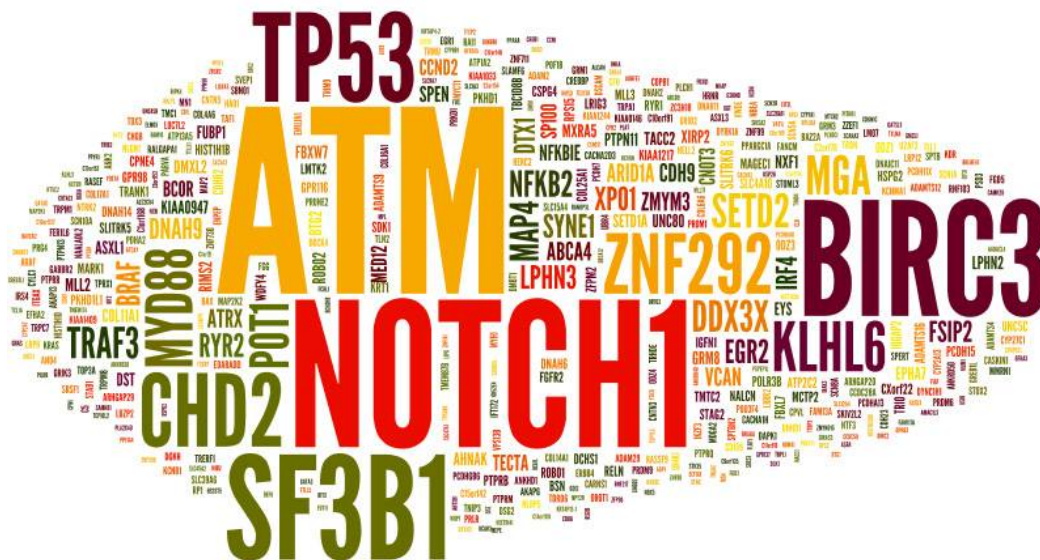


## Mutaciones en el lado oscuro del genoma causan leucemia

Investigadores españoles han descifrado el genoma de más de 500 pacientes con leucemia y han identificado mutaciones recurrentes en regiones no codificantes del genoma. Este hallazgo, publicado esta semana en la revista *Nature*, aporta nuevas claves sobre el desarrollo del cáncer.

Uniovi

22/7/2015 19:00 CEST



La figura recrea los genes mutados, el tamaño de cada gen es proporcional al porcentaje de pacientes en los que se ha detectado la mutación. / Cllgenome

La leucemia linfática crónica es la leucemia más frecuente en los países occidentales, con más de mil nuevos pacientes diagnosticados cada año en España. Conocer qué cambios genéticos provocan el desarrollo tumoral y cómo influyen en el desarrollo de la enfermedad es un paso fundamental para mejorar el tratamiento del cáncer.

Ahora, un nuevo trabajo liderado por los investigadores españoles supone un hito en la investigación en nuestro país al haber secuenciado los genomas de las células normales y tumorales de más de 500 pacientes con este tumor tan frecuente.

El estudio, publicado hoy en la revista *Nature*, confirma la utilidad de la secuenciación de genomas para conocer las causas genéticas del cáncer, identificar nuevos mecanismos que subyacen a su desarrollo y definir nuevas dianas terapéuticas para su tratamiento.

---

**El estudio confirma la utilidad de la secuenciación de genomas para conocer las causas genéticas del cáncer y definir nuevas dianas para su tratamiento**

El cáncer es una enfermedad que se produce por la acumulación de daños en el genoma de las células normales. Por ello, hace siete años se puso en marcha el mayor proyecto internacional para el estudio del genoma del cáncer (ICGC), con el objetivo de descifrar, para cada uno de los 50 tipos más frecuentes, el genoma de las células tumorales de al menos 500 pacientes.

El consorcio español, encargado del estudio de la leucemia linfática crónica, ha sido el primer grupo del ICGC en completar este objetivo. Este trabajo, dirigido por Carlos López-Otín, de la Universidad de Oviedo, y Elías Campo, del Hospital Clínic y la Universidad de Barcelona, ha contado con la participación de más de 60 investigadores de distintos Centros que forman parte del Consorcio Español del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica.

La comparación del genoma de las células tumorales con el de las células sanas del mismo paciente revela que cada célula tumoral ha acumulado unas tres mil mutaciones en su genoma. “Este estudio nos ha permitido definir 60 genes distintos cuyas mutaciones provocan el desarrollo del tumor”, comenta López-Otín. “Sin embargo, el hallazgo más relevante del estudio ha sido la identificación de mutaciones en zonas del genoma que no codifican proteínas y cuya relevancia funcional es todavía muy poco conocida”.

“Estas regiones representan el 98% de nuestro genoma, pero se conocen tan poco que no se suelen analizar en los pacientes”, asegura Xose S. Ponte, primer firmante del estudio e investigador de la Universidad de Oviedo. “En este trabajo hemos demostrado que uno de cada cinco tumores surge por

mutaciones en estas regiones oscuras del genoma, y su conocimiento es fundamental ya que influyen en el pronóstico de la enfermedad”.

---

La comparación de las células tumorales con el de las células sanas del mismo paciente revela que cada célula tumoral ha acumulado unas tres mil mutaciones

El estudio revela también el impacto de diversas mutaciones en la evolución clínica de los pacientes. “Este trabajo proporciona un catálogo muy completo de las alteraciones genéticas más importantes que causan el desarrollo de esta leucemia”, afirma Elías Campo.

### **Pilar de la medicina de precisión**

El Consorcio Español para el Estudio del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica ha sido financiado por el Ministerio de Economía y Competitividad a través del Instituto de Salud Carlos III, y su labor se ha enmarcado dentro del Consorcio Internacional de los Genomas del Cáncer ([ICGC](#)). Los resultados generados por este consorcio constituyen uno de los pilares en los que se va a sustentar la llamada medicina de precisión.

El análisis genómico de un tumor permitirá una mejor clasificación del paciente, así como un tratamiento basado en el tipo de mutaciones genéticas detectadas en el tumor. La introducción a finales de este año de nuevos fármacos para el tratamiento de la leucemia linfática crónica requerirá por primera vez el análisis genético, además de los análisis clínicos, situación que irá aumentando a medida que se vayan identificando mutaciones que determinen la respuesta a determinados fármacos.

video\_iframe

El [Consorcio Español](#) está formado por más de una docena de Instituciones, entre las que se incluyen el Hospital Clínic de Barcelona, el Instituto Universitario de Oncología de la Universidad de Oviedo, el Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer, la Universidad de Barcelona, el Barcelona Supercomputing Center, la Universidad de Deusto, el

Centro Nacional de Análisis Genómico, el Hospital Universitario de Salamanca, el Hospital Universitario Central de Asturias, el Hospital Clínico de Valencia, el Institut Català d'Oncologia, el Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca, el Banco Nacional de DNA, el Centre de Regulació Genòmica de Barcelona, y el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas.

#### Referencia bibliográfica:

Xose S. Ponte, Carlos López-Otín & Elías Campo et al.: 'Non-coding recurrent mutations in chronic lymphocytic leukaemia'. *Nature* DOI 10.1038/nature14666

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

GENOMA

CÁNCER

LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA

CÉLULA

#### Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)