BIOMARCADORES Y MÉTODO DIAGNÓSTICO DE LA MODY NHF1A

Un grupo de investigación del Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), del Servicio Andaluz de Salud (SAS) y del CIBER ha desarrollado una nueva metodología para el diagnóstico y el pronóstico de la diabetes monogénica en adultos jóvenes portadores de alelos HNF1A deletéreos (MODY HNF1A).

El Problema

La diabetes monogénica (MODY) es un trastorno poco común que se origina por mutaciones en un solo gen. La forma más frecuente en adultos de MODY, MODY HNF1A (diabetes monogénica de inicio en adultos jóvenes portadores de alelos HNF1A deletéreos) se produce por la mutación sobre el gen que codifica para el factor nuclear 1 alfa de hepatocito.

Los criterios clínicos para el diagnóstico de estos pacientes mediante pruebas genéticas se superponen con las características de la diabetes tipo 1 (DM1) y tipo 2 (DM2), por lo que muchas personas con MODY HNF1A siguen sin ser diagnosticadas correctamente, provocando que los tratamientos no sean los adecuados y la evolución de la enfermedad sea más compleja a largo plazo.

La Solución

Conseguir un diagnóstico acertado de la MODY NHF1A permitiría establecer un tratamiento adecuado que proporcionaría un excelente control de este tipo de diabetes durante décadas. Incluso, al ser una patología mayoritariamente heredada, el correcto diagnóstico facilitaría la identificación de familiares afectados y la planificación de estrategias emergentes de terapia génica.

El grupo de investigación ha desarrollado una tecnología de diagnóstico y pronóstico de la diabetes monogénica de inicio en adultos jóvenes portadores de alelos HNF1A deletéreos (MODY HNF1A) mediante el uso de biomarcadores basados en microARNs (miARNs) y proteína C reactiva ultrasensible (PCR-hs).

Aspectos Innovadores

- Permite a los pacientes acceder al tratamiento adecuado para la patología, de forma que la evolución de la enfermedad sea lo más positiva posible, permitiendo el control de la diabetes durante décadas.
- Se trata de una metodología diagnóstica de uso e interpretación sencilla que permite el desarrollo de un kit comercial.
- Supondría una reducción de los costes asociados al actual diagnóstico de este tipo de diabetes realizados mediante pruebas genéticas.

Estado de Desarrollo:

El algoritmo se ha desarrollado en base a los resultados del análisis de muestras de 80 pacientes, pendiente de validarlo con un mayor número de muestras.

Propiedad Industrial:

Solicitud de patente nacional (Diciembre 2021), con posibilidad de extensión internacional.

Objetivo

Se busca un socio interesado en la licencia y/o cooperación para el desarrollo de la tecnología.

Contacto

Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red, M.P.
(CIBER)

otc@ciberisciii.es
https://www.ciberisciii.es