

SOCIEDAD / SALUD

Descubren cuatro mutaciones en la secuenciación de la leucemia linfática

Los científicos españoles que han descifrado el genoma de la enfermedad han averiguado que estas variantes condicionan el inicio y la evolución de este cáncer

EUROPA PRESS / MADRID
Día 06/06/2011 - 13.07h



Un grupo de investigadores españoles consigue descifrar el genoma de la Leucemia Linfática Crónica

Investigadores del Hospital Clínic de Barcelona y la Universidad de Oviedo han dirigido una investigación a nivel nacional en la que han conseguido secuenciar el genoma completo de pacientes con leucemia linfática crónica (LLC) identificando mutaciones que pueden ser clave en el diagnóstico precoz y tratamiento de esta enfermedad, la leucemia más frecuente en España, con mil nuevos casos al año.

Los resultados de este hallazgo han sido publicados en el último número de la revista 'Nature' y suponen la primera contribución de España al Consorcio Internacional del Genoma del Cáncer (ICGC, en sus siglas en inglés), un proyecto con el que se pretenden secuenciar los 50 tipos de cáncer más importantes.

Según ha destacado la ministra de Ciencia e Innovación, Cristina Garmendia, el objetivo de su departamento es "dotar presupuestos específicos para que este triunfo científico pueda llevarse con la mayor brevedad posible a la práctica clínica".

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", ha destacado el investigador de la Universidad de Oviedo Carlos López-Otín uno de los autores del estudio junto con Elías Campo, del Clínic.

De todas estas mutaciones, identificaron 46 "con señales moleculares que indicaban que podían ser potencialmente oncogénicas, que trataron de buscar en un posterior análisis con otros 362 pacientes, identificando finalmente cuatro genes cuyas "mutaciones provocan el desarrollo de este tipo de leucemia". Los citados genes mutados son el MYD88, el XPO1, el KLHL6 y el NOTCH6, observando que este último, por ejemplo, está mutado en más del 10 por ciento de los pacientes, lo que "le confiere una atención preferente en próximas investigaciones".

Los avances en el conocimiento de la biología molecular del cáncer durante las últimas décadas han permitido determinar que se trata de una enfermedad producida por la acumulación de daños genéticos en las células normales, pero "hasta ahora la identificación de esos cambios era un proceso lento y laborioso". Sin embargo, "gracias a los equipos de última generación para la secuenciación de genomas, como los que están a disposición de los científicos en el Centro Nacional de Análisis Genómico, este proceso se ha acelerado hasta poder secuenciar en la actualidad hasta seis genomas humanos en un día".

Resultados en cinco años

Asimismo, López-Otín revela que el análisis del volumen de datos generado en este proyecto también ha requerido la creación de programas especializados como la herramienta informática 'Sidrón', desarrollada en la Universidad de Oviedo, que ha sido esencial para identificar las mutaciones presentes en los genomas tumorales. Según este experto, gracias a esta técnica, se podrán identificar e interpretar mutaciones de este y otros tumores.

De igual modo, ha destacado que el siguiente paso de esta investigación es conseguir secuenciar los genomas de 500 pacientes como se había previsto y "poder trasladar al sistema público dentro de cinco o seis años el que muchos pacientes tengan la opción de conocer el genoma individual de sus células tumorales, para que los oncólogos puedan tomar las decisiones más adecuadas desde el principio de la enfermedad".

"Es un reto que no sólo tiene barreras científicas y tecnológicas sino económicas, pero las tenemos que superar entre todos con información y conocimiento", ha destacado López-Otín. Para ello, la ministra ha destacado que los hospitales que han colaborado en este gran proyecto se van a convertir "automáticamente" en hospitales de referencia para el tratamiento de esta enfermedad. Además, ha insistido, "desde Ciencia harán un gran esfuerzo para que este gran resultado científico pueda en la medida de lo posible acelerarse y ser trasladado a la práctica clínica con los propios grupos de investigación".