

Convocatoria FUCALHH 2024-2025

-Título del proyecto:

Identificación de nuevos subgrupos de LAL (BCR::ABL1 like y con mutaciones en *PAX5*) mediante secuenciación masiva.

-Investigador principal:

JESÚS MARÍA HERNÁNDEZ RIVAS
Servicio de Hematología
Complejo Asistencial Universitario de Salamanca

-OBJETIVOS

Este proyecto pretende contribuir a la **mejora del pronóstico** de los pacientes de **leucemia aguda linfoblástica B (LAL-B)** que no presentan alteraciones genéticas definidas y se engloban dentro del grupo de "B-others". Mediante una aproximación global basada en DNA-Seq y RNA-seq, se pretende etiquetar a los pacientes pertenecientes a los subgrupos Ph-like, *PAX5alt* y *PAX5 p.Pro80Arg*, y así avanzar en la **identificación y correcta estratificación de acuerdo con su riesgo pronóstico**.

Objetivo general: Identificar **firmas moleculares definidas que permitan estratificar a pacientes en subgrupos pronósticos no identificados en la práctica clínica habitual** (Ph-like, *PAX5alt* o *PAX5 p.Pro80Arg*) mediante metodologías convencionales, con la finalidad de mejorar su pronóstico y, consecuentemente, su calidad de vida y supervivencia.

Objetivos específicos:

- 1) Analizar el **perfil transcripcional** en pacientes de LAL-B que no se han englobado en ninguno subtipo definido.
- 2) Estudiar el perfil genómico de estos pacientes y correlacionar las alteraciones observadas con los cambios detectados en expresión génica.
- 3) **Correlacionar** las observaciones de los **ensayos transcriptómicos y genómicos** con los **datos clínicos y biológicos de los pacientes**, al objeto de identificar firmas moleculares concretas y comunes a cada subgrupo de pacientes de LAL-B de difícil caracterización.

-Diseño:

Estudio prospectivo y retrospectivo de enfermos diagnosticados de LAL-B ("B-others") mediante RNA-seq y DNA-seq

-Criterios de inclusión:

Pacientes diagnosticados de LAL de fenotipo B, B-others

-Sujetos y material de estudio:

Pacientes con LAL de fenotipo B. Se incluirán muestras de pacientes de cualquier edad y sexo remitidos al momento del diagnóstico/recaída de la enfermedad, con diagnóstico de LAL-B por inmunofenotipo y con estudio citogenético convencional (bandeo GTG) y/o molecular (FISH) previo, a los que se haya realizado un aspirado de médula ósea o una extracción de sangre periférica y de los que se disponga de RNA y DNA de buena calidad, extraído a partir de material conservado en TRIzolTM o RLT-Plus. Se seleccionarán aquellos pacientes categorizados como "B-others".

-Muestras a enviar:

DNA, RNA, células fijadas, sangre periférica o médula ósea.