

*Un estudio que ha utilizado Big Data permite avanzar en la comprensión de las causas genéticas del cáncer*

## **Identificados nuevos genes relacionados con el riesgo de sufrir cáncer**

- Investigadores del [Centro de Regulación Genómica \(CRG\)](#) en Barcelona han desarrollado un nuevo método para identificar sistemáticamente a genes que contribuyen al riesgo de sufrir cáncer hereditario
- Su trabajo, [que publica la revista Nature Communications](#), es un caso de éxito sobre apertura, transparencia e intercambio de datos en ciencia. Solo tres investigadores han identificado nuevos genes de cáncer utilizando únicamente datos públicos y abiertos.

Existen numerosas causas genéticas del cáncer: mientras algunas mutaciones son hereditarias, otras se adquieren a lo largo de la vida debido a factores externos o a errores al copiar el ADN. La secuenciación genómica a gran escala ha revolucionado la identificación de aquellos tipos de cáncer vinculados a las mutaciones de este último grupo – las mutaciones somáticas – pero no ha sido tan eficiente al identificar las variantes genéticas hereditarias que predisponen al cáncer. Los estudios familiares todavía son el principal método para identificar estas mutaciones hereditarias.

Ahora, tres investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG) en Barcelona, liderados por el profesor de investigación ICREA [Ben Lehner](#), han desarrollado un nuevo método estadístico para identificar genes que predisponen a cáncer, a partir de datos de secuenciación de tumores. “Nuestro método computacional utiliza la idea clásica que los genes cancerígenos necesitan dos alteraciones para dar lugar a la enfermedad. Ello nos permite identificar sistemáticamente estos genes a partir de conjuntos de datos genómicos sobre cáncer ya existentes”, explica Solip Park, primera autora del estudio e investigadora postdoctoral Juan de la Cierva en el CRG.

El método permite encontrar variantes de riesgo sin una muestra de control. Es decir, no necesitan comparar muestras de pacientes con cáncer con las de personas sanas. “Ahora contamos con una herramienta muy potente que permitirá detectar nuevos genes que predisponen al cáncer y, en consecuencia, contribuir a mejorar el diagnóstico y la prevención del cáncer en el futuro,” añade Park.

El trabajo, [que acaba de publicar la revista Nature Communications](#), presenta su método estadístico –ALFRED– e identifica 13 genes que predisponen al cáncer, de los cuales 10 de ellos son nuevos. “Aplicamos nuestro método a los datos de secuencias de genomas de más de 10.000 pacientes con 30 tipos de tumores diferentes y hemos identificado nuevos y ya conocidos genes que predisponen al cáncer y que pueden contribuir considerablemente al riesgo de sufrir cáncer”, comenta Ben Lehner, investigador principal del estudio.

“Nuestros resultados muestran que los nuevos genes que predisponen al cáncer pueden tener un papel importante en algunos tipos de cáncer. Estos genes estarían relacionados con el 14% de los tumores de ovario, el 7% de los tumores de mama y, en uno de cada 50 casos de todos los tipos de cáncer. Por ejemplo, las variantes hereditarias de uno de estos genes de riesgo que acabamos de identificar – el gen NSD1 – podría estar implicado en el cáncer de tres de cada 1.000 pacientes”, explica [Fran Supek](#), antiguo miembro del CRG que actualmente lidera su propio grupo en el [IRB Barcelona](#).

### Compartir es clave para avanzar en el conocimiento

Los investigadores trabajaron con datos genómicos de varios estudios de cáncer en todo el mundo, como el proyecto [The Cancer Genome Atlas](#) (TCGA), pero también de diversos proyectos que no tienen que ver con la investigación en cáncer. “Conseguimos desarrollar y poner a prueba un nuevo método que esperamos que amplíe nuestro conocimiento sobre la genómica del cáncer y contribuya a la investigación, el diagnóstico y la prevención de esta enfermedad solamente utilizando datos públicos,” afirma Solip Park.

Ben Lehner añade, “Nuestro trabajo pone de manifiesto hasta qué punto es importante compartir los datos genómicos. Éste es un caso de éxito sobre cómo compartir y contar con datos abiertos es mucho más eficiente y tiene un efecto multiplicador. Combinamos datos de muchos proyectos diferentes y al aplicar nuestro método, fuimos capaces de identificar genes importantes para el cáncer que no se habían identificado en sus estudios originales. Muchas asociaciones y colectivos de pacientes presionan para que se compartan más los datos genómicos, pues sólo al comparar los datos entre hospitales, países y enfermedades podremos obtener un conocimiento profundo sobre muchas enfermedades raras y también comunes. Lamentablemente, todavía hay investigadores que no comparten sus datos y esto es algo que definitivamente debemos cambiar y promover de forma activa como sociedad”.

### #mujeryciencia

La investigadora posdoctoral Solip Park se incorporó al CRG desde Corea del Sur con una beca de investigación posdoctoral de Novartis y más recientemente ha recibido una beca Juan de la Cierva Fellowship y la ayuda del CRG “[Women Scientists Support \(WOSS\)](#)”. Esta ayuda especial (WOSS) es una iniciativa interna del [Comité de Igualdad del CRG](#) para apoyar a científicas que tienen la ambición y el potencial para conseguir una posición de liderazgo en la investigación al mismo tiempo que cumplen con sus responsabilidades en torno a la maternidad.

El CRG está comprometido con la igualdad de género y mediante el Comité de Igualdad aspira a eliminar la discriminación de género en los procesos de selección, atraer y reclutar a mujeres científicas, mejorar la conciliación entre vida laboral y personal, promover el desarrollo profesional, y establecer y divulgar prácticas sensibles de género.

\*\*\*\*\*

### **Referencia:**

Solip Park, Fran Supek, and Ben Lehner. ‘Systematic discovery of germline cancer predisposition genes through the identification of somatic second hits’ Nature Communications (2018) 9:2601 | DOI: [10.1038/s41467-018-04900-7](https://doi.org/10.1038/s41467-018-04900-7)

**Imágenes en alta resolución disponibles:** [http://bit.ly/media\\_NatComms\\_ALFRED](http://bit.ly/media_NatComms_ALFRED)



La investigadora Solip Park ha desarrollado un método para identificar nuevos genes que predisponen al cáncer en el Centro de Regulación Genómica. Créditos: CRG.



Tres investigadores del CRG han identificado nuevos genes de riesgo de cáncer utilizando datos públicos y abiertos. Compartir datos genómicos es la clave para una ciencia más abierta, responsable y eficiente. Créditos: Jonathan Bailey, NHGRI.



Los datos genómicos permiten avanzar en la comprensión de las causas genéticas del cáncer. Créditos: 1570578, FreePik.

### **Información sobre los datos genómicos:**

Los resultados que se publican en este estudio están basados, en parte, por los datos generados por el proyecto *The Cancer Genome Atlas* del NCI y el NHGRI (<https://cancergenome.nih.gov/>). También agradecemos la contribución de los proyectos *1000 genomes*, *Women's Health Initiative*, y *UK10K* como fuentes para datos primarios.

### **Información sobre financiación:**

Este trabajo ha contado con el apoyo y la financiación del Consejo Europeo de Investigación (ERC) Consolidator grant (616434), el AXA Research Fund, el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad (BFU2011-26206 y 'Centro de Excelencia Severo Ochoa 2013–2017 SEV-2012-0208), la Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (AGAUR), el proyecto europeo FP7 4DCellFate (277899), el programa de investigación EMBL-CRG de Biología de Sistemas y el programa CERCA de la Generalitat de Catalunya. Fran Supek también ha contado con financiación de la Comisión Europea, proyectos MAESTRA (ICT-2013-612944) e InnoMol (FP7-REGPOT-2012-2013-1-316289). Solip Park ha recibido una beca posdoctoral de Novartis y del Programa Juan de la Cierva (MINECO).

### **Para más información y entrevistas:**

Laia Cendrós – Oficina de prensa – Centro de Regulación Genómica (CRG)  
[laia.cendros@crq.eu](mailto:laia.cendros@crq.eu) - Tel. +34 93 316 0237 – Móvil +34 607611798