

Nueva estrategia contra la neurofibromatosis I

Las terapias epigenéticas basadas en la inhibición de bromodominio (BRD-4) se postulan como una alternativa terapéutica para la neurofibromatosis tipo I

BARCELONA
KARLA ISLAS PIECK
karla.islas@diariomedico.com

Un trabajo dirigido por Eric Legius, del departamento de Genética Humana de la Universidad de Lovaina (Bélgica), revela la existencia de un vínculo entre el complejo de proteínas PRC2 y la vía de señalización celular Ras en los pacientes con neurofibromatosis tipo I (NF1) y pone sobre la mesa una nueva estrategia terapéutica prometedora basada en la epigenética para el tratamiento de esta enfermedad.

El trabajo, que se ha publicado hace unos días en la revista *Nature*, se ha presentado como una de las novedades más importantes en este campo durante el XVI Congreso Europeo de Neurofibromatosis, que se celebra estos días en Barcelona con la participación de casi 200 expertos de todo el mundo.

Según los organizadores, Conxi Lázaro, del Programa de Cáncer Hereditario del Instituto Catalán de Oncología (ICO); Ignacio Blanco, del Programa de Asesoramiento y Genética Clínica del Hospital Universitario Germans Trias i Pujol de Badalona, y Eduard Serra, del Programa de Cáncer Hereditario del Instituto de Medicina Predictiva y Personalizada del Cáncer del Campus Biomédico Can Ruti, en



Ignacio Blanco, Conxi Lázaro y Eduard Serra, en el XVI Congreso Europeo de Neurofibromatosis.

Badalona, se trata de una noticia muy esperanzadora, ya que actualmente no existe un tratamiento eficaz para los pacientes con esta patología y, en los casos en los que aparece malignidad, la mortalidad es alta.

El estudio demuestra que los tumores que tienen la vía de señalización Ras activada y que además presentan una disfunción del complejo PRC2 responden de manera adecuada a las terapias epigenéticas basadas en la inhibición del bromodominio (BRD-4).

Diversos estudios previos que constan en la literatura

Los pacientes con NF1 que tienen activada la vía de señalización Ras y una disfunción del complejo de proteínas PRC2 responden bien a terapias epigenéticas que inhiben el BRD-4

científica ya habían evidenciado la relación entre las mutaciones del gen NF1 (responsable de la neurofibromatosis) y las alteraciones en la vía de señalización Ras, pero todos los esfuerzos terapéuticos basados en intentar corregir estas modificaciones habían fracasado.

Según han destacado los organizadores del congreso a *DIARIO MÉDICO*, la relevancia de estos resultados trasciende la investigación de esta patología, ya que cada vez hay más evidencias de que la vía de señalización de Ras está implicada en el desarrollo de muchos tipos de tumores. A su juicio, estos hallazgos plantean nuevas preguntas y abren la puerta al diseño de diversos trabajos orientados a buscar estrategias terapéuticas en otras patologías oncológicas en las que esté implicada Ras.

La estratificación, clave en la leucemia mieloide crónica y su pronóstico

BARCELONA
REDACCIÓN

La supervivencia de los pacientes con leucemia mieloide crónica a cinco años ha pasado del 43,5 por ciento en los últimos 15 años, según los resultados de un trabajo elaborado por investigadores del Hospital Josep Trueta, del Instituto de Investigación Biomédica de Gerona Josep Trueta (IdIBGi), del Instituto Catalán de Oncología (ICO Gerona), del Plan Director de Oncología y de la Universidad de Gerona.

El trabajo, que publica la revista *Leukemia & Lymphoma*, es la segunda parte de un artículo publicado recientemente en el que se han analizado 560.400 casos de neoplasias hematológicas registradas entre 1997 y 2008 en veinte estados de Europa. Se ha realizado a partir de los datos del Registro del Cáncer de Gerona, que recoge de manera sistemática la información de los cánceres que se dan en la demarcación.

Este estudio ha analizado la evolución de la incidencia y supervivencia durante 15 años, entre 1994 y 2008. De los resultados obtenidos se destaca el aumento de la incidencia de todas las neoplasias mieloides en esta región, excepto de la

leucemia mieloide aguda que se mantiene constante. Por otra parte, el estudio determina un aumento global de la supervivencia, especialmente en jóvenes.

Esta mejora es producto de una estratificación más precisa de los pacientes en grupos de riesgo, una mayor disponibilidad de donantes, la mejora en la selección de donantes y el desarrollo del proceso de trasplante.

Las neoplasias mieloides engloban la leucemia mieloide aguda, los síndromes mielodisplásicos o las neoplasias mieloproliferativas

La denominación de neoplasias mieloides engloba un grupo heterogéneo de enfermedades hematológicas, como la leucemia mieloide aguda, los síndromes mielodisplásicos o las neoplasias mieloproliferativas.

En Gerona se diagnostican unos 90 casos nuevos cada año de neoplasias mieloides, de los cuales 30 son síndromes mielodisplásicos, 21 leucemias mieloides agudas, 32 neoplasias mieloproliferativas y 4 síndromes mielodisplásicos/neoplasias mieloproliferativas.

Nanog, crucial en la reprogramación celular

MADRID
REDACCIÓN

Un grupo de investigadores del Centro de Regulación Genómica, en Barcelona, dirigidos por Pia Cosma, describe el papel de la proteína Nanog, que es crucial para la reprogramación celular. Estas conclusiones se publican en la revista *Cell Reports*.

El estudio también detalla la dinámica de esa proteína y su interacción

con otros factores implicados en la reprogramación y en el mantenimiento de la pluripotencia en las células madre.

En concreto, han visto que junto a Nanog también participa en la reprogramación celular la proteína beta-catenina. El modelo matemático empleado para explicar esta dinámica podría servir para ahondar en otros comportamientos de las proteínas.

Crean guías clínicas españolas

Un grupo multidisciplinar de expertos de diferentes hospitales españoles ha elaborado la primera guía clínica para el abordaje de la neurofibromatosis I y II. Se trata de un documento de consenso que es fruto de más de seis meses de trabajo en los que se han dado a la tarea de poner en común los conocimientos más actualizados en este campo. Al tratarse de un grupo de patologías que tienen implicación multisistémica, el comité científico está integrado por profesionales de distintas especialidades, como neurología, pediatría, neuropediatría, dermatología, oncología, otorrinolaringología, genética, psicología clínica, neurocirugía y ciencias básicas. El manuscrito definitivo se elaborará al concluir el congreso.

Los pacientes viven el congreso

Más de 150 pacientes, familiares y representantes de asociaciones de afectados procedentes de diversos países participarán este sábado en una jornada específica que se celebrará en el marco del XVI Congreso Europeo de Neurofibromatosis. Una de las particularidades de este evento es que, a diferencia de iniciativas similares, no sólo se trata de charlas sobre generalidades de estas enfermedades, sino que serán los ponentes más destacados del encuentro quienes expondrán los últimos avances sobre investigación en este campo del conocimiento a los participantes. Eso sí, en un lenguaje divulgativo y comprensible, pero con el máximo rigor científico. Además, tendrán la oportunidad de realizar preguntas a los ponentes.