

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE LAS NEOPLASIAS MIELOIDES ASOCIADAS A TRATAMIENTO (TRMN)

⇒ IP: Francesc Solé (mdsfsolé@carrerasresearch.org) – IJC (Barcelona)

⇒ Cuantía: 185.130 €

⇒ **Objetivos:**

A) En pacientes con síndromes mielodisplásicos (SMD): Llevar a cabo la caracterización molecular mediante secuenciación masiva dirigida de un grupo de pacientes con dicha patología.

B) En pacientes con TRMN:

1. Caracterizar una cohorte de pacientes con TRMN mediante secuenciación masiva del exoma al momento del diagnóstico.
2. Comparar los subgrupos de pacientes con TRMN con cariotipo normal vs. TRMN con cariotipo complejo para ver si representan diferentes entidades.
3. Estudiar un grupo de pacientes con TRMN mediante secuenciación masiva dirigida (TDS) al momento de la neoplasia primaria y al momento de la TRMN para evaluar la incidencia de hematopoyesis clonal de potencial indeterminado (CHIP) y su evolución.
4. Llevar a cabo estudios de *single cell* en un subgrupo de pacientes para estudiar la arquitectura clonal de los pacientes con TRMN con cariotipo normal vs. TRMN con cariotipo complejo.

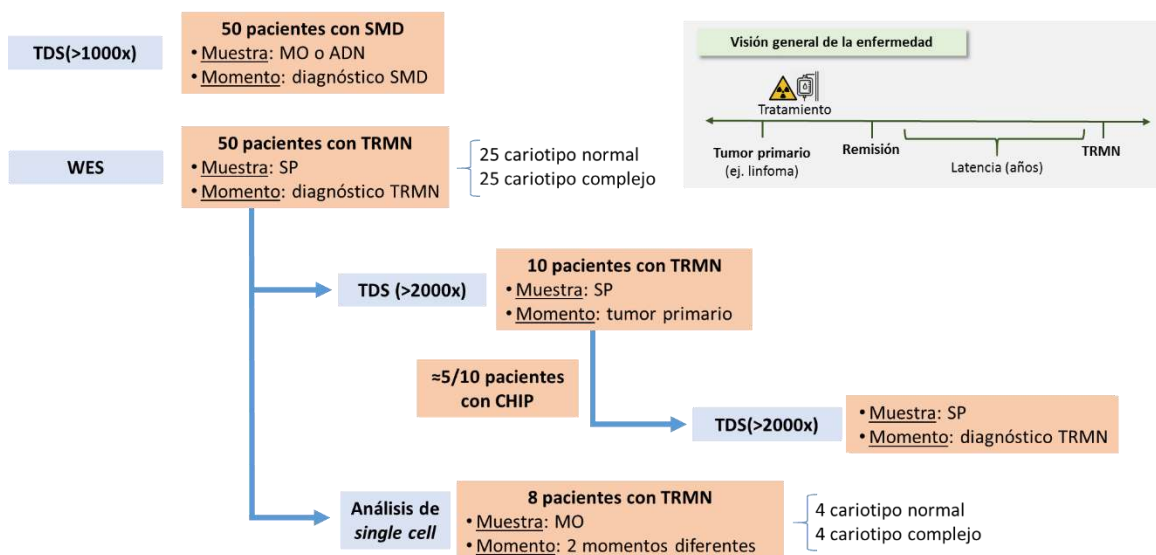


Figura A. Esquema del proyecto (izquierda) Visión general de la enfermedad (derecha). SP: sangre periférica. MO: médula ósea. SMD: síndromes mielodisplásicos. TDS: secuenciación masiva dirigida. TRMN: neoplasias mieloides asociadas a tratamiento. WES: secuenciación masiva del exoma.

Envío de muestras:

Muestras Prospectivas	
<p>➤ Diagnóstico de TRMN (muestras a T° ambiente)</p>	<ul style="list-style-type: none">• Médula ósea (MO): 1-2mL en EDTA• Sangre periférica (SP): 20-30mL en EDTA• Consentimiento informado
<ul style="list-style-type: none">▪ Mismas muestras para seguimientos futuros	
<p>➤ Diagnóstico de tumor primario → SP (guardada) → ADN, pellet o criotubos</p>	
Muestras Retrospectivas	
<p>➤ Diagnóstico TRMN: MO → DNA, pellet o criotubos</p>	
<p>➤ Diagnóstico del tumor primario: SP → ADN, pellet o criotubos</p>	
Envíos	
<p>Para solicitar un mensajero:</p> <ul style="list-style-type: none">• Llamar al 93 557 28 14 o enviar un mail a mdsfsol@carreirasresearch.org• Indicar fecha de recogida, hora y dirección	
<p>Dirección de envío:</p> <p>At. Ana Manzanares / Francesc Solé Institut de Recerca Contra la Leucèmia Josep Carreras (IJC) Ctra de Can Ruti, Camí de les Escoles, s/n 08916 Badalona (Barcelona)</p>	