





## Proyecto CRIS de Diagnóstico Molecular Integral en Niños y Adolescentes con Cáncer: Unidad CRIS de Terapias Avanzadas para Cáncer Infantil

Investigadores Principales: Dr. Adela Escudero, Dr. Elisa Izquierdo, Dr. Antonio Pérez. Centro: Hospital Universitario La Paz, Madrid.

## Introducción

El cáncer en niños y adolescentes no es una sola enfermedad, sino un conjunto de tumores muy diferentes entre sí. Cada uno tiene sus propias características biológicas: cambios en el ADN (genética), en cómo se activa o desactiva ese ADN (lo que se conoce como epigenética), en los mensajes que envían las células (transcriptómica) o en las proteínas que producen (proteómica).

Si analizamos solo una parte de esta información, es fácil pasar por alto detalles importantes que podrían explicar cómo crece el tumor o cómo consigue esquivar al sistema inmunitario.

La **medicina de precisión** busca aprovechar todo ese conocimiento molecular para diseñar tratamientos más eficaces y con menos efectos secundarios. Y esto es especialmente importante en tumores raros, como muchos de los que aparecen en la infancia, donde un análisis profundo puede marcar la diferencia entre aplicar una terapia genérica o una hecha a medida para cada paciente.

El problema es que, en la práctica, muchas veces no se dispone de todos estos datos, o se usan de forma aislada, porque los recursos son limitados. Esto frena el avance real de la medicina de precisión en cáncer infantil y deja a muchos niños sin acceso a terapias más personalizadas que podrían mejorar su pronóstico.

## El proyecto

El objetivo de este proyecto es implantar en la Unidad CRIS una plataforma integral que reúna toda la información molecular necesaria para entender mejor cada tipo de cáncer infantil. En lugar de analizar los datos por separado, el equipo unificará todo en un solo flujo de trabajo, que incluirá:







- Genética: análisis del ADN usando paneles específicos para cáncer infantil desarrollados en la propia Unidad (mut4Child), tanto en el diagnóstico como en recaídas. Esto permite detectar alteraciones para las que ya existen fármacos, además de identificar síndromes hereditarios que aumentan el riesgo de cáncer.
- 2. **Epigenética avanzada**: útil para clasificar mejor tumores como los cerebrales o los sarcomas, lo que puede cambiar por completo el enfoque del tratamiento.
- 3. **Transcriptómica y proteómica**: estudio de qué genes y proteínas están activos en el tumor, información clave para saber cómo crece el cáncer o cómo se defiende del sistema inmunitario.
- 4. Biopsia líquida: análisis del ADN tumoral en sangre o en humor acuoso (en casos de retinoblastoma), sin necesidad de realizar biopsias invasivas. Esto servirá para diagnosticar, seguir la evolución del tratamiento y detectar posibles recaídas antes de que den síntomas.

El proyecto está coordinado por **Elisa Izquierdo y Adela Escudero**, e integra muestras tomadas en distintos momentos de la enfermedad: diagnóstico, evolución y recaída. Además, forma parte de las redes nacionales **SEHOP PENCIL** y **ReALLNet**, lo que permite que niños y niñas de toda España puedan acceder a estos estudios, que ayudan a decidir el mejor tratamiento de forma conjunta entre distintos especialistas.

Gracias a esta plataforma, el equipo podrá:

- Hacer diagnósticos mucho más precisos, lo que evita aplicar tratamientos innecesarios o demasiado agresivos.
- Detectar puntos débiles del tumor y guiar el tratamiento hacia terapias dirigidas.
- Identificar recaídas de forma temprana, lo que mejora las posibilidades de curación y reduce secuelas.
- Descubrir síndromes de predisposición genética, para ofrecer seguimiento y apoyo a toda la familia.

Con esta estrategia, la Unidad CRIS avanza firmemente para **integrar de verdad la medicina de precisión en el tratamiento del cáncer infantil,** asegurando que cada niño reciba el tratamiento más adecuado según las características únicas de su tumor.