



"Una manera de hacer Europa"

Identificación del proyecto

Caracterización de la trombocitemia esencial jak2v617f y mpl negativa mediante secuenciación del exoma (EXPTE. PI13/00393)

Descripción del proyecto

complicaciones trombóticas y hemorrágicas, así como por un riesgo variable de evolución a mielofibrosis. Un 50-60% de los casos de TE presentan la mutación JAK2V617F y un 1-5% presentan mutaciones en el exón 10 del gen MPL o en otros genes. En consecuencia, existe un porcentaje de pacientes con TE (35-40%) que no presentan un marcador molecular conocido, lo que dificulta su diagnóstico. Las técnicas de secuenciación masiva han supuesto un avance tecnológico en el estudio de múltiples patologías, siendo la secuenciación del exoma una forma rentable de extraer la información más relevante de un genoma.

Objetivos: 1- Identificar posibles marcadores moleculares implicados en la patogenia de la Trombocitemia Esencial JAK2V617F y MPL-negativa con potencial valor diagnóstico. 2- Analizar la presencia de los nuevos marcadores identificados en TE JAK2V617F o MPL positivas, así como en otras neoplasias mieloproliferativas (policitemia vera y mielofibrosis primaria). 3. Establecer correlaciones clínicas y pronósticas de las nuevas alteraciones genéticas identificadas.

Metodología: 1. Secuenciación de exoma completo de pacientes con TE JAK2V617F y MPL-negativa mediante selección con kit TruSeq y secuenciación masiva Illumina. 2. Análisis de los resultados de la secuenciación masiva en colaboración con la unidad de ultrasecuenciación (CRG, Barcelona). 3. Validación de resultados mediante secuenciación Sanger, PCR cuantitativa en tiempo real y pirosecuenciación en un sistema GSJunior 454. 4 Creación de una base de datos y análisis estadístico.

Financiación

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

90.750,0

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