



"Una manera de hacer Europa"

Identificación del proyecto

Caracterización de las neoplasias mieloproliferativas PH negativas mediante análisis multiómico (EXPTE. PI23/00626)

Descripción del proyecto

La presencia de mutaciones en los genes JAK2, CALR y MPL son criterios mayores para el diagnóstico de las neoplasias mieloproliferativas Ph negativas (NMP). Un porcentaje (10-20%) de pacientes no presentan mutaciones en estos genes (triple negativos) o presentan frecuencias alélicas muy bajas compatibles con hematopoyesis clonal, y existen casos con coexistencia de mutaciones driver. En todas estas situaciones el diagnóstico es muy complejo e incluso controvertido.

El objetivo del proyecto es profundizar en el conocimiento genético y molecular de pacientes con NMP triple negativa o con mutaciones driver con frecuencias alélicas bajas (<1%), y coexistencia de mutaciones driver, aplicando nuevos desarrollos tecnológicos que permitan detectar alteraciones más allá de las mutaciones génicas.

Metodología: 1. Selección de pacientes con NMP triple negativa o con mutaciones driver con frecuencias alélicas bajas (<1%) y coexistencia de mutaciones driver (N=100). 2. Analizar la presencia de alteraciones mediante Optical Genome Mapping que permite analizar alteraciones complejas o difíciles de visualizar mediante cariotipo convencional. 3. Realizar secuenciación de ARNm de plaquetas. 4. Analizar la distribución de mutaciones en las diferentes poblaciones celulares mediante secuenciación sobre célula única (single-cell). 5. Validar las alteraciones detectadas mediante FISH, PCR en tiempo real y/o PCR digital. 6. Correlacionar los resultados obtenidos con las características clínicas y biológicas de los pacientes estudiados.

Financiación

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

215.000,0

Este proyecto está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). "Una manera de hacer Europa"