

BANCO NACIONAL DE ADN CARLOS III

COLECCIONES DE MUESTRAS DE ENFERMEDADES RARAS

RESUMEN DE COLECCIONES DE ENFERMEDADES RARAS

DESCRIPCIÓN

El concepto de enfermedades raras, también conocidas como enfermedades poco comunes, enfermedades minoritarias o enfermedades poco frecuentes (la Unión Europea define como menor de 5 casos por 10.000 habitantes en la Comunidad), son un conjunto de enfermedades que tienen ciertas características comunes: 1) presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento; 2) existen pocos datos epidemiológicos; 3) plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos; 4) carecen en su mayoría de tratamientos efectivos.

En este sentido el BNADN está centrando sus esfuerzos en crear una colección estratégica de enfermedades raras con el fin de potenciar y facilitar la investigación biomédica en esta área. Para ello es imprescindible la colaboración estrecha con asociaciones de pacientes y familiares así como de los grupos clínicos implicados en el estudio de dichas enfermedades.

Patologías disponibles: hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN), mastocitosis sistémica, neurofibromatosis, distonía cervical idiopática y esclerosis lateral amiotrófica.

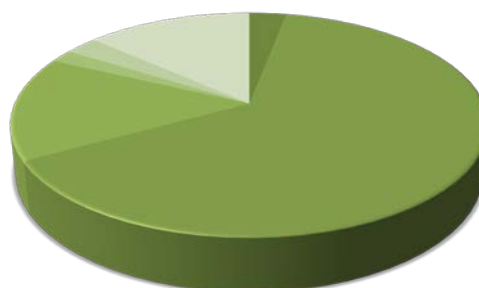
INFORMACIÓN GENERAL

- Las muestras han sido recogidas y enviadas al biobanco por personal sanitario que ha informado al donante del proyecto para el que donaban las muestras y el proceso de donación. Todos los donantes han firmado un consentimiento informado conforme a la ley.
- Todas las muestras tienen asociada información general y clínica recogida en el cuestionario que ha sido cumplimentado por los donantes con la ayuda del personal sanitario que ha informado al donante.
- Las muestras almacenadas en el biobanco y a disposición de los investigadores cumplen con los criterios de calidad establecidos en el sistema de gestión de calidad implantado en el biobanco (ISO 9001).

NÚMERO DE DONANTES: 1.343	TIPO Y NÚMERO DE MUESTRAS							
	N. DONANTES	ADN sangre periférica	ARN	SANGRE	PLASMA	PBMC viables	LÍNEA CELULAR	OTROS
HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	40	✓	---	✓	✓	---	---	✓
MASTOCITOSIS SISTÉMICA	859	✓	✓	---	✓	---	---	---
NEUROFIBROMATOSIS	203	✓	---	✓	✓	✓	---	---
DISTONÍA CERVICAL IDIOPÁTICA	25	✓	---	---	---	✓	---	---
ENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE	36	✓	---	---	---	✓	---	---
TROMBOCITOPENIA INMUNE PRIMARA	180	✓	---	---	✓	✓	---	✓

REPRESENTACIÓN GRÁFICA:

- Hemoglobinuria paroxística nocturna
- Mastocitosis sistémica
- Neurofibromatosis
- Distonía cervical idiopática
- Endocrinopatía autoinmune
- Trombocitopenia inmune primaria



BANCO NACIONAL DE ADN CARLOS III

COLECCIONES DE MUESTRAS DE ENFERMEDADES RARAS

COLECCIÓN: PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

INFORMACIÓN GENERAL

Colección de muestras de donantes diagnosticados de hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) que de manera voluntaria, y tras la firma de un consentimiento informado, han accedido a donar una parte de su muestra para estudios de investigación biomédica relacionados con dicha enfermedad. Los donantes han cumplimentado, con ayuda de personal especializado, un cuestionario muy amplio que recoge tanto información personal (salud, hábitos, alimentación,...) como antecedentes familiares de padres, abuelos, hermanos e hijos; la información clínica ha sido recogida por personal especializado que ha acompañado al paciente en el momento de la donación. Esta colección se regula según lo estipulado en el convenio de colaboración firmado entre la Asociación Española de Hematología y Hemoterapia y el BNADN. Los donantes han sido reclutados en hospitales públicos con representatividad **nacional**.

NÚMERO DE DONANTES:	TIPO Y NÚMERO DE MUESTRAS						
	ADN <small>sangre periférica</small>	ARN	SANGRE	PLASMA	PBMC viables	LÍNEA CELULAR	OTROS
40							
Número de donantes	✓	---	✓	✓	---	---	ADN y ARN procedentes de CÉLULAS PURIFICADAS*

INFORMACIÓN ASOCIADA RECOGIDA

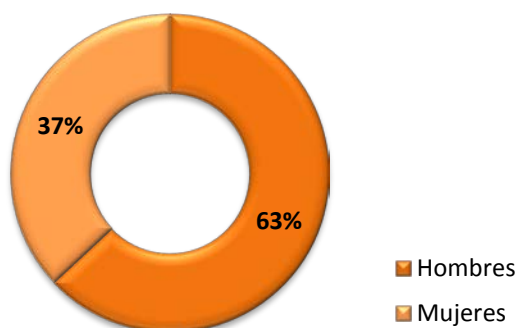
INFORMACIÓN GENERAL

Datos generales	Edad, sexo, fecha y lugar de nacimiento.
Hábitos de vida	Ocupación habitual y consumo de tabaco y alcohol.
Datos genealógicos	Lugar de nacimiento de padres, hermanos y abuelos.
Antecedentes familiares	Antecedentes de enfermedades relevantes diagnosticadas a padres y abuelos.
Otros datos	Origen racial o étnico; situación laboral; datos demográficos (lugar de residencia); número de hijos y hermanos.

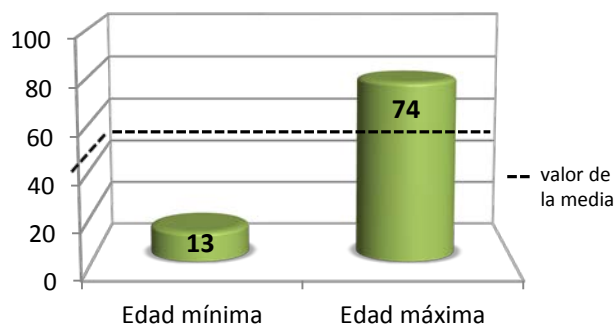
INFORMACIÓN CLÍNICA

Datos clínicos asociados	Fecha de diagnóstico; tipo de HPN; historial médica y comorbilidad (antecedentes de enfermedades metabólicas, trombosis arterial, trombosis venosa, hipertensión pulmonar, insuficiencia renal); historial transfusional; tratamiento actual del paciente; historial de infecciones graves; historial de gestaciones tras el diagnóstico de HPN.
--------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

REPRESENTATIVIDAD POR SEXOS



REPRESENTATIVIDAD POR EDAD



BANCO NACIONAL DE ADN CARLOS III

COLECCIONES DE MUESTRAS DE ENFERMEDADES RARAS

COLECCIÓN: PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE MASTOCITOSIS SISTÉMICA

INFORMACIÓN GENERAL

Colección de muestras de donantes diagnosticados de mastocitosis sistémica y sus familiares que de manera voluntaria, y tras la firma de un consentimiento informado, han accedido a donar una parte de su muestra para estudios de investigación biomédica relacionados con dicha enfermedad. Los donantes han cumplimentado, con ayuda de personal especializado, un cuestionario muy amplio que recoge tanto información personal (salud, hábitos, alimentación,...) como antecedentes familiares de padres, abuelos y hermanos; la información clínica ha sido recogida por personal especializado que ha acompañado al paciente en el momento de la donación.

Esta colección se regula según lo estipulado en el convenio de colaboración firmado entre el Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla la Mancha y el BNADN.

Los donantes han sido reclutados en hospitales públicos con representatividad **nacional**.

NÚMERO DE DONANTES:	TIPO Y NÚMERO DE MUESTRAS						
	ADN sangre periférica	ARN	SANGRE	PLASMA	PBMC viables	LÍNEA CELULAR	OTROS
859							
Número de donantes	✓	✓	---	✓	---	---	---

INFORMACIÓN ASOCIADA RECOGIDA

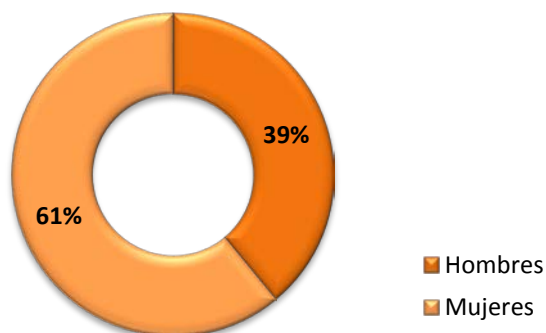
INFORMACIÓN GENERAL

Datos generales	Edad, sexo, fecha y lugar de nacimiento.
Hábitos de vida	Actividad física, ocupación habitual, alimentación y consumo de tabaco y alcohol.
Datos genealógicos	Lugar de nacimiento de padres y abuelos.
Antecedentes familiares	Antecedentes de enfermedades relevantes diagnosticadas a padres y abuelos.
Otros datos	Nivel de estudios más alto alcanzado e idiomas que habla y/o comprende; situación laboral; datos demográficos (lugar de residencia); número de hijos y hermanos; discapacidad intelectual en hijos y/o hermanos.

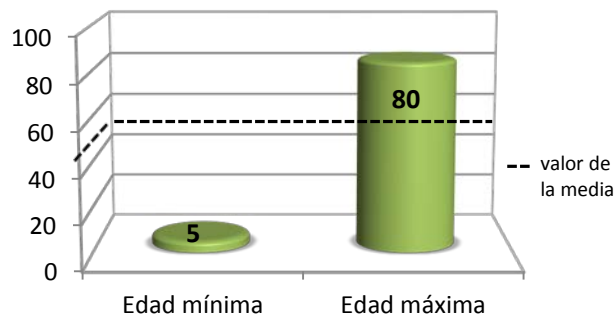
INFORMACIÓN CLÍNICA

Datos clínicos asociados	Diagnóstico de la enfermedad; ritmo cardiaco; presión arterial; hematocrito; hemoglobina.
--------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------

REPRESENTATIVIDAD POR SEXOS



REPRESENTATIVIDAD POR EDAD



BANCO NACIONAL DE ADN CARLOS III

COLECCIONES DE MUESTRAS DE ENFERMEDADES RARAS

COLECCIÓN: PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE NEUROFIBROMATOSIS

INFORMACIÓN GENERAL

Colección de muestras de donantes diagnosticados de neurofibromatosis que de manera voluntaria, y tras la firma de un consentimiento informado, han accedido a donar una parte de su muestra para estudios de investigación biomédica relacionados con dicha enfermedad. Los donantes han cumplimentado, con ayuda de personal especializado, un cuestionario muy amplio que recoge tanto información personal (salud, hábitos, alimentación,...) como antecedentes familiares de padres, abuelos y hermanos; la información clínica ha sido recogida por personal especializado que ha acompañado al paciente en el momento de la donación.

Colección de pacientes diagnosticados de neurofibromatosis, las muestras son recogidas por los centros designados con representatividad **nacional** por la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis, con la que se ha firmado un convenio de colaboración, para garantizar que cumplen unas garantías mínimas para la obtención de las muestras, el diagnóstico de la enfermedad y que se han obtenido las variables clínicas que define el Registro de Pacientes diseñado por el Comité Científico de la Asociación.

NÚMERO DE DONANTES:	TIPO Y NÚMERO DE MUESTRAS						
	ADN <small>sangre periférica</small>	ARN	SANGRE	PLASMA	PBMC viables	LÍNEA CELULAR	OTROS
203							
Número de donantes	✓	---	✓	✓	✓	---	---

INFORMACIÓN ASOCIADA RECOGIDA

INFORMACIÓN GENERAL Y CLÍNICA

Para más información relacionada con esta colección contactar con el BNADN (bancoadn@usal.es).

BANCO NACIONAL DE ADN CARLOS III

COLECCIONES DE MUESTRAS DE ENFERMEDADES RARAS

COLECCIÓN: PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE DISTONÍA CERVICAL IDIOPÁTICA

INFORMACIÓN GENERAL

Colección de muestras de donantes diagnosticados de distonía cervical idiopática que de manera voluntaria, y tras la firma de un consentimiento informado, han accedido a donar una parte de su muestra para estudios de investigación biomédica relacionados con dicha enfermedad. Los donantes han cumplimentado, con ayuda de personal especializado, un cuestionario muy amplio que recoge tanto información personal (salud, hábitos, alimentación,...) como antecedentes familiares de padres, abuelos y hermanos; la información clínica ha sido recogida por personal especializado que ha acompañado al paciente en el momento de la donación.

Los donantes han sido reclutados en hospitales públicos con representatividad **nacional** en colaboración con el Nodo de Enfermedades Neuropsiquiátricas del BNAADN.

NÚMERO DE DONANTES:	TIPO Y NÚMERO DE MUESTRAS						
	ADN sangre periférica	ARN	SANGRE	PLASMA	PBMC viables	LÍNEA CELULAR	OTROS
25							
Número de donantes	✓	---	---	---	✓	---	---

INFORMACIÓN ASOCIADA RECOGIDA

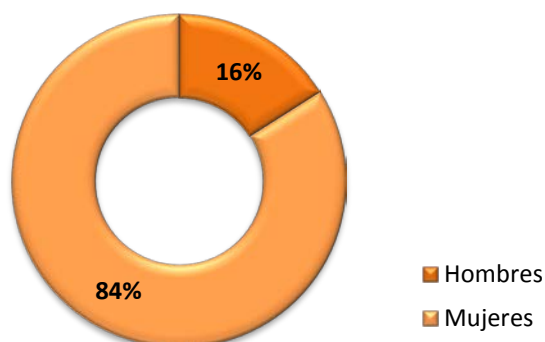
INFORMACIÓN GENERAL

Datos generales	Edad, sexo, fecha y lugar de nacimiento.
Hábitos de vida	Actividad física, ocupación habitual, alimentación y consumo de tabaco y alcohol.
Datos genealógicos	Lugar de nacimiento de padres y abuelos.
Antecedentes familiares	Antecedentes de enfermedades relevantes diagnosticadas a padres y abuelos.
Otros datos	Nivel de estudios más alto alcanzado e idiomas que habla y/o comprende; situación y vida laboral; estado de salud general; datos demográficos (lugar de residencia); número de hijos y hermanos; discapacidad intelectual en hijos y/o hermanos.

INFORMACIÓN CLÍNICA

Datos de diagnóstico	Diagnóstico DCI según la escala de valoración de tortícolis espasmódica de Toronto; fecha de diagnóstico, edad de inicio de los síntomas; resistencia a toxina botulínica; datos de comorbilidad; neuroimagen (TAC, RMN y SPECT); tiempo de evolución de la enfermedad.
Antecedentes familiares de enfermedad neuropsiquiátrica	Padres; abuelos; hermanos; hijos.
Datos antropométricos	Peso; talla; IMC.
Datos analíticos	Presión arterial; ritmo cardíaco; hematocrito; hemoglobina.

REPRESENTATIVIDAD POR SEXOS



REPRESENTATIVIDAD POR EDAD

