

Científicos españoles secuencian el genoma de la leucemia linfática crónica

Utilizan la más avanzada tecnología para descifrar el genoma de pacientes con leucemia linfática crónica y encontrar nuevas claves sobre la enfermedad.

El estudio, que representa un hito en la investigación científica de nuestro país, apunta a mutaciones en cuatro genes diferentes como las responsables de este tipo de leucemia.

Barcelona, 6 de junio de 2011.- Un equipo de científicos nacionales, entre los que se encuentran los investigadores Modesto Orozco, Josep L. Gelpí y David Torrents, del Programa Conjunto de investigación en Biología Computacional del Barcelona Supercomputing Center (BSC) y del Institut de Recerca Biomèdica (IRB) ha secuenciado los genomas completos de células normales y tumorales de pacientes con leucemia linfática crónica. Entre las conclusiones del estudio se deriva que estos tumores presentan unas mil mutaciones en el genoma. Concretamente, han identificado cuatro genes como responsables del desarrollo de este tipo de leucemia. En el trabajo, que se publica hoy en la revista *Nature*, han colaborado más de 60 investigadores del Consorcio Español del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica (CLL Genome) y ha representado un esfuerzo humano y técnico extraordinario. "Sólo los datos depositados en el BSC representan más de 20 Terabytes, el equivalente a más de 200 discos duros de ordenadores personales", señala Orozco.

La leucemia linfática crónica es la leucemia más frecuente en los países occidentales, con más de mil nuevos pacientes diagnosticados cada año en nuestro país. Gracias a los avances en el conocimiento de la biología molecular del cáncer durante las últimas décadas se sabe que se trata de una enfermedad producida por la acumulación de daños genéticos que provocan una proliferación incontrolada de los linfocitos B. Sin embargo, se desconocía qué mutaciones provocaban esta división celular sin control.

En este trabajo, los investigadores han utilizado la más avanzada tecnología para secuenciar los 3.000 millones de nucleótidos del genoma completo de las células tumorales de cuatro pacientes y lo han comparado con la secuencia del genoma de las células sanas de los mismos individuos. "Esta aproximación nos ha permitido comprobar que cada tumor ha sufrido unas mil mutaciones en su genoma" comenta el Dr. López-Otín, uno de los directores del trabajo. "El

posterior análisis de los genes mutados en un grupo de más de 300 pacientes permitió identificar cuatro genes cuyas mutaciones provocan el desarrollo de este tipo de leucemia”.

Los importantes avances del estudio, derivados del análisis exhaustivo de los cuatro primeros genomas de pacientes con leucemia linfática crónica, han permitido el descubrimiento de nuevos mecanismos implicados en el desarrollo de esta enfermedad. El trabajo de los investigadores españoles confirma la utilidad de la estrategia de secuenciación masiva de genomas para conocer las causas genéticas del cáncer.

En la actualidad un total de 38 proyectos han iniciado el estudio de 17.000 genomas tumorales. El CLL Genome está financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través del Instituto de Salud Carlos III, y su objetivo para los próximos años es ampliar este trabajo a la secuenciación y el análisis de 500 genomas tumorales de 50 tipos de cáncer diferentes (25.000 genomas tumorales).

El CLL Genome está formado por una docena de instituciones: el Hospital Clínic de Barcelona; el Instituto Universitario de Oncología de la Universidad de Oviedo; la Universidad de Barcelona; el Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer; el Centro de Regulación Genómica de Barcelona; la Fundación Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge-Instituto Catalán de Oncología; el Hospital Universitario y Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca; el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas; la Universidad de Deusto; la Universidad de Santiago de Compostela; el Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación; y el Centro Nacional de Análisis Genómico. Este estudio del consorcio español ha contado también con la colaboración del Wellcome Trust Sanger Institute en Hinxton, Reino Unido.

Artículo de referencia:

Whole-Genome Sequencing Identifies Recurrent Mutations in Chronic Lymphocytic Leukaemia.
Nature (2011) [doi:10.1038/nature10113]

www.nature.com/nature/journal/vaop/ncurrent/full/nature10113.html