



Proyecto SEHOP-PENCIL

Investigadores: Dra. Aroa Soriano, Dr. Lucas Moreno, y otros, en colaboración con la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP)

Centro principal: Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), Barcelona.



Introducción

El cáncer infantil es la principal causa de muerte por enfermedad en niños mayores de un año. En España, cada año se diagnostican más de 1.800 casos en niños y adolescentes, y aunque los avances en los tratamientos han mejorado las tasas de supervivencia, todavía hay pacientes con tumores agresivos para los que las opciones terapéuticas siguen siendo muy limitadas, tienen importantes efectos secundarios o les causan secuelas a largo plazo.

Uno de los mayores retos en la investigación en cáncer pediátrico es garantizar que todos los niños tengan acceso a los últimos avances médicos, independientemente del hospital en el que sean tratados. Mientras que en algunos centros de referencia se aplican técnicas avanzadas como la secuenciación genética para personalizar los tratamientos, en otros hospitales más pequeños estos recursos no están disponibles de forma rutinaria. Esta desigualdad puede afectar gravemente el pronóstico de los niños con cáncer, dejando a algunos sin acceso a terapias dirigidas o ensayos clínicos que podrían mejorar sus posibilidades de curación.

En los últimos años, la medicina personalizada ha revolucionado el tratamiento del cáncer en adultos, permitiendo diseñar terapias adaptadas a cada paciente. Sin embargo, en pediatría, la implementación de esta estrategia sigue siendo limitada y desigual. Para muchos niños con cáncer en España, el tratamiento sigue basándose en protocolos estándar que no siempre tienen en cuenta las características genéticas individuales de su tumor.



El proyecto PENCIL, en el que participan, entre otros, la Dra. Aroa Soriano y el Dr. Lucas Moreno, en colaboración con la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP), busca cerrar esta brecha mediante la creación de una red nacional de medicina personalizada en oncología infantil. Su objetivo es asegurar que todos los niños con cáncer, sin importar el hospital en el que sean tratados, puedan beneficiarse por igual de los últimos avances en secuenciación genética y terapias dirigidas.

El proyecto

El proyecto PENCIL tiene como misión integrar la medicina personalizada en el tratamiento del cáncer infantil en toda España, asegurando que los avances científicos lleguen a cada paciente sin importar su ubicación. Para ello, el proyecto tiene cuatro pilares fundamentales:

1-Diagnóstico de precisión para todos los niños con cáncer: Esta iniciativa pretende emplear las herramientas genéticas más innovadoras en el diagnóstico y manejo del cáncer infantil. Los objetivos incluyen:

- Implementación de tecnologías avanzadas de análisis genético, para identificar mutaciones en niños con cáncer de alto riesgo y elegir el mejor tratamiento.
- Técnicas de secuenciación innovadoras que permiten detectar cambios en los tumores desde el diagnóstico y en caso de recaídas.
- Clasificación más precisa de tumores cerebrales y sarcomas, gracias a un estudio detallado del ADN.

2- Acceso equitativo a la medicina personalizada en toda España

- Creación de una red nacional de centros especializados y laboratorios para asegurar que cualquier niño, sin importar el hospital en el que reciba tratamiento, pueda beneficiarse de estos análisis genéticos.
- Implementación de comités moleculares nacionales, donde expertos en genética y oncología revisarán los casos complejos y asesorarán a los médicos sobre las mejores opciones terapéuticas basadas en la biología del tumor.
- Desarrollo de una infraestructura que conecte hospitales de todas las comunidades autónomas con laboratorios especializados en análisis genéticos.

3-Evaluación del impacto y viabilidad de la medicina personalizada en cáncer infantil

- Se analizará si el uso de estos estudios genéticos en hospitales realmente supone una mejora en el tratamiento y la supervivencia de los niños con cáncer.
- Se estudiará la viabilidad económica, analizando el coste-efectividad de incluir estos métodos en la sanidad pública, con el fin de asegurar que puedan mantenerse a largo plazo sin suponer un coste excesivo.

4-Nuevas tecnologías para mejorar la detección y el seguimiento de la enfermedad

- Desarrollo de herramientas innovadoras como la biopsia líquida, que permite detectar ADN tumoral en la sangre sin necesidad de realizar biopsias invasivas.
- Uso de estas tecnologías para realizar un seguimiento más preciso de la evolución de la enfermedad y detectar recaídas antes de que sean visibles en pruebas de imagen.

El proyecto PENCIL representa un paso fundamental hacia un tratamiento del cáncer infantil más avanzado, personalizado y equitativo, asegurando que todos los niños con cáncer en España tengan acceso a los últimos avances científicos. Gracias a esta iniciativa, se podrá mejorar el diagnóstico, personalizar los tratamientos y aumentar las oportunidades de curación para los pacientes más vulnerables, vengan de donde vengan.

Avances recientes

El proyecto PENCIL está estructurado en dos fases, con el fin de asegurar la adecuada implementación y



acceso del diagnóstico molecular para niños y niñas con cáncer repartidos por toda la geografía española. En la Fase 1 participaron 9 hospitales y se constituyeron 10 centros genómicos, es decir, centros con la tecnología y experiencia suficiente para llevar a cabo los estudios moleculares para los diagnósticos de los pacientes. En estos estudios se están utilizando las técnicas más modernas, que permiten analizar en profundidad todo el genoma de los pacientes (el ADN), información de cuándo y cómo se lee el ADN, incluso sobre la predisposición a tener cáncer por parte de la familia del paciente.

Además, se estableció el adecuado flujo de muestras desde los hospitales a dichos centros genómicos y se llevaron a cabo los primeros Comités Moleculares (Molecular Tumor Boards), formados por especialistas de distintas disciplinas que analizan en conjunto los resultados de los estudios genéticos y ayudan a tomar decisiones clínicas más informadas a médicos de hospitales de toda la geografía

La idea es que desde cualquier hospital, se pueda solicitar este diagnóstico de precisión, la muestra del paciente viaje desde su hospital al centro genómico, donde se realizan las técnicas (para que el niño o la niña y sus familiares no se tengan que desplazar) y, posteriormente, los resultados de los análisis sean evaluados por un comité de expertos en el que también participaría el médico/a del niño o niña en cuestión y así establecer el mejor y más personalizado tratamiento para el paciente, basado en sus datos moleculares.

Desde el inicio del proyecto en 2022, se han reclutado más de 300 pacientes a los que se les han realizado más de 400 técnicas genómicas. Además, se han iniciado los comités moleculares de tumores nacionales donde se discuten los casos más relevantes.

Actualmente, se está abriendo la Fase 2, que consiste en ir incluyendo de forma paulatina más hospitales del territorio nacional, hasta un total de 36, con el objetivo de hacer llegar el diagnóstico de precisión y la medicina personalizada a los niños y niñas de toda España. Durante esta fase se evaluará la viabilidad y el coste/efectividad de estos servicios, con el objetivo de ser incluidos, en un futuro, en la Cartera de Salud Nacional. El fin es asegurar que todos los niños, sean de donde sean, puedan acceder a los últimos avances en medicina y tener los mejores diagnósticos.

Por primera vez, niños y niñas con cáncer en España están accediendo de manera coordinada y sistemática a técnicas de análisis molecular que permiten mejorar el diagnóstico y abrir la puerta a tratamientos más personalizados y eficaces, algo impensable hasta hace muy poco tiempo.