





LABORATORIO DE ONCOLOGÍA

Motivos para creer

En 2019 **se cumplían 15 años** desde que el Instituto Universitario de Oncología del Principado de Asturias (IUOPA) y el Gobierno del Principado de Asturias plantaban la semilla del **Laboratorio de Oncología Molecular del HUCA**.

En 2008 **Caja Rural de Asturias** se incorporaba para hacer su aportación a este **centro de referencia**. El objetivo: potenciar las actividades diagnósticas y de investigación en relación con la búsqueda, el desarrollo y la implantación de **nuevos marcadores moleculares** en cáncer.

Seguimos creyendo en su trabajo. Cada año, el equipo que dirige la doctora **Milagros Balbín** ofrece nuevos resultados, necesariamente parciales, pero siempre alentadores. **Compartimos y facilitamos** la tarea de los investigadores. Sabemos que al final de este camino **todos saldremos ganando**.



**DOCTORA MILAGROS BALBÍN,
DIRECTORA DEL LABORATORIO DE
ONCOLOGÍA MOLECULAR DEL HUCA**

“

**No es útil ni eficaz
acordarse de la
investigación sólo
cuando truena**

Como científica, ¿qué conclusiones extrae de la crisis sanitaria del coronavirus? ¿Qué reflexión puede hacer?

En primer lugar he de reconocer que personalmente me encontré tan desprevenida como a todos, sin haber sabido entender las señales que desde un principio nos estaban llegando del problema. Por otra parte, es cierto que a los científicos nos resulta fascinante intentar entender cómo funciona este virus, el porqué del importante daño que causa en algunos grupos de personas y el reto que supone la búsqueda de los mejores tratamientos y métodos preventivos. Es interesante remarcar que en unas pocas semanas se están publicando cientos y cientos de artículos de investigación aportando datos que van ayudando a entender desde muchos puntos de vista la situación. La verdad es que hay mucho que recapacitar sobre lo que estamos viviendo. La reflexión positiva que puedo hacer es que con miles de investigadores en todo el mundo volcados en el problema, y poniendo en común sus resultados, es muy factible que se pueda llegar a un conocimiento profundo en poco tiempo y por tanto también a encontrar soluciones. Incluso desde aquí, entre los colegas del Hospital, participamos en el estudio y puesta en común de ideas y datos que puedan también aportar un grano más de arena en el conocimiento.

Esta crisis ha puesto en evidencia la importancia que la ciencia y la investigación tienen para la sociedad. ¿Confía en que haya calado esa percepción?

Ojalá fuera así, pero a veces el conocimiento científico y las advertencias que conllevan están reñidos con el estilo de vida que intentan imponernos en la sociedad actual. No podemos destrozar el medio ambiente, contaminar todos los ecosistemas y luego pedir a los investigadores soluciones y curas parciales a problemas globales. Necesitamos que la sociedad apoye la ciencia porque es la que nos hace entender mejor lo que somos, y tal vez entender mejor cómo vivir sin destrozar el planeta. Y no es útil ni eficaz lo de acordarse de la investigación sólo “cuando truena”.

Centrándonos en la tarea del Laboratorio, muchas veces olvidamos que los equipos están compuestos por personas. El equipo ha tenido que adaptarse a una ausencia relevante.

Los pasados años 2018 y 2019 han venido marcados por la necesidad de reorganizar y reestructurar el trabajo asistencial y de investigación del laboratorio tras la ausencia temporal y posteriormente definitiva de uno de nuestros principales colaboradores, el doctor Íñigo Santamaría.



¿Cómo se ha compensado?

Cambiando el rol de algunos componentes del equipo, consolidando su papel en el desarrollo del trabajo asistencial y asumiendo nuevas responsabilidades. Todo esto requiere un tiempo de adaptación. Porque nuestra obligación es seguir dando respuesta a las necesidades que nos plantean los clínicos y abordar los proyectos en los que hemos puesto nuestros objetivos desde tiempo atrás.

¿Qué logros destacaría de 2019?

En primer lugar, la introducción de las técnicas de análisis genómico a gran escala para los estudios de cáncer familiar. Era uno de los objetivos básicos del laboratorio que estaba pendiente de implantar. Ya en el año 2017, gracias a la financiación aportada por Caja Rural de Asturias, pudimos realizar un estudio piloto con 48 casos para validación e introducción en el Laboratorio de un panel de genes para análisis de susceptibilidad a cáncer de mama hereditario y cáncer de colon hereditario mediante secuenciación de nueva generación.

¿Cuál ha sido el paso siguiente?

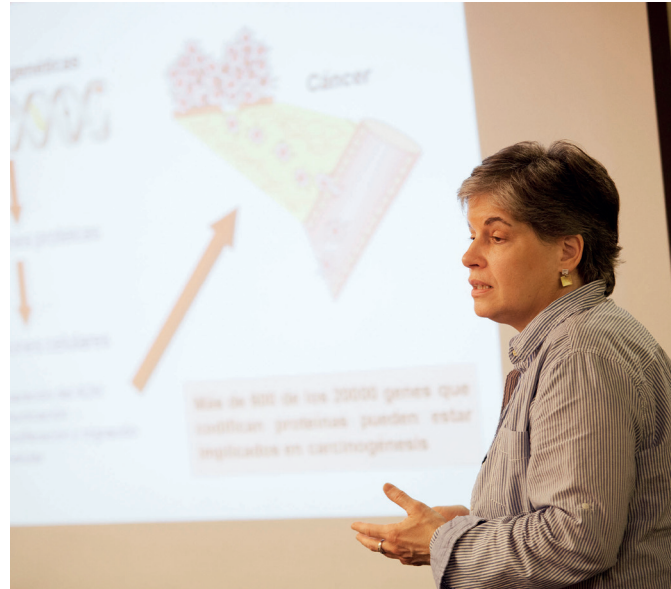
A raíz de los buenos resultados obtenidos propusimos al HUCA la introducción de esta tecnología en la cartera de servicios del laboratorio. En 2019 se ha hecho realidad. A día de hoy ya se ha realizado el análisis de más de 150 nuevas familias.

La gran cantidad de nuevos datos genéticos que se obtienen con estos estudios ha implicado también la necesidad de redirigir nuestros esfuerzos hacia la validación funcional de las variantes genéticas que se van detectando. Muchas variaciones en los genes analizados necesitan estudios adicionales que permitan verificar si la variante puede estar relacionada con la enfermedad a estudio.

¿Cómo revierte en los pacientes y en sus familias?

Dentro de nuestro equipo, Ana Sánchez Pitiot dedica parte de su tiempo de investigación al análisis bioinformático de las variantes genéticas y al desarrollo y aplicación de métodos para verificar su funcionalidad. Esto nos ha permitido confirmar casos complejos y por tanto servir de apoyo en el manejo clínico de pacientes con cáncer hereditario y tomar medidas preventivas en sus familiares.

En relación con este tema, mantenemos nuestra colaboración con el doctor Xosé S. Puente en la Universidad de Oviedo, especialmente con la formación de Ángel Álvarez Eguiluz en la tecnología bioinformática para la detección de mutaciones que afectan a la maduración del ARN y que tienen influencia en el desarrollo de cáncer y en el análisis de secuencias de genomas completos, con aplicaciones que se podrán incorporar en breve plazo al laboratorio asistencial.



En anteriores ediciones de esta Memoria apuntábamos los buenos resultados obtenidos empleando tecnología de PCR digital y biopsia líquida, incorporada al laboratorio en 2016. ¿Qué balance arrojan en 2019?

Hemos avanzado con estudios de validación de nuevas pruebas para su posterior incorporación al laboratorio asistencial. La técnica de PCR digital, que utiliza un equipamiento adquirido gracias a la financiación de Caja Rural de Asturias, permite aumentar la sensibilidad en la detección de mutaciones que apoyan determinados diagnósticos oncológicos, y muy especialmente aquellos realizados mediante la técnica denominada “biopsia líquida”, en la que se obtiene el ADN circulante en el plasma.

¿Se han mantenido las colaboraciones con otros grupos de investigación? ¿Con qué resultados?

Sí, tanto a nivel regional (IUOPA, HUCA, ISPA) como en los ámbitos nacional e internacional. Entre los resultados obtenidos quiero destacar los del grupo de la doctora MD Chiara (Instituto de Investigación Biosanitaria de Asturias / Fundación para la Investigación Biosanitaria de Asturias). Hemos llevado a cabo experimentos para la determinación de alteraciones genéticas en paragangliomas de cabeza y cuello, y en la profundización de mecanismos moleculares implicados en su desarrollo.

Con equipos nacionales podemos destacar nuestra participación en la publicación (2018) del trabajo liderado desde el ICO (Instituto Catalán de Oncología) en la identificación de nuevos genes implicados en el desarrollo de cáncer colorrectal hereditario.

Un trabajo riguroso requiere exhaustivos controles de calidad...

Así es, necesitamos verificar que nuestro trabajo se realiza dentro de unos estándares de calidad óptimos. Por eso participamos en controles nacionales e internacionales que nos proporcionen la necesaria acreditación. En los años 2018 y 2019 hemos participado en controles de calidad internacionales de los organismos UKNEQAS (UK National External Quality Assessment Service), EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) y ESP (European Society of Pathology).

¿Qué objetivos inmediatos se marca el Laboratorio?

Para dar continuidad al proyecto debemos implementar la incorporación de las técnicas de secuenciación genómica a gran escala para las muestras de tumores sólidos y para enfermedades oncohematológicas. Este tipo de estudio comienza a ser demandado por los clínicos, dentro de la llamada “medicina personalizada”.

¿Qué ventajas aporta?

Permite tener una visión más completa, desde el punto de vista genético, de las alteraciones de los tumores, lo que puede

ayudar a mejorar el diagnóstico en algunos casos y a la toma de decisiones terapéuticas en otros. Necesitamos realizar más pruebas, que podremos hacer gracias a la financiación de Caja Rural de Asturias, antes de solicitar su incorporación al laboratorio asistencial.

Conjuntamente con los estudios de secuenciación genómica, continuaremos el desarrollo de las técnicas de validación funcional de variantes genéticas, mediante análisis de ARN con tecnología de secuenciación a gran escala.

15 años desde la puesta en marcha del Laboratorio. ¿Cómo valora la aportación de Caja Rural de Asturias?

Desde luego, ha sido un apoyo fundamental, en tiempos difíciles de inversión en ciencia y tecnología. Gracias a la financiación de la Fundación Caja Rural de Asturias, hemos realizado trabajos de validación de nuevas tecnologías para incorporar a la asistencia clínica; hemos podido financiar personal clave en el desarrollo del laboratorio, adquirir equipamiento novedoso que nos permite mantener el laboratorio en la vanguardia, y realizar estudios de investigación propios y de colaboración publicados en revistas internacionales de prestigio. El beneficio para Asturias, gracias a la ayuda recibida creo que es el de haber colaborado en fortalecer un laboratorio dotado de tecnología moderna y de personal especializado, con fiabilidad en los resultados emitidos, generando confianza y visibilidad para la población gracias a la difusión científica y divulgativa.

