17. El método de la reivindicación 16, en donde el transgén es capaz de expresarse en células endoteliales que recubren la microvasculatura del cerebro.

18. El método de la reivindicación 16, en donde el promotor de Beta-actina de pollo se selecciona del grupo que consiste en SEQ ID NO:31, 38, 45, 54, 62 y 70.

19. El método de la reivindicación 13, 14 o 15, en donde el AAV es AAV8 o AAV9.

20. El método de la reivindicación 13, 14 o 15, en donde el Glut1 comprende SEQ ID NO:78 o 79.

21. El método de la reivindicación 13, 14 o 15, en donde el AAV recombinante además comprende elementos de ARNm seleccionados del grupo que consiste en SEQ ID NO:48, 56, 59, 64 y 73.

22. El método de la reivindicación 13, 14 o 15, en donde el vector recombinante además comprende repeticiones terminales invertidas (ITR) que flanquean los elementos de ARNm.

23. El método de la reivindicación 13, 14 o 15, en donde el AAV recombinante está comprendido dentro de una composición que además comprende un portador farmacéutico.