

Descifran el *genoma* de la leucemia linfática crónica

Científicos españoles, entre los que se encuentran investigadores de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano (Deusto-UPV), han secuenciado el genoma completo

Un colectivo español de investigadores, entre los que se encuentran miembros de la Cátedra Interuniversitaria de Derecho y Genoma Humano de la Universidad de Deusto y la Universidad del País Vasco, ha secuenciado el genoma completo de pacientes con leucemia linfática crónica e identificado mutaciones que aportan nuevas claves sobre esta enfermedad, la más común de los tipos de leucemia en países occidentales.

El estudio, publicado en la revista *Nature*, está dirigido por los investigadores Elías Campo, del Hospital Clínic y la Universidad de Barcelona, y Carlos López-Otín, de la Universidad de Oviedo, y ha contado con la participación de más de 60 investigadores del Consorcio Español del Genoma de la Leucemia Linfática Crónica.

«La leucemia linfática crónica es la leucemia más frecuente en los países occidentales, con más de mil nuevos pacientes diagnosticados cada año en nuestro país», explica Elías Campo. Se sabe que la causa de la enfermedad es la proliferación incontrolada de los linfocitos B de los pacientes. «Sin embargo, se desconoce qué mutaciones la provocan», precisa Campo.

El genoma humano está formado por más de 3.000 millones de unidades químicas llamadas 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.

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. 

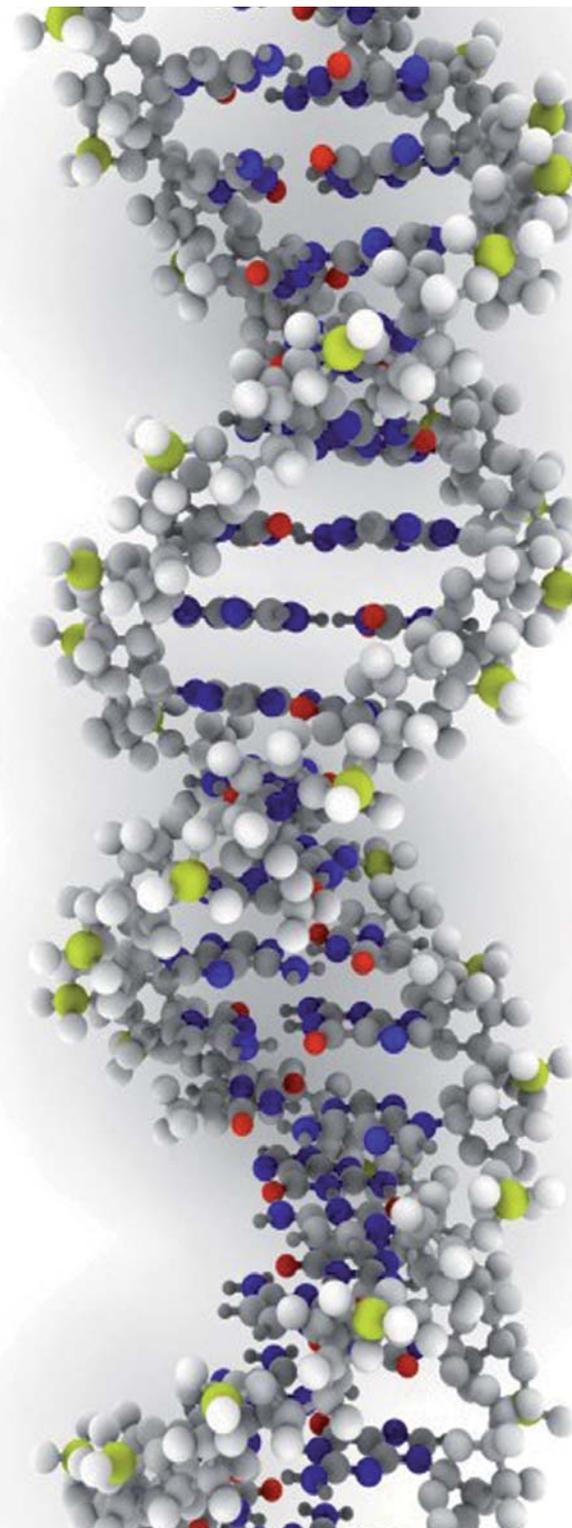


Foto obtenida en Flickr, por Ynsc (CC BY-SA 2.0)