



# Científics catalans lideren un estudi per desxifrar el genoma del càncer

► El treball, publicat a la revista «Nature Communications», revela un alt nivell d'heterogeneïtat per seqüenciar els tumors

BARCELONA | EFE/DdG

■ El Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica -CNAG-CRG- de Barcelona i el German Cancer Research Center -DKFZ- han liderat un estudi per unificar els procediments de seqüenciació del genoma del càncer entre 78 institucions internacionals.

L'estudi, que va publicar ahir la revista *Nature Communications*, revela un alt nivell d'heterogeneïtat en els procediments de seqüenciació del genoma del càncer entre les diferents institucions mundials.

Per això, els investigadors creuen que els resultats sentin els fonaments per a una nova era en la genòmica del càncer creant directrius i aportant noves eines per aconseguir dades d'alta qualitat per millorar el diagnòstic i la medicina de precisió.

Segons els investigadors, l'estudi «construeix els fonaments de la pròxima era en la investigació genòmica del càncer», ja que s'han establert estàndards fiables per obtenir resultats precisos en la detecció de mutacions somàtiques, que són un segell distintiu dels genomes del càncer.

Les mutacions somàtiques són alteracions genètiques espontànies adquirides per una cèl·lula i que poden ser transmeses a la progènie de la cèl·lula mutada en el

**Segons els investigadors, l'estudi «construeix els fonaments de la pròxima era en la investigació del càncer»**

cur de la divisió cel·lular i del creixement tumoral.

Les mutacions somàtiques difereixen de les variants de la línia germinal, que són les que s'hereten de pares a fills. L'estudi, amb la participació de 83 investigadors de 78 institucions d'investigació en el marc del Consorci Internacional del Genoma del Càncer -ICGC-, va identificar diferències metodològiques substancials en la seqüenciació del genoma del càncer entre els diferents centres implicats.

Això provoca discrepàncies importants en el nombre i la tipologia de mutacions genètiques detectades en l'anàlisi d'un mateix genoma del càncer. De les més de 1.000 mutacions somàtiques d'una sola base confirmades en el genoma del càncer analitzat, només el 40% eren identificades de manera unànime per part de tots els equips participants.

El cas de les petites insercions en la seqüència d'ADN va ser encara més exigent ja que només una única mutació d'entre 337 va ser identificada per tots els cen-



El Centre Nacional d'Anàlisi Genòmica de Barcelona encapçala l'estudi amb el German Cancer Research Center.

## LA CLAU

### Un nou test permet saber si el càncer de còlon és hereditari

► Una prova específica en el si del tumor dels pacients amb càncer colorectal determina si es tracta d'un cas genètic o no, segons l'estudi que els investigadors Leticia Moreira i Francesc Balaguer van publicar el 2012.

En una entrevista amb Efe, Moreira

va revelar que el contingut del seu estudi, pel qual ahir va rebre el premi Ramon Margalef del Consell Social de la Universitat de Barcelona (UB), ha permès «trencar amb els paradigmes de diagnòstic dels últims deu anys» ja que proposa efectuar una anàlisi tumoral a qualsevol persona que pateixi càncer de còlon per precisar si es tracta d'un cas genètic i prevenir així els familiars directes. Segons va corroborar la investigadora, el càncer de còlon és el

### Eina clínica

tres -0,3%-. En conseqüència, l'ICGC ha establert un conjunt de mutacions de referència per avaluar els procediments analítics en una base de dades de referència per millorar els mètodes per a la identificació de mutacions somàtiques, reduint els falsos negatius i els falsos positius.

de més freqüent a Espanya, i fins a un 5% dels casos tenen un component hereditari, dels quals la causa més freqüent és la síndrome de Lynch. La síndrome de Lynch és una malaltia genètica que hereten el 50% dels fills i que es deu a «una mutació en algun dels gens que conformen el sistema de reparació de l'ADN», segons va explicar Moreira; aquests es dediquen a «vigilar que no hi hagi errors en la reproducció de les cèl·lules». BERTA RAVENTÓS (EFE) BARCELONA

dels resultats en l'anàlisi de la seqüenciació. Així, el treball proporciona els punts clau que tenir en compte i les eines necessàries per a la millora del procés.

«Les troballes del nostre estudi tenen implicacions de llarg abast per analitzar el genoma del càncer», va declarar el director del CNAG-CRG a Barcelona, Ivo Gut. «Hem trobat -va afegir- moltes inconsistències tant en el procés de seqüenciació com en l'anàlisi de dades, i, com a descobriments rellevants que són, considerem que aquestes dades han d'estar dispo-

nibles per a la comunitat científica i per a tots aquells professionals vinculats amb el diagnòstic del càncer, perquè puguin perfeccionar els seus sistemes i generar resultats més estandarditzats i consistents».

El Consorci Internacional del Genoma del Càncer és un esforç internacional que té com a objectiu establir una descripció completa dels canvis genòmics, transcriptomics i epigenòmics en 50 tipus o subtipus diferents de tumor amb important rellevància clínica i social a tot el món.