

Detección de la actividad de la Ceramidasa Ácida para uso en diagnóstico

El CSIC y la Universitat de Barcelona han desarrollado un método para determinar la Ceramidasa Ácida lisosomal utilizando un sustrato específico y análisis por citometría de flujo. Esta aproximación evita interferencias con otras ceramidasa y el uso de radioactividad, es muy sensible (rango pmol) y reduce el tiempo de análisis a pocos minutos. La alteración de la ceramidasa ácida está directamente relacionada con la enfermedad de Farber y puede ser relevante en cáncer.

Se buscan empresas farmacéuticas o de diagnóstico interesadas en colaborar a través de una licencia de la patente.

Se oferta la licencia de la patente

Diagnóstico rápido de la enfermedad de Farber

La ceramidasa ácida (CA) es una enzima del metabolismo de esfingolípidos que juega un papel fundamental en el mantenimiento del equilibrio en muchos procesos celulares.

La enfermedad de Farber es un desorden hereditario raro causado por la deficiencia de CA y la acumulación de ceramidas no degradadas en los lisosomas. Afecta mayoritariamente a niños, que a menudo mueren en los primeros dos años de edad. No hay terapias específicas, solo tratamientos sintomáticos.

En la actualidad, la determinación de CA se puede realizar mediante tests genéticos o análisis bioquímicos, que requieren largos y laboriosos procesos analíticos, implican radioactividad en algunos casos y están solo disponibles en laboratorios especializados.

El método que se presenta permite la monitorización sencilla de la actividad de la ceramidasa ácida en células intactas lisosomales mediante un sustrato específico de la enzima. El compuesto, una vez hidrolizado por la acción enzimática y tras reacción mediante un marcador fluorogénico, forma un compuesto detectable mediante citometría de flujo.



Diagnóstico rápido de la enfermedad de Farber mediante citometría de flujo

Principales aplicaciones y ventajas

- Novedosa monitorización de la actividad CA por citometría de flujo en células intactas mediante un método simple y rápido.
- Elevada especificidad. Dado que el sustrato se localiza exclusivamente en el lisosoma, al contrario de otros sistemas, éste es específico de la ceramidasa ácida lisosomal, sin interferencia de otras ceramidasa.
- Alta sensibilidad (límite de detección, pM) y poca cantidad de proteína necesaria para la detección (10-20 µg).
- Tiempo de análisis reducido (menos de 30 min, desde la preparación de la muestra hasta la obtención del resultado).
- No se necesita equipamiento o instalaciones especiales.
- Uso para el diagnóstico de la enfermedad de Farber, cáncer y otras enfermedades en las que la CA se encuentra desregulada. Además, se puede utilizar para cribado de moléculas en investigaciones relacionadas con el descubrimiento de fármacos.

Estado de la patente

Solicitud de patente prioritaria

Para más información contacte con:

Dra. Isabel Masip

Vicepresidencia Adjunta de Transferencia del Conocimiento

Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)

Tel.: +34 93 442 65 76

Correo-e: isabel.masip@csic.es
comercializacion@csic.es