

-Título del proyecto: MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA EN PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE MIELOMA MÚLTIPLE

-Investigador principal (nombre y apellidos), servicio, centro hospitalario

Cristina De Ramón Sánchez, Servicio de Hematología, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

-Objetivo general:

Averiguar la capacidad del mapeo óptico del genoma (OGM) para generar un perfil citogenómico completo de los pacientes con MM.

- Objetivos específicos:

1. Estandarizar la tecnología OGM en nuestro laboratorio para su incorporación en los estudios genéticos realizados en los pacientes diagnosticados de mieloma múltiple (MM).
 - Optimizar la sensibilidad del OGM en el MM mediante la selección de células CD138 positivas.
 - Desarrollar un protocolo de actuación para la recogida de muestras, conservación, congelación y extracción de DNA de alto peso molecular.
 - Establecer criterios de filtrado, análisis e interpretación de variantes mediante el programa Bionano Access.
2. Analizar 15 muestras de pacientes con diagnóstico de MM mediante la tecnología OGM.
 - Identificar las alteraciones citogenómicas que se analizan en la práctica clínica habitual del MM: t(4;14), t(14;16), ganancia(1q), del(1p) y del(17p).
 - Describir las alteraciones adicionales encontradas y registrarlas para su análisis estadístico posterior.
3. Realizar un estudio paralelo de las 15 muestras con la técnica convencional de hibridación *in situ* fluorescente.
 - Comparar las alteraciones detectadas con la tecnología OGM respecto a las identificadas mediante la técnica de FISH convencional.

-Diseño:

Los dos primeros objetivos están dedicados a la estandarización y utilización de la técnica de OGM, para lo cual se seguirían los siguientes pasos: procesamiento de muestras, extracción de DNA de alto peso molecular, marcaje enzimático para su visualización y análisis de resultados.

En la última parte del proyecto, correspondiente al tercer objetivo, se compararán las alteraciones detectadas mediante la tecnología OGM con las identificadas en la práctica asistencial utilizando la técnica de FISH convencional.

-Criterios de inclusión:

Todos los pacientes con diagnóstico de MM a los que se les realice un aspirado de médula ósea y que tengan más de 3 millones de células plasmáticas.

-Sujetos y material de estudio:

El estudio se llevará a cabo en células plasmáticas de médula ósea extraída de pacientes con diagnóstico de MM procedentes de los hospitales de la Comunidad que envían sus muestras al Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Se realizará una separación inmunomagnética con CD138 para seleccionar las células plasmáticas. Posteriormente se añadirá un reactivo estabilizador de DNA para evitar la fragmentación del mismo, y se procederá a su congelación a -80°C para conservarlas hasta su procesamiento. Está previsto incluir 15 pacientes.

-Muestras a enviar:

Aspirado de médula ósea sobre la que se realizará separación de células CD138+. Se empleará la muestra sobrante de los tubos de EDTA +/- heparina que se envían a los laboratorios de Citogenética y Biología molecular para los estudios habituales.

Solo los pacientes que tengan más de 3 millones de células plasmáticas podrán ser incluidos en el estudio.

-Documentación a enviar (anexos):

Se adjunta en un documento adjunto la hoja de información al paciente junto con el consentimiento informado, que debería ser firmado por el paciente; así como la memoria del proyecto.

-Teléfono de contacto: 923291100, ext 56606.