



DIAGNÓSTICO DE LA EPIDERMÓLISIS BULOSA

Diagnóstico para detectar los distintos tipos de epidermolisis bulosa.

La epidermolisis bulosa (EB) representa un grupo heterogéneo de patologías hereditarias caracterizadas por una marcada fragilidad de la piel y las mucosas. Los pacientes con EB presentan una gran heterogeneidad genética y clínica, lo que dificulta enormemente su diagnóstico y tratamiento. La enfermedad se agrupa en 4 tipos: EB Simple (EBS), EB de la Unión (EBJ), EB Distrófica (EBD) y Síndrome de Kindler (SK).

LA TECNOLOGÍA

Protocolo de diagnóstico por inmunofluorescencia o mapeo antigénico por inmunofluorescencia, que permite identificar el tipo de enfermedad de forma precisa (dentro de las cuatro posibles), para asesorar a médicos y pacientes en el pronóstico clínico y el tratamiento más adecuado. Esta técnica es actualmente el primer examen que se emplea en el diagnóstico de esta enfermedad.

NIVEL DE DESARROLLO

Metodología validada en ambiente relevante e internacionalmente por EB- Haus (Austria).

INVESTIGADOR PRINCIPAL

Ignacia Fuentes, PhD.

PROPIEDAD INTELECTUAL

Derecho de autor.

PRINCIPALES BENEFICIOS Y/O VENTAJAS

- Ventaja frente a microscopía óptica -más económica pero con poco valor diagnóstico, ya que no permite caracterizar el tipo de enfermedad- y menor costo que la microscopía electrónica, que además requiere un especialista en la técnica experto en la patología.
- Permite detectar el nivel de expresión de proteínas estructurales de la piel.
- Es la base para guiar futuros análisis genéticos.

USOS/APLICACIONES

Desde recién nacidos a pacientes de cualquier edad que presenten ampollas en la piel y que hayan sido evaluados por un médico -de preferencia con la especialidad de dermatología- y diagnosticados como "paciente con sospecha de epidermolisis bulosa congénita".

OFERTA TECNOLÓGICA

- Tecnología disponible para licenciamiento.

CONTACTO

icono@udd.cl,

Teléfono: (56-2) 23279612