

Identifican dos marcadores genéticos de riesgo para desarrollar uno de los tumores óseos pediátricos más agresivos

La Clínica participa en un estudio multicéntrico europeo sobre el **sarcoma de Ewing** cuyas conclusiones se han publicado en la última edición de Nature Genetics.

Células de sarcoma de Ewing marcadas mediante proceso inmunocitoquímico

CUN ■ La revista especializada de mayor impacto en el área de genética y herencia (FI. 36,377), 'Nature Genetics' publica en su edición de febrero las conclusiones de un estudio multicéntrico europeo sobre la identificación de dos marcadores genéticos de riesgo para el desarrollo del sarcoma de Ewing. El Laboratorio de Pediatría de la Clínica Universidad de Navarra, dirigido por la doctora Ana Patiño, ha aportado a la investigación europea una serie de 68 casos.

El sarcoma de Ewing es un raro tipo de tumor óseo pediátrico (niños, adolescentes y adultos jóvenes) cuya incidencia se cifra, anualmente en España, en aproximadamente un caso por cada millón de habitantes (entre 45 y 50 personas afectadas al año). Según la doctora Ana Patiño, este cáncer pediátrico presenta un carácter muy



Artículo de Nature Genetics:
www.nature.com/ng/journal/vaop/ncurrent/full/ng.1085.html
Factor de Impacto: 36,377

¿QUÉ ES?

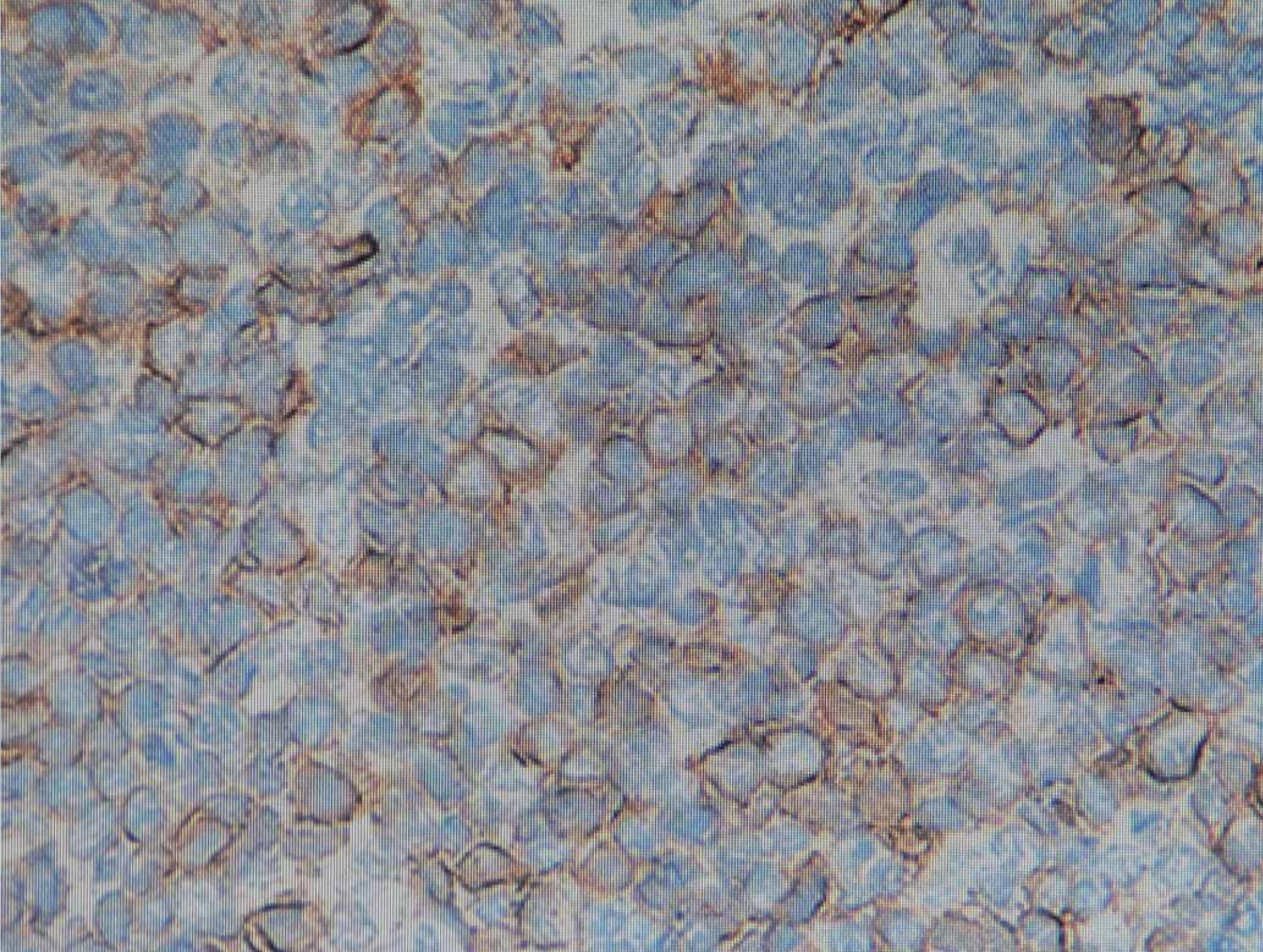
El sarcoma de Ewing es un raro tipo de tumor óseo pediátrico (niños, adolescentes y adultos jóvenes) cuya incidencia se cifra, anualmente en España, en aproximadamente un caso por cada millón de habitantes (entre 45 y 50 personas afectadas al año).

agresivo. “Si bien tratado precozmente responde de forma muy satisfactoria, cuando el paciente desarrolla metástasis, su pronóstico cambia radicalmente, con una supervivencia muy reducida”, afirma. La Clínica es uno de los centros hospitalarios europeos de referencia en la investigación y manejo terapéutico de este tumor. De hecho, la tasa de supervivencia obtenida en este centro hospitalario en el tratamiento del sarcoma de Ewing se sitúa en el 65%.

INVESTIGACIÓN EUROPEA. La relevancia de la Clínica en el tratamiento e investigación de este raro tumor óseo surge de su trayectoria histórica “en la centralización de este tipo de pacientes para su tratamiento, de ahí que sea un centro de referencia en manejo clínico, oncológico y molecular del sarco-

ma de Ewing y que posea una serie muy extensa de casos, a pesar de que se trata de una enfermedad poco prevalente. Gracias a esta tradición, contamos con muestras de material genético, de tejido tumoral y de sangre periférica de pacientes afectados, lo que nos ha permitido desarrollar numerosos estudios sobre la enfermedad”, apunta la investigadora.

El estudio europeo en la que ha participado la Clínica está impulsado por el doctor Olivier Delattre, investigador principal, perteneciente al INSERM (Institut Curie et Centre de Recherche de París), cuyo equipo ya partía con unos resultados previos obtenidos de una serie de más de 500 casos. Para validar dichos hallazgos, el doctor Delattre solicitó la colaboración de otros centros europeos de referencia en el estudio del sarcoma de Ewing, de ahí la



participación de la Clínica en la investigación.

El sarcoma de Ewing es uno de los dos tipos de sarcomas que se manifiestan en pacientes pediátricos. Se caracteriza, principalmente, “por tratarse de un tumor que asienta en el hueso, pero cuyo origen es neuroectodérmico (no es propiamente un tumor del hueso, sino que surge del tejido neural primitivo, pero que localiza en el hueso)”, describe la doctora Patiño, para quien éste constituye un aspecto diferencial del sarcoma pediátrico.

Inicialmente, el estudio francés, impulsado por Delattre, ha analizado una serie amplísima, de más de 500 casos propios. “Utilizando su grupo control, el equipo parisino ha identificado dos biomarcadores genéticos de riesgo en el desarrollo del tumor, uno en el cromosoma 1 y otro en el 10”. No obs-

tante, para darle solidez científica, han validado sus hallazgos con las series de otros centros europeos, “que constituyen una referencia en el estudio de sarcomas y que ya poseen sus propias series extensas de casos de este tumor estudiados”. De este modo, contactaron con investigadores de centros franceses, italianos, alemán, inglés, austriaco, y dos españoles, uno de ellos el de la Clínica.

EN INDIVIDUOS CAUCÁSICOS. La delimitación al entorno geográfico europeo ha sido imprescindible para poder validar los datos de este estudio, ya que otro de los hallazgos del estudio del doctor Olivier Delattre es “la escasísima incidencia de este tipo de sarcomas en individuos de raza no caucásica”, advierte la especialista. Aunque en países europeos y americanos, con mayoría de población de origen



La doctora Ana Patiño, directora del Laboratorio de Pediatría de la Clínica e investigadora en el estudio europeo sobre el sarcoma de Ewing.

[La Clínica fue invitada a participar en el estudio por tratarse de uno de los centros de referencia europeos en la investigación de este cáncer pediátrico](#)

caucásico, la prevalencia del sarcoma de Ewing es baja, “en los no caucásicos -africanos y asiáticos- es prácticamente inexistente. Apenas existen casos de este tumor en estas poblaciones”, indica.

A pesar de la constatación de los importantes datos publicados en la última edición del ‘Nature Genetics’, la doctora Patiño subraya, “la necesidad de seguir investigando y de unir esfuerzos internacionales en próximos estudios, dada la escasa prevalencia del sarcoma de Ewing”, si se quiere avanzar en el conocimiento de este cáncer. “Una mayor información sobre estos tumores y sobre los individuos que los padecen se traducirá en un mayor conocimiento de la enfermedad y, por tanto, en una mayor probabilidad de desarrollar en el futuro tratamientos efectivos”, concluye la especialista.