

IDENTIFICAN MÁS DE MIL NUEVOS GENES MUTADOS EN EL DESARROLLO DE LA ENFERMEDAD

Descubren nuevas claves en el genoma de la leucemia linfática crónica

Un equipo español de 40 investigadores del [Consorcio Español del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica](#), dirigido por el Dr. Carlos López-Otín, de la Universidad de Oviedo y el Dr. Elías Campo, del Hospital Clínic y la Universidad de Barcelona, ha abierto nuevas vías en la investigación sobre el cáncer al secuenciar la parte codificante de los genomas de más de cien pacientes, así como de sus tumores. La revista *Nature Genetics* publica hoy los resultados de la investigación.

SINC / UO / FICYT

11/12/2011 19:01 CEST

“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”, comenta el Dr. Elías Campo. “Nuestro anterior trabajo proporcionó las primeras claves sobre las mutaciones que provocan la proliferación incontrolada de los linfocitos B en estos pacientes, pero dado que los mecanismos que generan los tumores son muy diversos es necesario secuenciar los genomas tumorales de muchos pacientes”.

Aunque se sabe que el cáncer es una enfermedad que se produce por la acumulación de daños genéticos en las células normales, hasta ahora la identificación de esos cambios era un proceso muy lento y laborioso. En este trabajo, los investigadores, utilizando las nuevas tecnologías de secuenciación disponibles en el Centro Nacional de Análisis Genómico de Barcelona, han simplificado este proceso al centrarse en el exoma, compuesto por las partes del genoma que contienen las regiones

codificantes de los genes. De esta forma, se pueden estudiar las posiciones más relevantes secuenciando apenas un 2% de los 3.000 millones de nucleótidos que componen un genoma completo. Las mutaciones específicas del tumor se pueden detectar tras comparar la secuencia del exoma de las células tumorales de los pacientes con la secuencia correspondiente a las células sanas del mismo individuo. “Esta aproximación nos ha permitido identificar las mutaciones que se producen más frecuentemente durante el desarrollo de esta leucemia” comenta el Dr. López-Otín. “El análisis conjunto de los más de mil genes mutados en las células tumorales de los 105 pacientes estudiados ha revelado la participación de nuevas rutas bioquímicas que pueden ser muy relevantes en la búsqueda de alternativas terapéuticas para esta forma de leucemia”. Los Drs. Campo y López-Otín señalan que “de especial interés en este sentido ha resultado el hallazgo de mutaciones recurrentes en el gen denominado SF3B1, implicado en la maduración de los ARN mensajeros, un proceso esencial en la vida de las células”.

El Consorcio Español para el Estudio del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica está financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través del Instituto de Salud Carlos III, y se enmarca dentro del [Consortio Internacional de los Genomas del Cáncer](#) (ICGC, por sus siglas en inglés). Hace un año, la revista *Nature* publicó el artículo fundacional del ICGC en el que se destacaba la potencial relevancia de los resultados de este proyecto para el desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico y terapias contra el cáncer, ya que el consorcio planea coordinar a escala global la secuenciación y el análisis de 500 genomas tumorales de cada uno de los 50 cánceres más frecuentes. El pasado 7 de Julio, Nature también publicó los avances de los participantes españoles en el ICGC, basados en el análisis de los cuatro primeros genomas completos de pacientes con leucemia linfática crónica. El trabajo que hoy publica Nature Genetics confirma la utilidad de los métodos más rápidos de obtención de datos genómicos y representa un gran avance hacia la culminación de los objetivos del Consorcio español para el estudio de la leucemia linfática crónica.

Más información

El [Consortio español](#) está formado por más de una docena de Instituciones, entre las que se incluyen el Hospital Clínic de Barcelona, la Universidad de Barcelona, el Instituto Universitario de Oncología de la Universidad de Oviedo

(IUOPA), el Centre de Regulació Genòmica de Barcelona, la Fundació Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge/Institut Català d'Oncologia, la Fundación de Investigación del Cáncer/Centro Investigación Cáncer de Salamanca, el Hospital Universitario Central de Asturias de Oviedo, el Hospital Clínico de Valencia, el Hospital Marqués de Valdecilla de Santander, el Banco Nacional de DNA, el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, la Universidad de Deusto, la Universidad de Santiago de Compostela, el Barcelona Supercomputing Center, el Centro Nacional de Análisis Genómico y el Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS).

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

CARLOS LÓPEZ-OTÍN | ELÍAS CAMPO | UNIVERSIDAD DE OVIEDO | FICYT |
LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA | GENOMAS DEL CÁNCER |
CONSORCIO ESPAÑOL PARA EL ESTUDIO DEL GENOMA DE LA LEUCEMIA LINFÁTICA
CRÓNICA
HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA |

Creative Commons 4.0

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