



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: Detección de fusiones génicas patognomónicas en sarcomas mediante secuenciación masiva para mejorar el diagnóstico, la estratificación y el tratamiento de los pacientes

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

Gracias a la financiación recibida, hemos alcanzado la cifra de **119 pacientes de sarcoma, con 14 tipos tumorales distintos**, incluidos en el estudio de genes de fusión mediante secuenciación masiva. Este último año, estos análisis han contribuido de forma muy significativa a definir con mayor precisión el tipo de tumor de muchos pacientes con diagnóstico incierto (n=21), haciendo así posible ajustar el tratamiento. Por otra parte, hemos determinado qué variantes de un mismo gen de fusión presentan un grupo de pacientes con tumor fibroso solitario maligno (n=31), y comprobaremos próximamente si existe relación entre estas variantes y la respuesta al tratamiento que reciben en el marco de un ensayo clínico (GEIS-32).



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	2	Validación NGS como técnica diagnóstica. Diagnóstico de precisión y seguimiento de pacientes.
Resultados obtenidos, tanto esperados como no esperados	SI	
Objetivos para el nuevo año.	SI	Completar los análisis con los datos de seguimiento
¿Se han obtenido conclusiones positivas?	SI	
En general, ¿está satisfecho con la marcha del proyecto?	SI	

Comentarios sobre las líneas de investigación

El desarrollo e implementación de la secuenciación masiva (NGS) que realizamos en el marco de este proyecto, está resultando de gran utilidad como proceso de validación de esta potente tecnología para su eventual inclusión en la cartera de servicios de nuestra unidad. Además, supone un gran impulso a otras líneas de investigación del grupo. Como ejemplo muy ilustrativo, las técnicas NGS complementan los ensayos moleculares que se están realizando en el otro proyecto financiado, que consiste en la caracterización del sarcoma Ewing-like.



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	54450,00	
Cantidad utilizada en personal	0	
Cantidad utilizada en material	30522.35	
¿Tiene salida todo el recurso económico?	SI	
¿Es necesario mayor recurso?	SI	Necesitaríamos poder continuar con la financiación en cuantía similar a la actual
¿Más recurso económico implicaría mejor investigación?	SI	Podría acortarse el tiempo de demora de los ensayos, y permitiría adquirir reactivos para estudiar más pacientes
¿La investigación deriva en mejores precios en los tratamientos de los ensayos?	NA	
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	Ver abajo

Comentarios sobre el recurso económico

Recientemente hemos iniciado una nueva línea de investigación derivada directamente de este proyecto. Pretendemos desarrollar un método novedoso de biopsia líquida que permita detectar los mismos genes de fusión que estamos detectando con el proyecto actual, pero ahora en muestras de plasma de los pacientes. De esta forma, será posible la monitorización de los pacientes para la detección temprana de recaída o predecir de la respuesta al tratamiento, sobre todo en pacientes donde la localización del tumor es de acceso complicado.



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 de algunos de los miembros más jóvenes, porque las actividades que se realizan requieren una formación técnica elevada
¿Cuántas personas están contratadas subvencionadas por la APU?	0	
¿Es necesario la renovación/contratación de personal?	SI	Ver abajo
¿Más personal implica mejor investigación?	SI	Podría acortarse el tiempo de demora de los ensayos, y ampliar las series de tumores analizados
Número de cursos efectuados durante el año.		
¿Es necesaria la realización de cursos?		
En general, ¿está satisfecho con la cantidad y calidad del personal del proyecto?		

Comentarios sobre el personal.

Como exponemos en el apartado anterior, estamos iniciando un proyecto de biopsia líquida que tendría un alto impacto en el manejo clínico de los pacientes. El desarrollo efectivo de este nuevo proyecto estaría garantizado con la participación de personal cualificado dedicado específicamente a esta actividad. En este momento contamos con financiación para una persona que nos podría ayudar con el comienzo de este nuevo proyecto, pero cuyo contrato acaba a finales de 2018

4. SOBRE LA UTILIZACIÓN PRÁCTICA DE LOS ESTUDIOS.

PREGUNTA	NÚMERO SI/NO	comentarios
Número de pacientes que se han beneficiado del proyecto	21	Pacientes con diagnóstico incierto. Aportando una notable precisión al diagnóstico
Incremento / decremento de pacientes respecto al año anterior	+21	
Se han desarrollado nuevos Elementos, pruebas o herramientas para diagnóstico	SI	Secuenciación masiva
¿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. El proyecto de biopsia líquida también será útil en el mismo sentido.
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?	-	No disponemos aún de los datos de seguimiento
¿Se realizan ensayos clínicos?	SI	GEIS-32, GEIS-34, GEIS-35, EURO EWING Consortium-International Clinical Trials to Improve Survival from Ewing Sarcoma (EEC project)
Incremento respecto al año anterior		
¿Se ha incrementado la esperanza de vida de los pacientes con este proyecto?		No disponemos aún de los datos de seguimiento
En general, ¿está satisfecho con la utilidad práctica del proyecto?	SI	Además de lo comentado previamente el desarrollo de este proyecto ha colocado nuestro centro y nuestro país en el 'mapa' de los centros



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

		de referencia europeos para el diagnóstico de sarcomas
--	--	--

Comentarios sobre la utilización práctica de los estudios. Para algunos pacientes, la secuenciación del tumor ha representado un beneficio real, en tanto se ha acelerado el diagnóstico definitivo que se demoraba con la aplicación de técnicas de rutina con menor resolución. Sin embargo, ambas metodologías son complementarias, ya que los genes de fusión detectados mediante NGS han sido también finalmente identificados con determinaciones rutinarias, reforzando y validando así los hallazgos.



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

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	Grupo de Javier Martín Broto, Terapias Avanzadas y Biomarcadores en Oncología. EURO EWING Consortium, EUROSARC Consortium
Patentes obtenidas	NO	
Críticas publicadas a los trabajos	NO	
En general, ¿está satisfecho con los resultados del proyecto?	SI	Muy satisfecho
¿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.

Actualmente se está redactando un manuscrito sobre los estudios realizados en el grupo de pacientes con tumor fibroso solitario maligno, que será enviado para su consideración en *The Lancet Oncology* (IF: 33.9).