

## Método de detección de predisposición a padecer cardiopatía dilatada

*La presente invención se refiere a un kit y al uso del mismo para detectar la susceptibilidad a padecer miocardiopatía dilatada en un sujeto o en sus familiares.*

### **Descripción y características fundamentales:**

Las mutaciones en el gen de la Emerina (EMD) dan lugar a Miocardiopatía Dilatada (MCD) y trastornos de la conducción y a una distrofia muscular denominada Distrofia de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X. Hemos encontrado que una alteración genética en este gen es un defecto fundador altamente prevalente entre los pacientes varones aquejados de MCD de Canarias. Una gran parte de los varones portadores de esta mutación requieren ser sometidos a un Trasplante cardíaco a consecuencia de su enfermedad. El gen EMD se localiza en el cromosoma X de forma que las mujeres portadoras de esta mutación la transmiten pero no desarrollan la enfermedad mientras que los varones con la mutación sí padecen la enfermedad. Determinar si un sujeto es portador o no de la enfermedad puede ser de gran utilidad para el estudio de los miembros de su familia y para recibir asesoramiento clínico y reproductivo. También permite a los pacientes someterse a técnicas de selección embrionaria y diagnóstico prenatal para conseguir que sus descendientes no porten el defecto genético y no padezcan la enfermedad.

Al ser tan prevalente esta mutación en Canarias sería interesante para los hospitales canarios disponer de un test genético de cribado rápido que permitiese detectar la mutación en todo paciente canario con MCD y posteriormente poder aplicarlo a todos sus familiares.

### **Aplicaciones:**

La invención patentada puede ser la base para el desarrollo de un kit simple de test genético similar a los kits ya comercializados para la detección de las mutaciones más prevalentes en otras enfermedades genéticas como la Fibrosis Quística o la Hemocromatosis. Este kit puede ser vendido a instituciones sanitarias de la región donde hay alta prevalencia o en el territorio español.

Otra vía de explotación de la patente es la cesión de su explotación a una entidad que ostentase la determinación de la mutación en exclusiva y usase la

determinación como base de una cartera de servicios en torno a la determinación de la mutación. Por ejemplo, la patente podría usarse para ofrecer en exclusiva la realización de técnicas de fecundación in vitro que impidiesen la trasmisión del gen a los descendientes de pacientes, para proveer servicios médicos cardiológicos que incluyan la determinación genética, etc.

Consideramos que el kit de detección que proponemos tiene un potencial uso sobre una población objetivo actual de entre 5000 y 10000 sujetos. Asimismo el test podrá usarse en el futuro para testar a los futuros descendientes de sujetos portadores de la mutación.

### **Tipo de colaboración solicitada:**

Se busca cooperación con cualquier parte interesada en la tecnología, ya sea un licenciataria de la patente, un inversor que financie el proyecto, un socio interesado en implicarse en cualquiera de las distintas fases hasta la puesta en el mercado, etc. Entre las organizaciones potencialmente interesadas en esta tecnología estarían aquellas que se dediquen a la fabricación, comercialización y/o distribución de kits de diagnóstico de enfermedades, así como universidades, hospitales, centros de investigación y todo tipo de instituciones que se dediquen a la investigación en diagnóstico y tratamientos encardiopatías.

### **Grado de desarrollo de la tecnología:**

Se han realizado estudios in vitro habiendo descubierto una misma mutación genética en un gen que es responsable de la miocardiopatía dilatada que padecían 14 sujetos sometidos a Trasplante Cardíaco provenientes todos de la misma zona geográfica.

### **Estado de la propiedad industrial/intelectual**

Solicitud de patente española P201530298 con fecha 10 marzo 2015.

### **Datos de contacto**

Unidad de Innovación Instituto de  
Investigación Sanitaria Puerta de Hierro.  
Tfno: +34 91 191 76 45  
Email: [ventanilla@idiphim.org](mailto:ventanilla@idiphim.org)  
<http://www.investigacionpuertadehierro.com>