

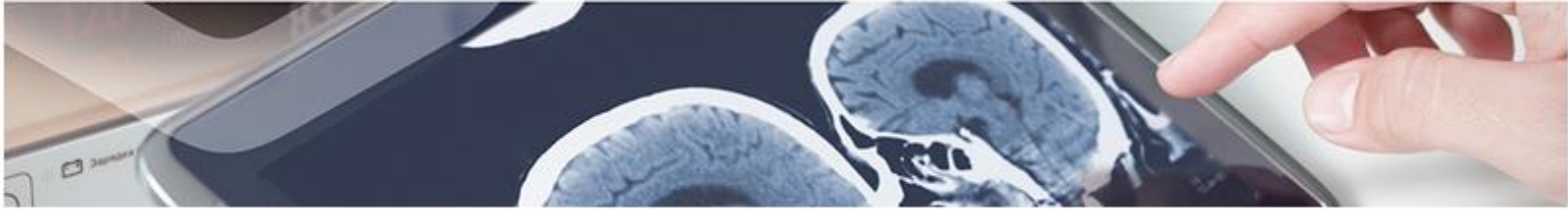


Diagnóstico

MÉTODO DE OBTENCIÓN DE DATOS ÚTILES PARA DIAGNOSTICAR TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

Un grupo de investigación del Sistema Sanitario Público de Andalucía ha desarrollado un sistema molecular de diagnóstico para el HHT obteniendo una biopsia líquida del paciente en colaboración con el CSIC y la Universidad de Granada.

Oficina de
**TRANSFERENCIA
DE TECNOLOGÍA**
Sistema Sanitario Público de Andalucía



Descripción

La HHT o síndrome de Rendu-Osler-Weber es una displasia vascular con transmisión autosómica dominante, considerada como enfermedad rara. El 85% de enfermos presenta mutaciones en heterocigosis bien en el gen de endoglin, o bien en el de ALKI, dando lugar a los tipos HHT1 y HHT2, respectivamente, aunque existen otras variantes minoritarias.

Actualmente para el diagnóstico de HHT se emplea un perfil clínico consensuado que se conoce como “los criterios de Curaçao” e incluyen los siguientes cuatro rasgos: 1) Epistaxis recurrentes; 2) Telangiectasias en piel y/o mucosas; 3) Malformaciones arteriovenosas en órganos internos; y 4) Antecedentes familiares. La diagnosis de HHT se establece si tres de estos criterios están presentes. Si se cumplen uno o dos criterios, se recomienda la determinación de la mutación genética, pero por cuestiones técnicas no es fácil de realizar actualmente.

Esta invención permite analizar el patrón de expresión de microRNAs transportados en exosomas plasmáticos característicos de HHT para su rápido y fácil diagnóstico.

- Consiste en el uso de un conjunto de miRNAs transportados en exosomas plasmáticos, para la obtención de datos que permiten diagnosticar HHT y diferenciar si el paciente posee la variante HHT1 o HHT2, o si no correspondiera a ninguna de estas dos variantes.
- Importantemente permite medir la gravedad de la enfermedad en función de los niveles de expresión relativos de alguno de los marcadores moleculares analizados.
- Se podría vender un kit o dispositivo de diagnóstico de HHT para su fácil detección en cualquier lugar del mundo.
- Importantemente permite el diagnóstico antes de que aparezcan los síntomas. Esto es imposible con los métodos actuales, los síntomas aparecen progresivamente por años, retrasando su diagnóstico.



Propiedad Industrial/Intelectual

Esta tecnología está protegida mediante solicitud de PCT.



Ventajas

- Representa un gran avance en el diagnóstico de HHT respecto a los criterios clínicos de Curaçao actuales.



Objetivos

El grupo de investigación busca un acuerdo de licencia de explotación y/o colaboración.