

Título del Proyecto	DIAGNOSTICO DE LAS NEOPLASIAS MIELOIDES HEREDITARIAS MEDIANTE LA DETECCIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS POR TECNICAS DE SECUENCIACIÓN MASIVA: REPERCUSIONES DIAGNÓSTICAS, PRONÓSTICAS Y/O TERAPÉUTICAS.
Nº de expediente asignado	GV2018/004
Abstract	<p>Leucemia mieloide aguda (LMA) y los síndromes mielodisplásicos (SMD) de carácter familiar han sido considerados clásicamente como neoplasias muy raras, vinculadas principalmente a trastornos pediátricos. Sin embargo, los recientes avances tecnológicos ligados al desarrollo de la NGS han permitido identificar mutaciones germinales en genes como GATA2, ANKRD26, ETV6 o DDX41, asociados a casos de LMA/SMD familiar, con una frecuencia mayor de lo esperada en pacientes con estas neoplasias de estirpe mieloide. De hecho, estas entidades han sido incluidas como categorías diferenciadas en la reciente Clasificación de la Organización Mundial de la Salud 2016.</p> <p>El presente proyecto pretende evaluar la frecuencia de alteraciones germinales en estos pacientes y determinar la incidencia y prevalencia de los LMA y los SMD familiares. Para ello, se diseñará un panel de genes que permita abordar mediante NGS el estudio simultáneo de un gran número de alteraciones en estos pacientes e identificar nuevos casos de LMA/SMD familiar. La identificación precisa de estos casos de muy difícil diagnóstico es un elemento crucial en la elección del tratamiento más adecuado, la selección de donantes para un eventual trasplante de progenitores hematopoyéticos y el consejo genético para estos pacientes y sus familias.</p>

Entidad Financiadora	GENERALITAT VALENCIANA. Dirección General de Universidad, Investigación y ciencia.		
Convocatoria:	Proyectos de I+D+i- Grupos Emergentes 2017		
Importe de la ayuda	15.937,60 €€		
Fechas de ejecución del proyecto	15/12/2016-14/12/2018		
		 GENERALITAT VALENCIANA	
Enlaces:	https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=23125		