

# ONCOLOGÍA MOLECULAR

**Cada avance que se logra** es una pequeña victoria contra la enfermedad, **un paso adelante** en la carrera de fondo para vencer el cáncer.

**Fundación Caja Rural de Asturias** no ha dejado de colaborar, desde 2008, con el trabajo que desarrolla el **Laboratorio de Oncología Molecular del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA)**.

**Compartimos su reto.** Mantenemos nuestro compromiso porque creemos que **la investigación es un pilar básico en el desarrollo de un país.**

**Milagros Balbín, doctora en biología molecular y directora del Laboratorio:** “El mapa del cáncer familiar en Asturias nos permite estudiar a la población de riesgo de una forma más sencilla, ahorrando tiempo y recursos económicos”.

**Puede parecer una pregunta muy genérica, pero es esclarecedora para el ciudadano de a pie: ¿por qué es importante que Asturias cuente con el Laboratorio de Oncología Molecular?** En los últimos años la implantación de la denominada “medicina personalizada” ya va siendo una realidad en el tratamiento del cáncer. Esto significa que el clínico, antes de decidir el tipo de terapia que va a ofrecer a un paciente, empieza a tener una herramienta más, y es el conocimiento de las alteraciones genéticas que tiene el tumor porque se han ido desarrollando fármacos que son más específicos para tumores con ciertas alteraciones genéticas.

En el Laboratorio de Oncología Molecular, a petición del oncólogo, estudiamos estas alteraciones para las que existe un fármaco específico, facilitando nueva información imprescindible a la hora de diseñar el tratamiento de cada paciente. Hay que pensar que este tipo de tratamientos específicos funcionan sólo sobre los pacientes adecuados y pueden ser contraproducentes sobre aquellos que no presentan la alteración genética. Así, por ejemplo, en estos momentos realizamos la caracterización molecular de tumores de colon, pulmón y melanomas metastásicos, con

estudios en más de 600 muestras al año, procedentes de toda Asturias.

También participamos de forma importante en la caracterización genética y en el seguimiento de tumores hematológicos, lo que indica al clínico la respuesta al tratamiento, y si es necesario realizar algún cambio en el mismo, de acuerdo con las alteraciones que vamos conociendo. En algunas leucemias, por ejemplo, diseñamos estudios totalmente personalizados y específicos para el seguimiento molecular del paciente, de acuerdo con las alteraciones genéticas que tiene su enfermedad.

**En el laboratorio realizan también estudios de susceptibilidad genética al cáncer. ¿Cuál es su utilidad?** El conocimiento de alteraciones en genes que predisponen al cáncer en familias con alto riesgo puede ayudar a tomar medidas de prevención en las personas portadoras de ciertas mutaciones. Realizamos estos estudios en colaboración con la Unidad de Consejo Genético en cáncer familiar, de acuerdo a una serie de criterios consensuados a nivel nacional.

Que el Laboratorio de Oncología Molecular del HUCA esté disponible para todos los pacientes de Asturias permite una colaboración y comunicación más cercana con el clínico, así como una mayor facilidad para optimizar los estudios, que generalmente se realizan sobre muestras del paciente que son muy escasas y valiosas y que pueden necesitar otros estudios adicionales por parte de otros laboratorios del Hospital. No hay que olvidar que una de las valías más importantes del Laboratorio es su adaptabilidad y evolución, de manera que intente responder, en la medida y forma posible, a los interrogantes surgidos de la clínica básica, haciendo que la cartera de servicios disponible, así como las metodologías en uso, vayan aumentando adaptándose a las necesidades requeridas.

**Hablamos de Asturias, pero la investigación es necesariamente global. ¿Qué proyección nacional e internacional tiene el Laboratorio?** Además del trabajo asistencial que he mencionado someramente, la actividad investigadora es un requisito imprescindible para un laboratorio de



nuestras características y una herramienta que permite mejorar en todos los aspectos de nuestra labor.

En este sentido, colaboramos con diversos grupos de investigación a nivel regional, nacional e internacional. Por una parte, tenemos una colaboración desde hace varios años con el doctor Xosé Puente, de la Universidad de Oviedo, en proyectos sobre genoma del cáncer familiar; recientemente con el doctor Pérez Freije, también de la Universidad de Oviedo, hemos iniciado una colaboración para estudios de marcadores moleculares circulantes en plasma. Con el grupo de Otorrinolaringología del Instituto de Oncología (IUOPA) participamos en varios estudios de caracterización molecular de tumores relacionados con dicha especialidad. También colaboramos, como no podría ser de otra forma, de forma constante con grupos clínicos del HUCA.

En el plano nacional, realizamos contribuciones en estudios de cáncer de colon familiar con investigadores del ICO (Instituto Catalán de Oncología); y de forma internacional, con el equipo del doctor Adolfo Ferrando en la Universidad de Columbia en Nueva York, y con grupos europeos para la caracterización de tumores raros infantiles. Los resultados de estos estudios se han visto reflejados en nuestra intervención en más de una docena de publicaciones en los últimos

años, en revistas científicas internacionales de reconocido prestigio, y varios trabajos que están en revisión editorial en la actualidad. A ello hay que sumar los trabajos propios del grupo. Además, el conocimiento y los resultados obtenidos de estos proyectos, en muchos casos tienen una aplicabilidad clínica en nuestro propio laboratorio, cerrando así un círculo asistencia-investigación-asistencia que se retroalimenta.

**Los medios de comunicación suelen contar la investigación a golpe de titular y así los percibe el ciudadano. De un año a esta parte ¿qué hitos destacarías en el trabajo del Laboratorio?** En este último año podemos destacar la identificación de alteraciones genéticas en un síndrome de cáncer familiar muy poco frecuente, síndrome de DICER1, lo que ayudará a diseñar la prevención en cuanto a consejo genético en las familias afectadas, y por otra parte, la caracterización genética del melanoma familiar en Asturias.

**Entre las líneas investigadoras destaca la confección del mapa del cáncer familiar en Asturias. ¿Qué avances se han hecho en este sentido?** Seguimos conociendo de forma exhaustiva las mutaciones más frecuentes en relación al síndrome de cáncer de mama y ovario en Asturias. Hemos identificado dos mutaciones más que también son muy fre-





cuentas en las familias asturianas, que se suman a las que ya habíamos identificado previamente, y continuamos con el estudio genético que nos permita determinar su origen y antigüedad.

También los estudios en melanoma familiar nos están revelando la presencia de algunas mutaciones que parecen originarias de Asturias por su frecuencia. Estos datos están a punto de ser enviados para su evaluación en revistas internacionales.

**¿Qué aportará dicho mapa una vez confeccionado? ¿Cuál es su relevancia?** El conocimiento de que en la población de Asturias se acumulan unas mutaciones específicas con una gran frecuencia nos dice mucho en relación a nuestra propia historia, nos reafirma como una población que ha estado aislada geográficamente durante muchos años y eso ha condicionado nuestro aislamiento, no sólo

cultural, sino genético también. Esto se ve reflejado incluso en las alteraciones de genes de susceptibilidad al cáncer. En el aspecto práctico, este conocimiento nos permite estudiar a la población de riesgo inicialmente de una forma más sencilla, analizando las alteraciones más frecuentes en primer lugar, con lo que se ahorran tiempo y recursos económicos.

**Después de un periodo de reubicación, el nuevo HUCA ya está en funcionamiento. ¿Qué papel debería jugar en el desarrollo de la actividad investigadora en Asturias?**

No cabe duda que el mayor hospital de Asturias debería ser la referencia en muchos aspectos, el clínico y el investigador. Pero para ello se necesita una concienciación por parte de todos. La investigación debe ser una actividad que se pueda realizar a tiempo completo y no una afición de tiempo libre. Por ello, se necesita una planificación que permita disponer de personal que se pueda dedicar a ella de forma



intensiva. Esa planificación debe ser un objetivo que parta de la Consejería, de las direcciones, y que sea realista.

Tal vez en época de recortes sólo se nos pide "hacer más con menos" y no resulta fácil entonces exigir la excelencia. En cualquier caso, es importante poder mantener y fomentar las colaboraciones entre los clínicos y los investigadores básicos, estén donde estén: unos aportan las preguntas importantes, otros ayudan a buscar la forma de contestarlas.

**Caja Rural de Asturias mantiene desde 2008 su convenio con el Laboratorio. ¿Cómo valora el compromiso de la entidad?** En línea con la respuesta anterior, en el Laboratorio de Oncología Molecular sentimos un agradecimiento máximo por el apoyo que la Fundación Caja Rural de Asturias nos ha prestado, ya que nos ha permitido mantener personal con dedicación a la investigación cuando el laboratorio ha ido aumentando su labor asistencial de



forma muy importante en todos estos años, sin aumento de recursos humanos en ese apartado.

Gracias al apoyo prestado hemos sido pioneros en la implantación de algunas determinaciones moleculares que, con los años, se han convertido en pruebas de obligado cumplimiento, bien para el apoyo en el diagnóstico, bien para la prescripción de nuevos fármacos, y además hemos podido participar en controles de calidad internacionales que nos permiten evaluar nuestro trabajo de forma objetiva.

Nuestro deseo es que los resultados obtenidos en este laboratorio, que siempre mantendrá su agradecimiento a la Fundación Caja Rural de Asturias, reviertan en beneficio de todas las personas de nuestra sociedad que lo necesiten, tanto por generar nuevo conocimiento, como por permitir de manera práctica el abordaje integral de una enfermedad tan compleja como es el cáncer.