



RESUMEN ANUAL DE ACTIVIDADES DE EQUIPOS DE INVESTIGACIÓN APOYADOS POR LA APU

CENTRO DE INVESTIGACIÓN: Hospital Virgen del Rocío de Sevilla

AÑO: 2017

NOMBRE DEL PROYECTO: Creación y caracterización histológica, funcional y molecular de una colección de sarcomas de Ewing-like.

BREVE DESCRIPCIÓN DE RESULTADOS DEL AÑO (no más de cinco o seis líneas):

Gracias a la financiación recibida, hemos confeccionado **4 matrices de tejido** que estamos utilizando para caracterización funcional y molecular de los Sarcomas de Ewing y Sarcomas Ewing-like, especialmente estos últimos. Usando la tecnología de la casa comercial Agilent hemos diseñado sondas específicas para los nuevos reordenamientos descritos en entidades relacionadas con los sarcomas de Ewing que carecen del reordenamiento del gen *EWSR1* (genes *CIC* y *BCOR*) mediante el uso de oligonucleótidos específicos para la región de interés mejorando significativamente la especificidad y sensibilidad de las sondas, además de disminuir el solapamiento de áreas que no se quieren estudiar aumentando la cobertura genómica. Los resultados obtenidos se están validando gracias al segundo proyecto financiado por la APU "Detección de fusiones génicas patognomónicas en sarcomas mediante secuenciación masiva para mejorar el diagnóstico, la estratificación y el tratamiento de los pacientes".

RESUMEN ANUAL DE ACTIVIDADES DE EQUIPOS DE INVESTIGACIÓN APOYADOS POR LA APU

Para contestar solo SI, NO o un número, y en su caso comentarios. Son 5 tablas.

1. SOBRE LAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN

PREGUNTA	NÚMERO SI/NO	comentarios
Líneas de investigación apoyadas por la APU	2	Relacionadas entre sí. Remitimos otro informe para el otro proyecto.
Número de líneas de investigación no apoyadas por la APU que se han cerrado por falta de fondos.	0	
Número de líneas de investigación cerradas que requerirían apoyo para continuar.	0	
Numero de Objetivos parciales concretos conseguidos de acuerdo a los convenios	3	<ul style="list-style-type: none"> • Creación de la colección de sarcomas de Ewing. • Creación de cuatro matrices de tejido. • Diseño de sondas nuevas no presentes en el mercado
Resultados obtenidos, tanto esperados como no esperados	SI	
Objetivos para el nuevo año.	SI	Terminar la validación de los resultados obtenidos mediante secuenciación masiva.
¿Se han obtenido conclusiones positivas?	SI	Gracias al diseño de nuevas sondas hemos podido afinar el diagnóstico histopatológico de entidades poco frecuentes.
En general, ¿está satisfecho con la marcha del proyecto?	SI	

Comentarios sobre las líneas de investigación

La creación de matrices de tejido representa una manera rápida y eficiente de estudiar grandes series de tumores y facilitan considerablemente la caracterización de todas las muestras así como permiten la validación de nuevas herramientas diagnósticas como son las nuevas sondas diseñadas para poder caracterizar de manera más eficientes sarcomas poco prevalentes y que se han descrito recientemente como nuevas entidades.



RESUMEN ANUAL DE ACTIVIDADES DE EQUIPOS DE INVESTIGACIÓN APOYADOS POR LA APU

2. SOBRE EL RECURSO ECONÓMICO.

PREGUNTA	NÚMERO SI/NO	comentarios
Cantidad en euros donada por la APU al proyecto	50400	
Cantidad utilizada en personal	2962,91	
Cantidad utilizada en material	43111	
¿Tiene salida todo el recurso económico?	SI	
¿Es necesario mayor recurso?	NO	No estrictamente
¿Más recurso económico implicaría mejor investigación?	SI	Podría acortarse el tiempo de demora de los ensayos, y permitiría adquirir reactivos de inmunohistoquímica para complementar la información recibida y para estudiar más pacientes
¿La investigación deriva en mejores precios en los tratamientos de los ensayos?	NO	
En general, ¿está satisfecho con la cantidad aportada por la APU al proyecto?	SI	
¿Cree que hay algún otro proyecto que la APU podría financiar, teniendo en cuenta la forma de financiar y las cantidades que la APU aporta?	SI	Se detalla en la otra memoria.

Comentarios sobre el recurso económico



RESUMEN ANUAL DE ACTIVIDADES DE EQUIPOS DE INVESTIGACIÓN APOYADOS POR LA APU

3. SOBRE EL PERSONAL DE LOS EQUIPOS.

PREGUNTA	NÚMERO SI/NO	comentarios
¿Es suficiente el personal actual que forma el equipo?	SI	Aunque se debería aumentar su retribución, porque las actividades que se realizan requieren una formación técnica elevada
¿Cuántas personas están contratadas subvencionadas por la APU?	NO	En este momento ninguna; se invirtió la financiación durante 1 mes.
¿Es necesario la renovación/contratación de personal?	NO	No estrictamente
¿Más personal implica mejor investigación?	SI	Podría acortarse el tiempo de demora de los posibles estudios funcionales previstos sobre las matrices de tejido
Número de cursos efectuados durante el año.	0	
¿Es necesaria la realización de cursos?	NO	
En general, ¿está satisfecho con la cantidad y calidad del personal del proyecto?	SI	

Comentarios sobre el personal.

RESUMEN ANUAL DE ACTIVIDADES DE EQUIPOS DE INVESTIGACIÓN APOYADOS POR LA APU

4. SOBRE LA UTILIZACIÓN PRÁCTICA DE LOS ESTUDIOS.

PREGUNTA	NÚMERO SI/NO	comentarios
Número de pacientes que se han beneficiado del proyecto	133	Pacientes con diagnóstico diferencial entre S.Ewing/S.Ewing-like.
Incremento / decremento de pacientes respecto al año anterior	52	
Se han desarrollado nuevos Elementos, pruebas o herramientas para diagnóstico	SI	Se han desarrollado y validado sondas FISH para los genes <i>CIC</i> y <i>BCOR</i> .
¿Se obtienen mejoras en el diagnóstico precoz de la enfermedad?	SI	En algunos casos concretos la NGS ha contribuido a la caracterización precisa del tumor, tras comprobar que las determinaciones con técnicas de rutina no eran concluyentes.
Variación en el precio del diagnóstico gracias a la investigación	NO	
Mejoras en tratamientos	SI	La precisión en el diagnóstico permite ajustar apropiadamente el tratamiento
¿Se han modificado tratamientos en base a los resultados?	SI	
¿Han sido efectivos los cambios de tratamiento?	?	Aún no lo sabemos
¿Se realizan ensayos clínicos?	SI	
Incremento respecto al año anterior	1	Son los ensayos europeos EuroEwing (ECC) y el rEECur (para Ewing en recidiva, nuevo de este año)
¿Se ha incrementado la esperanza de vida de los pacientes con este proyecto?	?	Aún no lo sabemos
En general, ¿está satisfecho con la utilidad práctica del proyecto?	SI	

Comentarios sobre la utilización práctica de los estudios.



RESUMEN ANUAL DE ACTIVIDADES DE EQUIPOS DE INVESTIGACIÓN APOYADOS POR LA APU

Para distintos pacientes EWSR1-negativos, el diseño de las sondas para los reordenamientos de los genes CIC y BCOR ha permitido realizar un diagnóstico histo-patológico de mayor certeza consiguiendo por lo tanto que los oncólogos pudieran elegir el mejor tratamiento disponible. La medicina clínica de precisión comienza con el correcto diagnóstico histológico de un tumor.

5. SOBRE LOS RESULTADOS.

PREGUNTA	NÚMERO SI/NO	comentarios
Número de publicaciones editadas	0	
Número de artículos publicados	0	
Relaciones con otros equipos nacionales o internacionales	SI	Proyecto AECC, proyecto Euro-Ewing, proyecto Endowing, GEIS 35.
Patentes obtenidas	NO	
Críticas publicadas a los trabajos	NO	
En general, ¿está satisfecho con los resultados del proyecto?	SI	
¿Estaría dispuesto a compartir resultados positivos que ayuden a niños con otros equipos de la APU con la debida confidencialidad?	SI	

Comentarios sobre los resultados.

Estamos preparando una comunicación a congreso internacional y un manuscrito sobre la validación de nuevas herramientas diagnósticas mediante comparación de los resultados obtenido con las técnicas de hibridación in situ y secuenciación masiva.