



Descubren que el orden de las mutaciones genéticas influye en las leucemias

Barcelona, 25 may (EFE).- Científicos del Hospital del Mar de Barcelona han participado en un estudio internacional que ha puesto de relieve que el orden en que ocurren las mutaciones genéticas influye decisivamente en la evolución, la biología y el tratamiento de los cánceres sanguíneos y otras enfermedades hematológicas.

NOTICIAS RELACIONADAS

- Sin las pruebas de ADN, ni libertad ni reagrupación familiar en el caso Adou
- Luz verde del ministerio fiscal a que se hagan pruebas ADN supuesta hija Dalí
- Los peritos confirman restos de ADN de un acusado del crimen de Olot
- Peritos confirman había ADN de un acusado en cadáver joven asesinada en Olot
- Xavier Trepat, premiado por aplicar la física a las ciencias de la vida

Barcelona, 25 may (EFE).- Científicos del Hospital del Mar de Barcelona han participado en un estudio internacional que ha puesto de relieve que el orden en que ocurren las mutaciones genéticas influye decisivamente en la evolución, la biología y el tratamiento de los cánceres sanguíneos y otras enfermedades hematológicas.

El estudio, liderado por la Universidad de Cambridge y publicado por la revista 'New England Journal of Medicine', se ha centrado en las neoplasias mieloproliferativas, que son enfermedades hematológicas crónicas en las que la médula ósea produce un exceso de glóbulos rojos, plaquetas o glóbulos blancos.

Esta alteración provoca una tendencia a la trombosis, hemorragias y puede evolucionar hacia leucemia aguda.

El trabajo internacional ha identificado las implicaciones que el orden de las mutaciones genéticas tiene en la biología de un tipo de cáncer de la sangre, aunque también podrían tener implicaciones en otros tipos de cánceres hematológicos.

Carles Besses, jefe de Hematología del Hospital del Mar y del grupo de investigación clínica en neoplasias hematológicas del IMIM (Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas) y Beatriz Bellosillo, jefa de sección de biología molecular de Anatomía Patológica del Hospital del Mar e investigadora del cáncer del IMIM, han sido los únicos investigadores de un centro español que han participado en este estudio internacional.

Según ha explicado Besses, los diferentes tipos de cánceres son resultado de la acumulación de mutaciones genéticas somáticas, que no pasan a la descendencia ni se heredan.

Sin embargo, los médicos saben poco sobre cuáles son los efectos del orden en el que se adquieren las mutaciones sobre el comportamiento de los tumores.

Son enfermedades crónicas con tendencia a evolucionar hacia una quiebra de producción de células sanguíneas (mielofibrosis) o, más infrecuentemente, hacia una leucemia aguda.

Estas enfermedades se relacionan con un defecto genético que provoca que una proteína esté constantemente activada dando lugar a un crecimiento incontrolado de las células de la sangre.

En concreto, el estudio se ha centrado en las mutaciones en los genes Januskinase 2 (JAK2) y TET2, ya que mutaciones en ambos genes están presentes en aproximadamente el 10 % de los pacientes con neoplasias mieloproliferativas.

Los investigadores analizaron muestras de sangre de pacientes para identificar mutaciones en los genes JAK2 y TET2 y secuenciaron las colonias de células hematopoyéticas, las células madre que originan las células sanguíneas, de aquellos pacientes que tenían mutaciones en los dos genes para determinar el orden en el que tenían lugar las mutaciones.

Por último, aislaron las colonias según el orden de las mutaciones para ver in vitro las implicaciones que este orden tiene en la evolución del tumor.

Los resultados del estudio mostraron que mutaciones en TET2 o JAK2 pueden ocurrir en primer lugar en los tres subtipos de neoplasias mieloproliferativas, pero la biología del tumor y los efectos clínicos eran diferentes según cuál de las mutaciones ocurría primero.

"Los pacientes que adquieren la mutación del gen JAK2 en primer lugar son significativamente más propensos a manifestar policitemia vera (exceso de producción de glóbulos rojos) y tienen menos propensión a desarrollar trombocitemia (cuando se produce un exceso de plaquetas en la sangre). Estos pacientes también tendrían un mayor



riesgo de trombosis", ha señalado Carles Besses.

Así, según el estudio, el orden en el que los genes TET2 y JAK2 se adquieren marcan la biología del tumor y qué mutaciones posteriores tienen lugar y, por tanto, influyen en la patogénesis de la enfermedad.