

Oferta tecnológica CSIC/IM/061

Diagnóstico rápido de enfermedades relacionadas con la acumulación de cistina



Diagnóstico precoz y seguimiento de enfermedades relacionadas con la acumulación de cistina, como la cistinosis y la cistinuria, basado en una red molecular que produce una señal medible por fluorescencia cuando determinadas sustancias se unen a niveles anormales de cisteína o cistina.

Propiedad industrial

Patente concedida en EP y solicitada en EEUU (pendiente)

Estado de desarrollo

Validación en curso con muestras de pacientes de cistinosis

Colaboración Propuesta

Licencia y/o codesarrollo

Contacto

Dra. Isabel Masip
Vicepresidencia de Innovación y Transferencia
isabel.masip@csic.es
comercializacion@csic.es



La necesidad del mercado

La cistinosis es una enfermedad genética hereditaria caracterizada por la acumulación de cistina, lo que provoca daños irreversibles en diferentes órganos, principalmente riñón y córnea. Su único tratamiento específico se basa en la administración oral periódica (varias veces al día) de cisteamina, que reduce el efecto de la acumulación de cistina.

Es de suma importancia un diagnóstico rápido para iniciar el tratamiento lo antes posible con el fin de prolongar la supervivencia de la función renal y proteger los órganos extrarrenales. Además, es esencial un seguimiento regular de los niveles intracelulares de cistina para ajustar el tratamiento.



La solución CSIC

Los métodos disponibles para cuantificar los niveles de cistina en leucocitos se basan en sofisticados protocolos de HPLC-MS/MS, que requieren un largo, tedioso y elaborado pretratamiento de la muestra, sólo posible en grandes instalaciones de hospitales de referencia con personal muy especializado.

El sistema presentado permite la detección rápida de cistina presente en muestras de sangre mediante un ensayo de fluorescencia sencillo y fiable. Implementable en cualquier laboratorio de análisis clínicos, permitiendo así un cribado preventivo en regiones prevalentes y un seguimiento más estrecho de los pacientes, mejorando la gestión de la enfermedad.

Ventajas competitivas

- Selectividad. No interferencia de otros biotiales y otros aminoácidos, comúnmente presentes en la muestra, evitando falsos positivos.
- Detección de cistina en sus formas reducida (Cys) u oxidada (Cys₂), sin necesitar etapas de preparación de la muestra adicionales.
- Aplicable al diagnóstico precoz y seguimiento de otras enfermedades relacionadas con un almacenamiento anormal de cistina, como la cistinuria.