

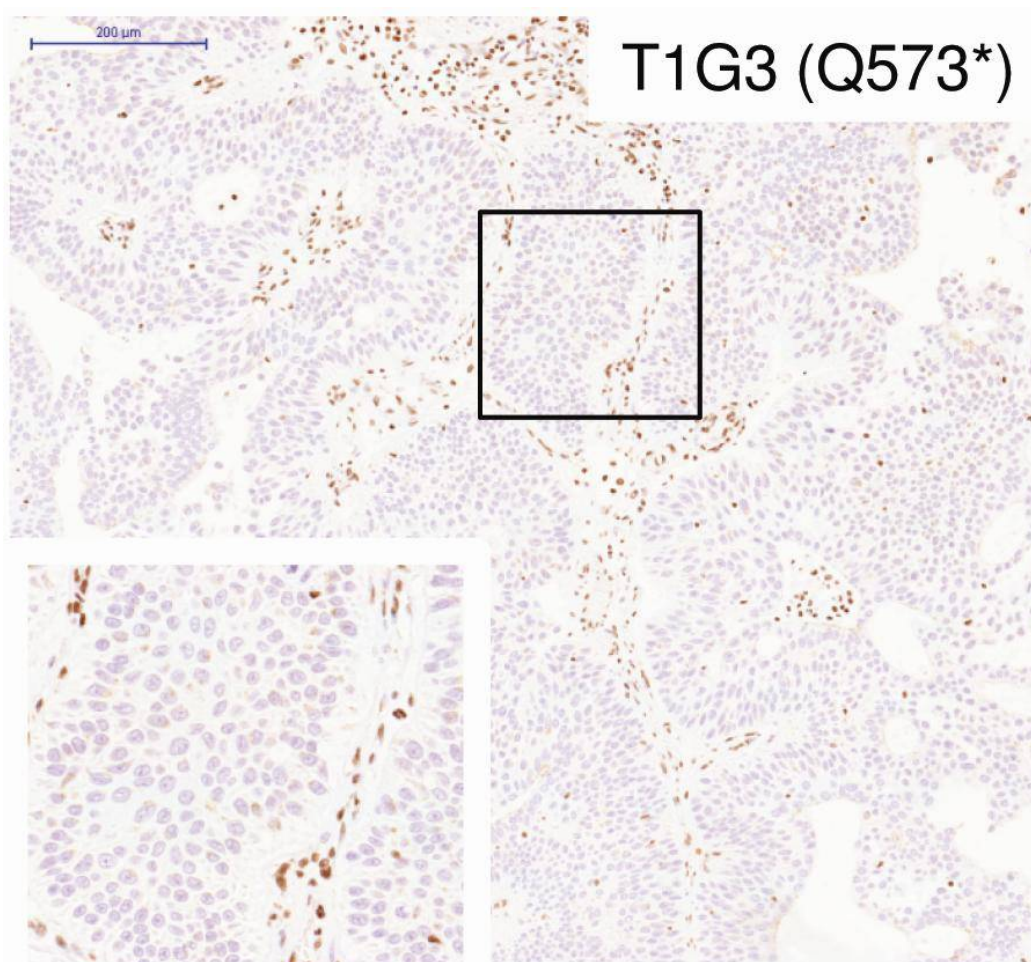
LOS RESULTADOS LOS PUBLICA LA REVISTA 'NATURE GENETICS'

Investigadores españoles secuencian el exoma de un tipo de cáncer de vejiga

Una nueva investigación revela nuevas vías genéticas y nuevos genes implicados en el cáncer de vejiga. Los autores concluyen que la firma genética de las personas afectadas es un primer paso para entender la biología de esta enfermedad y alcanzar un mejor manejo de los pacientes.

CNIO

13/10/2013 19:00 CEST



Muestra de un tumor de vejiga que contiene mutaciones en el gen STAG2. / CNIO

Investigadores del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) han realizado la primera secuenciación del exoma –la parte del genoma que contiene la información para la síntesis de proteínas– del cáncer de vejiga

no infiltrante, el tipo más frecuente de cáncer de vejiga y el que presenta mayor número de recurrencias.

Los resultados, publicados en la revista *Nature Genetics*, revelan nuevas vías genéticas involucradas en la enfermedad, como la división celular y la reparación del ADN, así como nuevos genes no descritos hasta la fecha y que podrían ser clave para entender su origen y evolución.

“Sabemos muy poco sobre la biología del cáncer de vejiga, lo que podría ser útil para clasificar a los pacientes, predecir recaídas e incluso prevenir la enfermedad”, explica Cristina Balbás, primera firmante del artículo.

El trabajo ha consistido en el análisis del exoma procedente de 17 pacientes diagnosticados de cáncer de vejiga y la posterior validación de los resultados mediante el estudio de un grupo específico de genes con 60 pacientes adicionales.

En España se registran 11.200 nuevos casos cada año, una de las incidencias más altas en todo el mundo

“Hemos descubierto hasta nueve genes alterados nuevos que no se habían descrito en este tipo de tumores, de los cuales encontramos que STAG2 está inactivado en casi un 40% de los tumores menos agresivos”, afirma Francisco X. Real, jefe del grupo de Carcinogénesis Epitelial.

Real añade que “algunos de estos genes están involucrados en vías genéticas no descritas antes en el cáncer de vejiga; además, confirmamos y extendemos otras vías genéticas descritas anteriormente en este tipo de cáncer como la remodelación de la cromatina”.

Un agente desconocido en el cáncer de vejiga

STAG2 es un gen asociado al cáncer desde hace tan solo dos años, aunque “poco se sabe de él, y nada sobre su relación con el cáncer de vejiga”, expresa Balbás.

Estudios anteriores proponen que participa en la repartición de los cromosomas – contenedores del material genético– cuando las células se dividen; de ahí su posible relación con cáncer, aunque también se ha relacionado con el mantenimiento de la estructura 3D del ADN o la regulación génica.

Contrariamente a lo que cabría esperar, el artículo revela que los tumores que tienen alterado este gen carecen con frecuencia de alteraciones en el número de cromosomas, lo que indica, según Real, que “este gen participa en cáncer de vejiga a través de mecanismos distintos a la repartición de los cromosomas”.

Los autores han descubierto también, mediante el análisis de tejido tumoral procedente de más de 670 pacientes, que las alteraciones en STAG2 están asociadas, sobre todo, a tumores de pacientes con mejor pronóstico.

El cómo y el porqué de estos fenómenos todavía están por descubrir, pero los investigadores vaticinan que “las mutaciones en STAG2 y otros genes adicionales que demostramos alterados podrían proporcionar nuevas oportunidades terapéuticas en algunos subgrupos de pacientes”.

El gen STAG2 participa en cáncer de vejiga a través de
mecanismos distintos a la repartición de los
cromosomas

Este tumor en España

El cáncer de vejiga representa un grave problema de salud pública en muchos países, especialmente en España, donde se registran 11.200 nuevos casos cada año, una de las incidencias más altas en todo el mundo.

La mayoría de estos tumores cursan con un buen pronóstico –70-80% de supervivencia a los cinco años del diagnóstico–, y no infiltran el músculo de la vejiga en el momento del diagnóstico –80% de los casos aproximadamente–.

A pesar de ello, muchos de los tumores recurren periódicamente, lo que exige una estrecha vigilancia mediante citoscopias. Este tipo de seguimiento afecta en gran medida la calidad de vida de los pacientes, al tiempo que representa elevados costes sanitarios.

Referencia bibliográfica: Cristina Balbás-Martínez, Ana Sagrera, Enrique Carrillo-de Santa Pau, Julie Earl, Mirari Márquez, Miguel Vazquez, Eleonora Lapi, Francesc Castro-Giner, Sergi Beltran, Mònica Bayés, Alfredo Carrato, Juan C Cigudosa, Orlando Domínguez, Marta Gut, Jesús Herranz, Núria Juanpere, Manolis Kogevinas, Xavier Langa, Elena López-Knowles, José A Lorente, Josep Lloreta, David G Pisano, Laia Richart, Daniel Rico, Rocío N Salgado, Adonina Tardón, Stephen Chanock, Simon Heath, Alfonso Valencia, Ana Losada, Ivo Gut, Núria Malats, Francisco X Real. "Recurrent inactivation of STAG2 in bladder cancer is not associated with aneuploidy". *Nature Genetics* (2013). DOI: 10.1038/ng.2799

El trabajo ha sido posible gracias al apoyo del Ministerio de Economía y Competitividad, el Instituto de Salud Carlos III, la Asociación Española Contra el Cáncer (AECC), La Fundación 'La Caixa', la Fundación Banco Santander, el 7º Programa Marco de la Unión Europea y los National Institutes of Health de EE UU.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

CÁNCER | VEJIGA | GEN |

Creative Commons 4.0

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

