

NUEVAS TÉCNICAS PARA MEJORAR LA DETECCIÓN DE LA ENFERMEDAD RESIDUAL MÍNIMA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA CON REORDENAMIENTO BCR-ABL1 EN ESPAÑA

Investigador Principal: Dra. Mireia Camós. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Las alteraciones genéticas determinan la aparición de las leucemias. El cromosoma Philadelphia (Ph+) se forma por la unión de dos genes, BCR y ABL1, que forman un gen de fusión anómalo que altera los procesos normales de las células. El gen quimérico BCR-ABL1 se encuentra en diferentes tipos de leucemia, tanto crónica como aguda, en todas las edades, aunque es más frecuente en adultos. Hace unos años se descubrió un tratamiento específico dirigido contra esta alteración genética, lo que mejoró espectacularmente la supervivencia de estos pacientes. Sin embargo, la leucemia aguda Ph+ sigue considerándose de alto riesgo y algunos pacientes necesitan aún tratamiento intensivo con quimioterapia y trasplante de médula. Para poder indicar estos tratamientos tan agresivos es necesario seguir de forma muy precisa los niveles de enfermedad que puedan quedar ocultos tras el inicio del tratamiento. Para seguir esta enfermedad residual disponemos de diversas técnicas de laboratorio que son sensibles, pero no siempre son concordantes y son complejas y laboriosas.

En este proyecto nos proponemos implementar una técnica novedosa basada en la secuenciación de nueva generación, que permitirá identificar de forma rápida y sencilla el gen BCR-ABL1 a nivel del ADN para poder diseñar un seguimiento específico y sensible de forma personalizada para cada uno de los pacientes con leucemia aguda Ph+.