



ESTUDIOS ACTIVOS

(actualizado abril 2023)

1. "Estudio "Lena-No-5q". Dr. Joaquín Sánchez.
email contacto coordinador: sanchezgarciajoaquin@yahoo.es
2. "Estudio de evolución clonal en pacientes con SMD". Dr. Brayan Merchán.
email contacto coordinador: bmmerchan@parcdesalutmar.cat
3. "Impacto de las comorbilidades en pacientes con SMD tratados con azacitidina". Dra. Patricia Font.
email contacto coordinador: pfontlopez@yahoo.es
4. "Enfermedades autoinmunes (EAI) y leucemia mielomonocítica crónica (LMMC): prevalencia, características clínicas, pronóstico y respuesta al tratamiento y comparación con la LMMC sin EAI y con EAI" Dra. Ana Triguero.
email contacto coordinador: atriguero@iconcologia.net
5. "Predicción de la mortalidad temprana debida al SMD en los grupos de bajo y >> muy bajo riesgo del IPSS-R". Dr. Arturo Pereira.
email contacto coordinador: apereira@clinic.ub.es
6. "Características clínicas, biológicas y pronóstico de las leucemias agudas mieloides y los síndromes mielodisplásicos con inv(3)(q21;q26.2) y t(3;3)(q21;q26.2)". Dra. Marta Sitges.
email contacto coordinador: martasitges90@gmail.com
7. "Estudio de un perfil de expresión de miRNA en el plasma de pacientes diagnosticados de entidades frontera SMD/NMPc". Dra. Marta Andrés, Dra. Pilar Giraldo.
email contacto coordinador: pgiraldo@salud.aragon.es
8. "Estudio de frecuencia e impacto pronóstico de las alteraciones citogenéticas menos frecuentes en los pacientes con SMD del RESMD", Dra. Esperanza Such.
email contacto coordinador: such_esp@gva.es
9. "Estudio de mutaciones preexistentes en las células madre hematopoyéticas en pacientes con neoplasias mieloides relacionadas con la terapia". Dr. Guillermo Sanz. email contacto coordinador: sanz_gui@gva.es
10. "Relevancia clínica y pronóstica del estado alélico de la mutación TP53 en los síndromes mielodisplásicos". Dr. G. Sanz.
email contacto coordinador: sanz_gui@gva.es
11. Registro de ruxolitinib en SMD y LMMC. Dr. Guillermo Sanz - sanz_gui@gva.es
12. "Therapy-related MDS" (presentado en EHA y ASH 2015). Dra. Meritxell Nomdedeu/ Dr. Soler/ Dr. Pereira/ Dr. Sanz. email contacto coordinador: meritxellnomdedeu@gmail.com
13. "Estudio de las translocaciones cromosómicas en los SMD relacionados con el tratamiento". Dra. Meritxell Nomdedeu.
email contacto coordinador: meritxellnomdedeu@gmail.com
14. "Cambios en el perfil molecular y de expresión en pacientes tratados con 5-azacitidina: estudio farmacogenómico en células progenitoras (CD34+) mediante las técnicas de secuenciación masiva DNaseq y RNAseq". Dra. María Abáigar.
email contacto coordinador: mymary@usal.es
15. "Caracterización de los SMD de bajo riesgo sin sideroblastos en anillo en pacientes del RESMD". Dra. María Díez Campelo.
email contacto coordinador: mdiezcampelo@usal.es
email contacto coordinador: paquihernandez@yahoo.es
16. UMBRELLA PROJECT: Unified platforM for a Better integRal Evaluation of MyeLodyspLastic Syndromes in SpAin. Dra. Maria Díez Campelo/ Dr. David Valcarcel/ Dr. Felipe Prosper/ Dr. Francesc Solé. -mdiezcampelo@usal.es /dvalcarcel@vhio.net



/fprosper@unav.es/fsole@carrerasresearch.org

17. "Estudio de perfiles de evolución tras retirada/ discontinuación de Lenalidomida en Síndromes Mielodisplásicos asociados a del(5q) como anomalía aislada". Dra. Francisca Hernández.
email contacto coordinador: paquihernandez@yahoo.es
18. Análisis mutaciones de línea germinal y mutaciones somáticas adquiridas en síndromes mielodisplásicos hipoplásicos mediante tecnología de secuenciación masiva de exoma completo (WES). Dra. Francisca Hernández/Dr. Andrés Jérez. paquihernandez@yahoo.es
19. Retrospective trial of lenalidomide discontinuation in patients with myelodysplastic syndrome harboring del(5q). Dra. F. Hernández/Dra. Elvira Mora - paquihernandez@yahoo.es /mora_elv@gva.es
20. Asociación de autoinmunidad y perfil de riesgo mutacional en Hematopoyesis clonal (CHIP, CCUS) y SMD de Bajo riesgo IPSS-R. Dra. Francisca Hernández - paquihernandez@yahoo.es
21. "Modelado de las patologías humanas del Síndrome Myodisplásico y Leucemia Mieloide Aguda vinculado a GATA2". Dra. Alessandra Giorgetti.
email contacto coordinador: agiorgetti@cmrb.eu
22. Estudio de la transformación leucémica de la deficiencia en Gata2 mediante técnicas "ómicas" en modelos de células madre humanas." Dra. Alessandra Giorgetti.
agiorgetti@idibell.cat
23. "Monitoring mutational burden in low risk MDS patients using sequential peripheral blood samples". Dr. Francesc Solé.
email contacto coordinador: fsole@carrerasresearch.org
24. Caracterización genética de las neoplasias mieloides asociadas a tratamiento (TRMN). Dr. Francesc Solé - fsole@carrerasresearch.org
25. Valor pronóstico del estado mutacional de tp53 de pacientes con smd y delección 5q tratados con lenalidomida. Dr. Francesc Solé - fsole@carrerasresearch.org
26. "Estudio biológico molecular entre los SMD con menos y más de 15% de serie eritroide al diagnóstico". Dra. Ana Villalba.
email contacto coordinador: navillalbava@gmail.com
27. "Transcriptional and gene regulatory networks in the aging-clonal hematopoiesis-myelodysplastic syndromes axis as a tool for identifying novel therapeutic targets". Dr. Felipe Prosper.
email contacto coordinador: fprosper@unav.es
28. "Síndromes mielodisplásicos y leucemia mielomonocítica crónica con delección del gen ATM tratados con azacitidina". Dra. Isabel Granada. Dra. Blanca Xicoy.
email contacto coordinador: igranada@iconcologia.net/bxicoy@iconcologia.net
29. Características clínico-biológicas y pronóstico de la leucemia mielomonocítica crónica con y sin sideroblastos en anillo y el síndrome mielodisplásico con sideroblastos en anillo. Dra. Blanca Xicoy
30. "Impacto del tratamiento de citorreductor (hipometilantes vs quimioterapia) previo al trasplante alogénico en pacientes con síndromes mielodisplásicos de alto riesgo". Dra. Ana Alfonso Piérola .
email contacto coordinador: aalfonso@unav.es
31. Incidencia y características de las infecciones en pacientes diagnosticados de SMD de alto riesgo bajo tratamiento hipometilante.". Dra. Teresa Bernal & Dra. Elisa Luño.
bernalcastillo@gmail.com
32. El Punto De Corte Del Ipss-R De 3.5 Estratifica A Los Pacientes Con Síndrome Mielodisplásico



- En 2 Grupos De Riesgo. Dra. Julia Montoro. jmontoro@vhio.net
33. Caracterización de los SMD con IPSS-R intermedio. Dra. Julia Montoro. jmontoro@vhio.net
 34. Impacto pronóstico del bastón de Auer en los síndromes mielodisplásicos y la leucemia mielomonocítica crónica. Dra. Alba Mesa Tudel - amesat@iconcologia.net
 35. Caracterización de lesiones estructurales crípticas en genes de la reparación de ADN en la predisposición a Síndrome Mielodisplásico" Dres. Andrés Jeréz/Tzu Chen - anjecayu@gmail.com /tzuchen82@gmail.com
 36. Variantes Germinales en Leucemia Mielomonocítica Crónica Diagnosticada en Adultos a Edad Temprana. Dr. Andrés Jerez. anjecayu@gmail.com
 37. Mecanismos moleculares y terapias dirigidas en Leucemia Mielomonocítica Juvenil. Dra. Laura Bellver - lbelver@carrerasresearch.org
 38. LMMC con mutaciones recurrentes típicas de LMA NPM1, IDH1, IDH2 y FLT3. Dras. Marina Díaz Beya/Sandra Castaño - DIAZBEYA@clinic.cat/scastano@clinic.cat
 39. Estudio de la jerarquía clonal y aparición de mutaciones relacionadas con CHIP en SMD. Dra. Sofía Toribio - storibio@usal.es
 40. Análisis del perfil mutacional de la leucemia mielomonocítica crónica e impacto en pacientes sometidos a trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos. estudio retrospectivo multicéntrico. Dr. Alejandro Avendaño - alex.avp88@gmail.com
 41. Desarrollo de nuevos modelos predictivos y pronósticos en base al análisis de datos de pacientes con SMD utilizando herramientas de inteligencia artificial. Dr. Adrián Mosquera. Adrian.Mosquera.Orgeira@sergas.es
 42. Leucemia mielomonocítica crónica (LMMC) relacionada con el tratamiento. Comparación de las características clínicas y pronóstico respecto a las LMMC de novo. Dra. Georgina Gener. ggener@iconcologia.net
 43. Características clínico-biológicas, tratamiento y pronóstico de la leucemia mielomonocítica crónica asociada a neoplasia de células dendríticas plasmocitoides blásticas rejuta@gmail.com .Dra. Rebeca Jurado Tapiador.
 44. experiencia multicéntrica de la eficacia y seguridad de los análogos de la trombopoyetina (a-TPO) en pacientes diagnosticados de síndrome mielodisplásico (smd) con trombopenia. Dra. Ana Yeguas. ayeguas@saludcastillayleon.es
 45. Incidence and presentation patterns of myelodysplastic syndromes: results from the Spanish Registry of Myelodysplastic Syndromes. Dra. Marta Solans Margalef <marta.solans@udg.edu>
 46. ¿La disparidad evolutiva de los pacientes con Síndrome Mielodisplásico y trisomía 8 es fruto de un perfil mutacional diferencial? Dra. Mónica del Rey - mdelrey@usal.es
 47. Implementación del estudio de las duplicaciones parciales en tandem de KMT2A (MLL) en los pacientes con SMD. Impacto en los laboratorios de diagnóstico hematológico Dra. Rosa Collado/Mariam Ibañez
 48. Comparación de la clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS) del 2017 de los Síndromes Mielodisplásicos (SMD) con la clasificación de la OMS del 2022 y la International Consensus Classification (ICC). Dra. Julia Montoro - jmontoro@vhio.net
 49. Estudio retrospectivo para la caracterización clínica y supervivencia de los pacientes con Síndrome de Vexas. Dr. Borja Puertas - borjapuertas@usal.es
 50. Estudio de supervivencia y caracterización molecular de pacientes con síndrome mielodisplásico y pérdida de cromosoma Y. Dr. Francesc Solé - fsole@carrerasresearch.org.

NUEVAS PROPUESTAS

1. Reclasificación de SMD >9% blastos (SMD-EB2) según las nuevas clasificaciones de ICC-2022, ELN 2022 y WHO-2022 y análisis pronóstico. Dra Marina Díaz Beya - diazbeyamarina@gmail.com



2. Características clínico-biológicas y pronóstico de la leucemia mielomonocítica crónica asociada a mastocitosis sistémica y leucemia mielomonocítica crónica sin mastocitosis. Dra. Blanca Xicoy - bxicoy@iconcologia.net
3. Dermatitis granulomatosa neutrofílica en Immc: incidencia e implicaciones clínico-biológicas. Dra. Gema Azaceta - gemma@azaceta.net
4. Genome-wide association study and whole genome sequencing for the identification of common and rare germline variants associated with MDS risk, drug response and patient survival. Dr. J. Sainz - juan.sainz@genyo.es
5. SMD y LMMC de alto riesgo candidatos a trasplante tratados con VEN/AZA en primera línea como puente al trasplante. Recogida de datos de tolerabilidad, tasa de respuesta y supervivencia. Dra. Marina Díaz Beya - DIAZBEYA@clinic.cat
6. Papel de las mutaciones en SF3B1 en la evolución de los SMD con del(5q). Dra. Mónica del Rey - mdelrey@usal.es
7. Leucemia mielomonocítica crónica con mutaciones típicas de LMA: NPM1, IDH1, IDH2 y FLT3 - Dra. Marina Díaz Beya - DIAZBEYA@clinic.cat
8. Implicaciones del estado alélico, VAF, porcentaje blástico y cariotipo en neoplasias mieloides con TP53 mutado. Dr. Francisco Beas - francisco.beas@vallhebron.cat

ESTUDIOS FINALIZADOS

1. ENSAYO CLINICO: RUXO_LMMC-PRO_1401 fase II para evaluar la eficacia y la seguridad de ruxolitinib en pacientes con leucemia mielomonocítica crónica de tipo mieloproliferativo. Dra. Blanca Xicoy
2. "PROYECTO MITOX para la determinación de hierro plasmático lábil (LPI)". Dra. Rosa Collado
3. "Estudio de la supervivencia relativa en los síndromes mielodisplásicos (SMD) y en la leucemia mielomonocítica crónica (LMMC)". Dr. Arturo Pereira, Dra. Meritxell Nomdedeu, Dr. Xavier Calvo, Dr. Benet Nomdedeu
4. "Estudio de los cambios genéticos en pacientes con Síndromes Mielodisplásicos (SMD) 5q- tratados con Lenalidomida: Determinación de los cambios responsables de respuesta al tratamiento". Dr. Francesc Solé
5. "Estudio del estado mutacional y de metilación de SMD con i(17q)". Dra. M^a José Calasanz / Dr. Francesc Solé
6. "Estudio mediante SNP arrays de LMMC con cariotipo normal, -Y o sin metafases". Dra. Lurdes Zamora / Dr. Francesc Solé
7. "Mutational analysis (NGS) in MDS 5q- and non 5q- patients treated with Lenalidomide. Relation with their response to treatment". Colaboradores: M^a José Calasanz (Universidad de Navarra. Pamplona) José Cervera (Hospital la Fe. Valencia), Juan Cruz Cigudosa (CNIO. Madrid), Jesús M^a Hernández (Hospital Universitario Salamanca). Dr Francesc Sole.
8. "ExGenEx: Análisis del perfil de expresión de genes relacionados con el metabolismo del hierro en pacientes con síndrome mielodisplásico de menor riesgo tratados con deferasirox". Dra. María Díez Campelo
9. "Evolución de los SMD 5q- sin dependencia trasfusional al diagnóstico, búsqueda de factores con impacto en la supervivencia libre de transfusión". Dra. María Díez Campelo
10. "Valoración pronóstica de las translocaciones cromosómicas en los Síndromes Mielodisplásicos". Dr. Benet Nomdedeu
11. Pérdida del cromosoma Y en SMD. Dra. Meritxell Nomdedeu
12. "Impacto pronóstico de las anomalías en el cromosoma 1 en pacientes con SMD/LMA". Dra. Ana Batlle
13. "Estudio retrospectivo de síndromes mielodisplásicos con más de 50% de serie eritroide en médula ósea". Dra. Leonor Arenillas / Dra. Lourdes Florensa
14. "Combined application of conventional cytogenetics, FISH, SNP arrays and NGS technology in



- the clinical practice of Myelodysplastic Syndromes. Diagnostic, pathogenetic, prognostic and therapeutic implications". Dr. Francesc Solé
15. Respuesta al tratamiento con azacitidina y supervivencia de pacientes con LMMC subtipo mielodisplásico y mieloproliferativo del Grupo Español de Síndromes Mielodisplásicos según los criterios de respuesta para neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas. Dra. Blanca Xicoy
 16. "MDS: Cause of mitochondrial iron overload in sideroblastic anemia". Dra. Mayka Sánchez / Dr. Nobert Gattermann (Germany)
 17. Caracterización de alteraciones morfológicas recurrentes en pacientes con SMD/LMMC y mutaciones en genes de splicing diferentes a SF3B1. Dr. Javier Marco Ayala.
 18. Factibilidad y seguridad de la administración domiciliar de 5-azacitidina. Dra. Mar Tormo.
 19. "Impacto pronóstico de las alteraciones citogenéticas raras y de los cariotipos con evolución clonal al diagnóstico en los pacientes con SMD". Dra. Julia Montoro.
 20. Síndromes mielodisplásicos en adultos jóvenes y niños: caracterización clínica y genómica" Dr. Jerez, Andrés.
 21. "Registro de ruxolitinib en SMD y LMMC". Dra. Blanca Xicoy
 22. "CMML retrospective analysis of front line trt". Dra. Blanca Xicoy.
 23. Actualización "Estudio Lenalidomida en vida real"(MDS-012). Dr. Samuel Romero
 24. Impact of micromegakaryocytes on the prognosis of Myelodysplastic syndromes". Dra. Silvia Saumell.
 25. Expresión de las subpoblaciones mieloides supresoras (mdsc), linfoides supresoras (treg), t helper (th1), (th17), (th22) y células nk en síndromes mielodisplásicos de alto riesgo y su correlación con fenómenos de escape inmunológico antitumoral y evolución posterior a LMA". Dra. Francisca Hernández.
 26. "ERASME", "Estudio observacional post-autorización para evaluar la evolución en la práctica clínica habitual de pacientes recién diagnosticados de síndrome mielodisplásico (SMD) o leucemia mielomonocítica crónica (LMMC), en función del momento de inicio de tratamiento activo". Dr. David Valcarcel.
 27. "Estudio FERRAL". Dr. Bonanad, Santiago.
 28. "Estudio de alteraciones autoinmunes en pacientes con SMD". Dra. Julia Montoro
 29. "Transformaciones: Estudio de los mecanismos de transformación a LAM mediante secuenciación masiva". Dra. María Díez Campelo. Dra. Abaigar/Dra M del Rey.
 30. "Caracterización biológica de las neoplasias mielodisplásicas/mieloproliferativas inclasificables (SMD/NPM-I)". Dra. Blanca Xicoy.
 31. "Diferencias en perfil clínico - biológico y mutacional en síndromes mielodisplásicos hipoplásicos, SMD asociados a DEL (5Q) y SMD hiper/normocelulares" Dra. Francisca Hernández.
 32. ENSAYO CLÍNICO: SINTRA-REV fase III, multicéntrico, aleatorizado, doble ciego de lenalidomida versus placebo en pacientes con SMD de bajo riesgo (IPSS 0/1) con alteración 5q- sin necesidades trasfusionales. Dras. María Díez-Campelo y Consuelo del Cañizo (H. Universitario de Salamanca).
 33. "Síndromes mielodisplásicos con delección 20q: incidencia, valor pronóstico e impacto terapéutico de las deleciones cromosómicas del gen ASXL1, de otros genes próximos y de las mutaciones genéticas" Dr. Iván Martín, Dra. Mar Tormo.
 34. "Incidencia y características de las infecciones en pacientes diagnosticados de SMD de alto riesgo bajo tratamiento hipometilante.". Dra. Teresa Bernal & Dra. Elisa Luño
 35. Estudio de perfiles de evolución tras retirada/ discontinuación de Lenalidomida en Síndromes Mielodisplásicos asociados a del(5q) como anomalía aislada. Dra. Francisca Hernández

