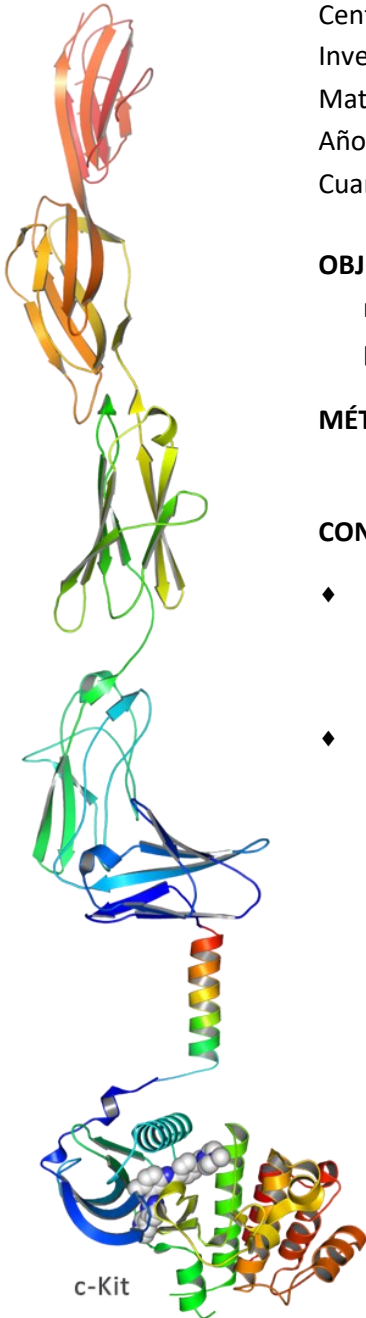


La investigación, nuestra esperanza

Caracterización de las Mastocitosis Sistémicas en progresión o de mal pronóstico. Evaluación de las posibilidades terapéuticas y el pronóstico a largo plazo.



Centro: **Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha (CLMast)**

Investigadores: Dra. Laura Sánchez Muñoz (IP), Dr. Ivan Alvarez Twose, Dra. Almudena Matito, Dra. Ana Henriques.

Años: 2014-2019

Cuantía: 23.180 €

OBJETIVOS: Profundizar en el conocimiento de las mastocitosis sistémicas (MS) y definir las características clínicas, biológicas, inmunofenotípicas y moleculares de los pacientes con mastocitosis sistémicas de mal pronóstico o en progresión.

MÉTODOS: Para el diagnóstico se han utilizado técnicas citológicas, histológicas, inmunofenotípicas y moleculares.

CONCLUSIONES:

- ♦ La aparición de la mutación D816V de c-KIT en una célula stem muy temprana durante el desarrollo embrionario del individuo, se correlaciona con una mayor probabilidad de progresión de la enfermedad.
- ♦ El análisis del perfil genético de pacientes con formas avanzadas de MS reveló la presencia de mutaciones somáticas con presencia multilineal en 15 genes diferentes a KIT. La presencia de mutaciones en los genes ASXL1, DNMT3, EZH2, RUNX1, SRSF2 y/o TET2 están asociadas a un peor pronóstico.



www.mastocitosis.com

<https://es-es.facebook.com/mastocitosis/>

cuantanos@mastocitosis.com

Tfno: 659 94 55 48

Este Proyecto ha sido posible gracias a donaciones y a la implicación de los socios de la AEDM

Socios AEDM Festival Galicia Arvato Salamanca Aires de Aragón Rotary Club Valencia Centro Ascari Casabonela Sonrisas sobre ruedas Ayuntamiento de Aigues M. de Castro N. Esteva SoulDrivers AC de Danza Beatriz Anaya Grupo Entreatra2 J. Vilmont J. Illan Universidad de Almería Escuela IES Almeraya El Saliente Xperience Sport Club Rugby Arroyo I. de Ron Academia Montse Bravo...