

FORMULARI DE SOL·LICITUD

Nom del projecte: Estudi de la funció del limfòcit T en nens amb immunodeficiència greu.

Dades de l'investigador principal: Pere Soler-Palacín, Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Universitat Autònoma de Barcelona

Resum del projecte:

Introducció: cada cop són més freqüents quadres d'immunodeficiència combinada (IDC) que no compleixen criteris d'IDC greu (aquella que suposa la mort del pacient als primers mesos de vida si no se sotmet a un trasplantament de progenitors hematopoïètics –TPH-). Són malalties potencialment greus causades per mutacions genètiques no conegudes o per mutacions ja conegudes però que causen només una pèrdua parcial de la funció del sistema immunitari. És imprescindible definir aquest diagnòstic ja que el tractament d'aquests pacients és agressiu i cal instaurar-lo precoçment.

Objectius: definir la funció tímica i específicament del receptor del limfòcit T en aquests pacients per a orientar l'estudi genètic de la seva malaltia i valorar la necessitat de TPH.

Pacients i mètodes: estudi detallat de tots els pacients que compleixen criteris d'IDC mitjançant l'estudi del repertori del receptor del limfòcit T i de la producció de TRECS i KRECS (productes escombraria produïts pel timus i que en demostren la seva funció).

Cites bibliogràfiques relacionades:

- 1- Menno C. van Zelm, Mirjam van der Burg, Anton W. Langerak, and Jacques J. M. van Dongen. PID Comes Full Circle: Applications of V(D)J Recombination Excision Circles in Research, Diagnostics and Newborn Screening of Primary Immunodeficiency Disorders Front Immunol. 2011; 2: 12.
- 2- Al-Harhi L, Marchetti G, Steffens CM, Poulin J, Sékaly R, Landay A. Detection of T cell receptor circles (TRECs) as biomarkers for de novo T cell synthesis using a quantitative polymerase chain reaction-enzyme linked immunosorbent assay (PCR-ELISA). J Immunol Methods. 2000 Apr 3;237(1-2):187-97.
- 3- Hazenberg MD, Verschuren MC, Hamann D, Miedema F, van Dongen JJ. T cell receptor excision circles as markers for recent thymic emigrants: basic aspects, technical approach, and guidelines for interpretation. J Mol Med (Berl). 2001 Nov;79(11):631-40.

Grup d'IDP principalment beneficiades: immunodeficiències combinades (que no compleixen criteris d'Immunodeficiència Combinada Greu).

Existència d'altres fonts de finançament del projecte: projecte finançat pel Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) amb el nom de "Estudio de la inmunidad mediada por células en el proceso diagnóstico de los pacientes pediátricos con sospecha de InmunoDeficiencia Combinada (IDC)".

Descripció de per a què s'utilitzarà el diner de les donacions: compra dels reactius i *primers* per a avaluar en detall la funció del receptor del limfòcit T mitjançant l'estudi del seu repertori i del funcionament tímic mitjançant TRECS/KRECS.

Mail de contacte: meri.montero@vhir.org (Srta. Meri Montero, Unitat de Gestió Econòmica de la Fundació Institut de Recerca Vall d'Hebron).

Full de compromís: l'investigador principal d'aquest estudi i els seus col·laboradors es comprometen a fer un ús correcte del finançament rebut així com es confirma que es mantindrà informada a la Junta d'ACADIP de l'evolució del projecte en les assemblees anuals tant des del punt de vista científic com de memòria econòmica.

Signat:



Dr. P. Soler-Palacín

Unitat de Patologia Infecciosa i Immunodeficiències de Pediatria.

Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Universitat Autònoma de Barcelona.

Barcelona, 17 de desembre de 2012.