

Hacia un diagnóstico y seguimiento más accesible, rápido y barato de una enfermedad genética infantil rara

- El proyecto del IQAC-CSIC recibe una ayuda en el marco de la convocatoria CaixaResearch Validate 2022.
- La entidad ha seleccionado 15 nuevos proyectos biomédicos con el objetivo de fomentar la creación de nuevos productos y empresas en ciencias de la vida y la salud, así como contribuir a trasladar los resultados de investigación a la sociedad y al mercado.



Ignacio Alfonso, investigador principal del proyecto, en el Instituto de Química Avanzada de Cataluña. / Ana Sotres.

Barcelona, martes 12 de julio de 2022. El proyecto liderado por el **Dr. Ignacio Alfonso**, del [Instituto de Química Avanzada de Cataluña \(IQAC-CSIC\)](#), en colaboración con el [Hospital Vall d'Hebron](#), es uno de los seleccionados en la convocatoria CaixaResearch Validate 2022. Los investigadores/as han creado una nueva herramienta diagnóstica y de seguimiento de la cistinosis que permitiría cribados preventivos y un seguimiento más eficaz de la enfermedad y que resulte mucho menos disruptivo con la vida del paciente y de su familia.

El **proyecto BACDA** ha sido uno de los [15 proyectos seleccionados de entre los 110 presentados en la convocatoria CaixaResearch Validate 2022](#), de la Fundación “la Caixa”.

Se trata de proyectos de investigación biomédica puntera de España y Portugal que se encuentran en estadio inicial y a los que la entidad quiere apoyar para acelerar su llegada al mercado a los pacientes. Los elegidos reciben del programa hasta 100.000 euros para validar sus tecnologías y diseñar una hoja de ruta para su valorización

La cistinosis, una enfermedad infantil rara

La cistinosis es una enfermedad genética sistémica hereditaria que afecta a 1 de cada 100.000-200.000 recién nacidos. Se produce cuando la cistina, un componente de las proteínas, se acumula en las células del organismo en forma de cristales de cistina, lo que causa daños en numerosos órganos del cuerpo, especialmente, en el riñón. La acumulación de cistina también afecta a órganos como la córnea, el hígado y el cerebro, lo que genera graves problemas de salud e incluso puede provocar la muerte. De hecho, si los enfermos no reciben el tratamiento adecuado, no suelen llegar a la edad adulta.

“Resulta crucial un diagnóstico temprano que permita comenzar el tratamiento durante los primeros meses de vida”, explica el **Dr. Ignacio Alfonso**, del IQAC-CSIC. “Este consiste en un fármaco que, administrado en la dosis adecuada, disminuye la cantidad de esta molécula que se acumula en las células”, aclara el investigador. Para establecer dicha dosis, se requiere la hospitalización del niño al inicio, y después, durante toda la vida, el paciente tiene que visitar el hospital cada tres o cuatro meses para hacerse un análisis de sangre con el que medir la concentración intracelular de cistina, de manera que el médico pueda ir ajustando la dosis.

Los métodos de análisis para cuantificar los niveles de cistina se basan en un protocolo que requiere un elaborado pretratamiento de la muestra de sangre y el uso de equipamiento altamente sofisticado por personal muy especializado. En este sentido, los investigadores han desarrollado un test económico, fácil de realizar y rápido, que mide con eficiencia los niveles intracelulares de esta molécula y que se podría implementar en pequeños hospitales o laboratorios de análisis clínicos, así como en zonas geográficamente aisladas o países en desarrollo.

La convocatoria CaixaResearch Validate tiene el objetivo de fomentar la creación de nuevos productos y empresas en ciencias de la vida y la salud, así como contribuir a trasladar los resultados de la investigación a la sociedad y el mercado. Se realizan en colaboración con Caixa Capital Risc y en partenariatado con la Fundação para a Ciência e a Tecnologia (FCT), del Ministerio de Ciencia, Tecnología y Enseñanza Superior de Portugal, que subvenciona uno de los proyectos portugueses seleccionados. De este modo, CaixaResearch Validate impulsa la innovación y la transferencia de conocimiento y tecnologías, apoyando la creación de nuevos productos y empresas basados en la investigación.

Fundación “La Caixa” Comunicación / IQAC-CSIC Comunicación