

Descobreixen un mètode per detectar amb anys d'antelació l'aparició del càncer

Científics publiquen el mapa més complet del genoma del càncer que obre la via per identificar mutacions dècades abans que aparegui un tumor



Es tracta del mapa més complet elaborat fins ara del genoma | ACN

Un consorci internacional de científics publica aquest dimecres una col·lecció de 23 estudis a la revista *Nature*, que descriuen el mapa més complet elaborat fins ara del genoma de 38 tipus de càncer. Els resultats són un pas important per al desenvolupament de la medicina personalitzada en el tractament del càncer i, entre altres troballes, hi ha un nou mètode que identifica mutacions anys, o fins i tot dècades, abans que aparegui un tumor.

Entre els 1.300 investigadors que han contribuït al projecte figuren científics del Centre de Regulació Genòmica, la Universitat Pompeu Fabra, l'Institut de Biologia Evolutiva, l'Institut de Recerca Biomèdica Barcelona i el Barcelona Supercomputing Centre-Centre Nacional de Supercomputació.

Fins ara els científics han buscat gens vinculats a la proliferació del càncer en l'1% del genoma - contingut genètic d'una cèl·lula- que codifica les proteïnes. En aquest estudi s'ha seqüenciat el 99% del genoma restant i els científics desenvolupen nous mètodes per investigar el paper del 'genoma invisible' en la progressió del càncer.

Entre els principals resultats dels 23 estudis publicats destaca un nou mètode que identifica mutacions anys o dècades abans que aparegui un tumor i que, en teoria, obre la porta a poder detectar el càncer de forma preventiva.

Els estudis mostren que el genoma d'un càncer és complex però desxifrabable. Si es combina la seqüenciació del genoma complet d'un càncer amb les eines analítiques, es pot identificar cada canvi genètic, els processos que generen les mutacions i, fins i tot, l'ordre d'esdeveniments d'un càncer.

Els investigadors dels estudis han identificat, almenys, una mutació causant en el 95% dels tipus de càncer analitzats. També han descobert processos cancerígens tan diversos com canvis en una sola lletra de l'ADN fins a la reorganització de cromosomes sencers. Això ajudarà en el diagnòstic del càncer i també en la identificació de noves dianes terapèutiques per a l'ús de fàrmacs.

El tipus de tumor pot ser identificat pels patrons de canvis genètics en el genoma, que donen pistes sobre la causa del càncer. Fumar o prendre el sol deixa uns patrons característics, mentre que alguns trastorns del càncer heretats deixen un patró diferent. El consorci ha catalogat aquests patrons, que poden ser comparats amb els del tumor d'un pacient per facilitar el diagnòstic de càncer quan fallen les proves clíniques convencionals.

"Ja sabíem, però ara es confirma, que deixar de fumar remet les opcions de patir una alteració que comporti un càncer de pulmó però no les elimina completament", explica Ivo Gut, director del Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica (CNAG-CRG), part del Centre de Regulació Genòmica (CRG) a Barcelona. "Per tant, no fumar és millor que deixar de fumar", afegeix.

El consorci 'Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes Project' (PCAWG) és una col·laboració mundial en què participen 1.300 investigadors de 70 centres de 37 països diferents. És considerada l'"ONU" dels projectes de seqüenciació del genoma del càncer. El projecte es va iniciar a l'Ontario Institute of Cancer Research, a Canadà, i actualment es coordina des de la Universitat de Glasgow, a Escòcia.

Els 5.000 genomes de 2.658 donants (una mostra del genoma de càncer i una del genoma de base de cada donant) van generar més de 800 terabytes de dades. La base de dades serà un recurs d'accés lliure per a la comunitat científica per accelerar nous descobriments com la identificació de dianes terapèutiques per a fàrmacs existents.

"Clau per al desenvolupament de la medicina personalitzada"

"Els descobriments són clau per al desenvolupament de la medicina personalitzada un cop la seqüenciació del genoma d'un càncer sigui comú en l'àmbit clínic", diu Gut. "En un futur no gaire llunyà podrem diagnosticar el tipus de tumor amb precisió, predir amb més certesa la progressió d'un càncer i quin tractament s'ha d'escollir", afirma Gut, líder d'un dels grups de treball que formen el consorci. El CNAG-CRG ha contribuït al projecte seqüenciant 95 tumors primaris de leucèmia limfàtica crònica.

Amb tot, Gut es mostra prudent a l'hora de dir si aquestes troballes ens acosten més a trobar una cura per a la malaltia. "Ens aporten molta més informació, i això és molt important per als científics", assegura. En aquest sentit, Gut explica que la base de dades és un "primer pas" a partir del qual caldrà seguir investigant per trobar "noves peces de l'enorme trencaclosques en 5D" que és el càncer.

L'investigador creu que el futur passa perquè cada malalt tingui una anàlisi d'aquest tipus, de tal manera que es pugui "utilitzar tota la informació sobre un malalt d'avui per a un malalt de demà". I afegeix: "Està clar que queda molt per aprendre".

En tot cas, també considera que "des del punt de vista del coneixement" la recerca sobre la cura del càncer avança. "Si tinc deu cops més genomes, de deu cops més malalts és clar que podem

avançar més. És el primer pas en un sistema de com analitzar aquest tipus de malaltia", explica.

"Un estudi internacional d'aquesta magnitud ha estat possible gràcies a la feina i col·laboració entre milers d'investigadors i tècnics de tot el món i vull felicitar a tots els implicats", declara Jan Korbel, membre del comitè directiu del projecte i investigador del Laboratori Europeu de Biologia Molecular (EMBL), a Heidelberg, Alemanya.

"Aquest treball ajuda a entendre una dificultat mèdica que existeix des de fa molt de temps. Per què dos pacients amb el mateix càncer responen de manera molt diferent al mateix tractament? Mostrem que les raons que ho expliquen estan escrites a l'ADN. El genoma de cada pacient és únic, però hi ha uns patrons finits, i amb estudis suficientment grans podem identificar-los i optimitzar el diagnòstic i el tractament", afirma Peter Campbell, també membre del comitè directiu del projecte i líder del grup de càncer, envelliment i mutació somàtica al Wellcome Sanger Institute, al Regne Unit.