

nucleótidos. Al secuenciar el genoma, cada nucleótido se lee al menos 30 veces para verificar que la lectura es la correcta, y así poder asignar con total certeza las mutaciones identificadas.

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” aclara Carlos López-Otín. “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”, revela el investigador.

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, y en este centro se pueden secuenciar en la actualidad hasta seis genomas humanos en un día.

El análisis del extraordinario volumen de datos generado en este proyecto ha requerido la creación de programas especializados. Sidrón es el nombre de la herramienta informática desarrollada en la Universidad de Oviedo y que ha sido esencial para identificar las mutaciones presentes en los genomas tumorales.

El trabajo de varias décadas en el Hospital Clínic de Barcelona en Leucemia Linfática Crónica ha permitido al consorcio disponer de DNA y datos clínicos de cientos de pacientes, que han aportado una dimensión clínica adicional a este estudio genómico.

Consorcio Español para el Estudio del Genoma de la Leucemia

El Consorcio Español para el Estudio del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica (CLL Genome, www.cllgenome.es) está financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación, a través del Instituto de Salud Carlos III, con 10 millones de euros de financiación directa y se enmarca dentro del Consorcio Internacional de los Genomas del Cáncer (ICGC, www.icgc.org), dirigido

por el doctor Tom Hudson del Instituto de Investigación del Cáncer de Ontario, Canadá.

El ICGC se puso en marcha a finales de 2008 con la participación de ocho equipos internacionales de investigación, entre ellos, el Consorcio Español del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica. En 2011, agencias de financiación en cuatro continentes y 11 países promueven un total de 38 proyectos que ya han iniciado el estudio de 17.000 genomas tumorales. El objetivo del ICGC para los próximos años es ampliar este trabajo a la secuenciación y el análisis de 500 genomas tumorales de 50 tipos de cáncer (25.000 genomas tumorales).

Hace un año, Nature publicó el estudio fundacional de este consorcio internacional de científicos en el que se resaltaba la potencial relevancia del proyecto del ICGC para el desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico y terapias contra el cáncer, una vez que se consiguiera, como se ha mencionado anteriormente, completar la secuenciación y el análisis de 500 genomas tumorales de cada uno de los 50 cánceres más frecuentes.

Nature publica ahora los importantes avances de los participantes españoles en el ICGC, derivados del análisis exhaustivo de los cuatro primeros genomas de pacientes con leucemia linfática crónica, los cuales 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.

Instituciones miembros del Consorcio

El Consorcio Español para el Estudio del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica 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. En este estudio el consorcio español ha contado también con la colaboración del Wellcome Trust Sanger Institute en Hinxton, Reino Unido.

PDF