Medicina de Precisión personalizada en las enfermedades raras

2025 Universidad Pablo de Olavide
Ver la oferta en la web. www.upo.es/UPOtec
Contacta con la OTRI: otri@upo.es

Sector

Salud

Área Tecnológica

Biotecnologia , Biomedicina y Salud Pública

Descripción

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población (menos de 5 individuos por cada 10.000 habitantes). Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud, existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes. Muchos pacientes con enfermedades raras han sufrido las consecuencias de lo que se denomina la odisea diagnóstica, es decir extensas y prolongadas pruebas seriadas y visitas clínicas, a veces durante muchos años, todo con la esperanza de identificar la etiología de su enfermedad. En los últimos años, los esfuerzos realizados en la secuenciación masiva del ADN han tenido éxito en identificar muchos de los genes que participan en estas enfermedades. Para los pacientes con enfermedades raras, la obtención del diagnóstico genético puede significar el final de la odisea diagnóstica, y el comienzo de otra, la odisea terapéutica. Conocer la variante genética causal puede proporcionar cierta información sobre el riesgo reproductivo para el paciente o los miembros de su familia y puede eliminar algunas incertidumbres pronósticas, pero con frecuencia no proporciona una alternativa terapéutica o preventiva eficaz. Este escenario es especialmente desafiante para la comunidad científica, ya que más del 90% de las enfermedades raras no tienen actualmente un tratamiento efectivo. Este fracaso terapéutico en las enfermedades raras significa que nuevas aproximaciones son necesarias. El grupo de investigación de la Universidad Pablo de Olavide 'Desarrollo y enfermedades musculares (BIO 336)' propone que la utilización de las técnicas de la medicina de precisión o personalizada pueden ser una alternativa para encontrar terapias en estas enfermedades. Para ello los/as expertos/as proponen que la utilización de las propias células derivadas de los pacientes puede servir para realizar cribados farmacológicos personalizados. Esta propuesta se basa en la hipótesis de que diferentes mutaciones y la variación genética interindividual pueden contribuir significativamente tanto a la susceptibilidad a las enfermedades como a la respuesta a los tratamientos farmacológicos. El objetivo de la medicina personalizada es maximizar la probabilidad de la eficacia terapéutica y reducir al mínimo el riesgo de toxicidad de los medicamentos para un paciente individual.

Necesidad o problema que resuelve

Ante la falta de terapias efectivas en las enfermedades raras, el grupo de científicos/as de la Universidad Pablo de Olavide propone la utilización de las técnicas de la medicina de precisión personalizadas. Para ello ha creado tres plataformas: Plataforma Braincure para las enfermedades raras neurodegenerativas con acumulación cerebral de hierro: Enfermedades neurodegenerativas con acumulación cerebral de hierro: PKAN, BPAN, PLAN, MPAN, FAHN.Ataxia de Friedreich.Enfermedad de Huntington.Ataxias Espásticas hereditarias.Esclerosis lateral amiotrófica. Plataforma Mitocure para las enfermedades mitocondriales: Enfermedades mitocondriales (mutaciones nucleares y en ADN mitocondrial).Síndrome KAT6A.Acidemias propiónicas.Encefalopatía etilmalónica. Plataforma Myocure para las miopatías congénitas. Miopatías nemalínicas.

Aspectos innovadores

Las compañías farmacéuticas encontrarán servicios que pueden generar nuevos productos o ampliar las indicaciones de los existentes en un mercado en auge como el de las enfermedades raras o huérfanas. Nuestra oferta tecnológica para evaluar la efectividad de compuestos activos con modelos celulares de enfermedades raras será de gran utilidad para la búsqueda de nuevos tratamientos o ampliar las indicaciones huérfanas de los ya existentes en el mercado. De esta forma, pacientes con enfermedades raras complejas y sin tratamiento se beneficiarán de una investigación personalizada en la búsqueda de la terapia idónea dentro de una batería de compuestos comerciales y por tanto disponibles, en la actualidad.

Equipamiento científico disponible

El grupo de investigación responsable de la presente Capacidad I+D, liderado por el investigador José Antonio Sánchez Alcázar, cuenta con la infraestructura básica adecuada, la experiencia profesional y los medios necesarios para llevar a cabo desarrolla su labor en el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo (CABD), centro mixto CSIC-Universidad Pablo de Olavide- Junta de Andalucía, el cual dispone de una amplia infraestructura para la realización de proyectos en el área de la Biomedicina, incluyendo animalario, laboratorio de cultivos celulares, servicio de proteómica en colaboración con Laboratorio de Espectrometría de Masas MALDI-TOF de la UPO, espectrofotómetros, HPLC con detector ultravioleta, fluorímetros, luminómetros, termocicladores, PCR en tiempo real, secuenciador automático, instalación de citometría de flujo, instalación de última generación de microscopía de fluorescencia y confocal incluyendo microscopía de fluorescencia acoplada a microinyector para estudios in vivo; otros equipos incluyen contadores de centelleo y ultracentrífuga, analizador Seahorse, balanzas de precisión, hornos de hibridación y congeladores de varios niveles. Para el cribado de principios activos se dispone de una estación automatizada de manipulación de líquidos (Precision XS, Biotek) y un lector de placas Polarstar Omega (BMG Labtech).

Tipos de empresas interesadas

Empresas farmacéuticas. Clínicas y Hospitales. Médicos.

Nivel de desarrollo

En fase de investigación/desarrollo

Equipo de Investigación

Desarrollo y Enfermedades musculares (BIO 336)
https://sanchezalcazarlab.com/