Análisis clínico, inmunológico y genético del déficit selectivo de IGA. Estudio longitudinal de los pacientes acumulados en un centro de referencia durante los últimos 18 años

Researchers:

- Fundesalud [1], Hospital San Pedro de Alcántara [2], Universidad de Extremadura [3] y CénitS [4]

Language Undefined

Description:
El déficit selectivo de IgA es la inmunodeficiencia primaria más frecuente en nuestro medio. Su etiopatogenia es muy compleja y poco comprendida. Aunque presenta agregación familiar un un modelo de herencia mendeliano, sus causas genéticas todavía no se han encontrado. Hasta la fecha no se han utilizado plataformas de secuenciación masiva que analicen el exoma completo o arrays de CGH de alta resolución (de 1 millón de sondas) para el estudio de las variantes en el número de copias genéticas. La hipótesis residió en que estos análisis podrían desentrañar las alteraciones genéticas implicadas en la enfermedad.

Objectives:
Estudio de Exoma completo en 3 pacientes seleccionados:

- SigAD esporádico.
- Asociado a autoinmunidad.
- Con asociación familiar.
- Valoración de las variantes en el número de copias génicas (CNVs) en los tres grupos de pacientes anteriores.
- Estudio integral de la prevalencia de enfermedades autoinmunes, alérgicas e infecciosas de toda la serie.
- Valoración de la infección por Helicobacter Pyori de los pacientes adultos mediante test de la ureasa.
- Estudio de los niveles de Inmunoglobulinas, subclases de IgG, autoanticuerpos y poblaciones B memoria como marcadores predictivos de evolución.
- Constituir un registro de pacientes asintomáticos dispuestos a donar sangre en caso de necesidad (Banco de Sangre “virtual”).
- Creación de una genoteca y seroteca de pacientes.

Source URL:https://www.cenits.es/en/proyectos/analisis-clinico-inmunologico-genetico-deficit-selectivo-iga-estudio-longitudinal

Links
[1] http://fundesalud.es/web/inicio [2] http://www.areasaludcaceres.es/modulos/mod_organigrama/pub/ficha_centros.php?id=148 [3] http://www.unex.es/ [4] http://www.cenits.es/cenits