

Los primeros cinco genomas de leucemia linfática crónica

El trabajo de los científicos españoles se integra en el Consorcio Internacional del Genoma del Cáncer

JOAN CARLES AMBROJO - Barcelona - 14/04/2010

España no participó en el proyecto Genoma Humano, cuyo primer borrador se publicó en 2001, pero ahora quiere recuperar el tiempo perdido apostando por la investigación biomédica contra el cáncer y dando un salto cualitativo y cuantitativo. Una veintena de investigadores españoles co-dirigidos por Elías Campo, del Hospital Clínic de Barcelona, y Carlos López-Otín, de la Universidad de Oviedo, han descifrado los cinco primeros genomas completos de pacientes con leucemia linfática crónica, la forma de leucemia más frecuente en los países occidentales. Este es un primer paso para desarrollar nuevas estrategias diagnósticas y tratamientos farmacológicos para combatir este tipo de cáncer. Los primeros resultados forman parte de los avances publicados en la revista *Nature* por el Consorcio Internacional del Genoma del Cáncer (ICGC, en las siglas en inglés), una plataforma de investigación sin personalidad jurídica que funciona a través de la participación voluntaria de grupos e instituciones de investigación de todo el mundo.

En el ICGC participan actualmente una docena de países, entre ellos España, con el objetivo de secuenciar un total de 25.000 genomas de los 50 tipos de cáncer más importantes (mama, hígado, pulmones, colon y ovario, tumores cerebrales y pediátricos). "El proyecto ICGC cambiará profundamente nuestro conocimiento sobre cómo se desarrollan los distintos tipos de cáncer", opina el Premio Nobel de Medicina en 2001 Paul Nurse. "El trabajo coordinado a escala mundial y la rápida difusión de los resultados obtenidos aseguran el éxito del proyecto y contribuirán a que todos los investigadores en oncología puedan tener acceso de manera inmediata a la información generada", añade. En 2007 se dieron 12 millones de nuevos casos de cáncer en el mundo, que causó la muerte de 8 millones de personas. Para el año 2050 se prevé que el cáncer se convierta en la principal causa de muerte, con 18 millones de fallecidos y 27 millones de nuevos casos al año.

España participa en el ICGC centrándose en el estudio de la leucemia linfática crónica debido a la amplia experiencia en la investigación de esta enfermedad y la existencia de buenas infraestructuras, como los bancos de tumores y ADN de la Red Temática de Investigación Cooperativa en Cáncer y el nuevo Centro Nacional de Análisis Genómico en Barcelona. El Ministerio de Ciencia e Innovación financia el proyecto con 10 millones de euros. La primera fase del estudio español consta de la recolección de muestras biológicas de pacientes con esta patología y su caracterización clínico-patológica, epidemiológica y molecular.

De la secuenciación se encarga el Centro Nacional de Análisis Genómico de Barcelona, que tiene capacidad para descifrar unas 50.000 millones de bases de ADN al día, de forma que puede generar la secuencia de un genoma humano completo cada 2-3 días. El análisis y validación de la información generada es una tarea dirigida por la Universidad de Oviedo, el hospital Clínic y el Centro de Regulación Genómica (con un equipo encabezado por Xaviell Estivill i Roderic Guigó).

En el proyecto también participan investigadores de la Universidad de Barcelona, el Instituto Catalán de Oncología, el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, el Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca y la Universidad de Deusto. Está previsto procesar 500 muestras con la finalidad de generar un catálogo de alteraciones moleculares que tienen una alta probabilidad de ser específicas para el desarrollo y la progresión de este tipo de leucemia. En una segunda fase, se espera trasladar las alteraciones identificadas al ámbito clínico para facilitar el diagnóstico y descubrir

terapias más eficaces y precisas.

La variante linfática crónica representa la tercera parte de todas las leucemias y tiene una incidencia de entre 3 y 7 por 100.000 habitantes, tasa que se duplica en personas de más de 60 años. La enfermedad tiene un comportamiento clínico muy heterogéneo, debido a la existencia de diferencias genético-moleculares aún poco caracterizadas: en unos pacientes tiene una larga evolución y una vida media similar o ligeramente inferior a la de personas sin la enfermedad, mientras que en otros sigue un curso progresivo con una supervivencia media de entre 5 y 8 años. Algunas evidencias científicas apoyan la idea de una contribución genética que predispone a esta enfermedad que, por lo general, no es curable en la actualidad.

Cooperación mundial

En octubre de 2007, científicos de 22 países reunidos en Toronto, Canadá, identificaron la necesidad de acelerar los trabajos que permitieran acceder a un conocimiento exhaustivo de los genomas del cáncer. Una de las conclusiones fue la necesidad de establecer una estrecha cooperación entre el máximo de grupos científicos. Los primeros proyectos del ICGC se iniciaron en el año 2009 y tendrán una duración mínima de cinco años. En la actualidad, se trabaja en la secuenciación de más de 10.000 genomas en una veintena de diferentes tipos y subtipos de cáncer. En uno o dos años, se espera poder financiar la secuenciación de 25.000 genomas en 50 tumores diferentes.