



Proyecto CRIS Fast-Track para Diagnóstico Molecular Rápido: 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 infantil es un conjunto de enfermedades que aparece como consecuencia de una serie de alteraciones genéticas (llamadas mutaciones) que provocan la transformación de una célula sana a una célula tumoral. Resulta esencial identificar con exactitud las alteraciones presentes en las células tumorales de cada paciente para llegar a un diagnóstico concreto y buscar el tratamiento más efectivo.

Además, muchos niños con tumores agresivos no responden a las terapias convencionales y carecen de alternativas dirigidas específicamente contra su tumor. El problema es que si no contamos con eso, nos vemos obligados a usar tratamientos muy agresivos con muchos efectos secundarios.

Existen técnicas convencionales para identificar algunas de las alteraciones genéticas más comunes. Sin embargo, en ocasiones los niños presentan más de una de estas alteraciones u otras menos conocidas que no son detectadas por estas pruebas.

Por eso, es urgente contar con herramientas específicas, rápidas y ultra-sensibles para identificar en el menor tiempo posibles las alteraciones genéticas de cada paciente, con el fin de dirigir mejor los tratamientos y mejorar el pronóstico de la enfermedad.

La secuenciación masiva puede ser una solución a esto, ya que es un sistema de análisis del material genético que tiene el potencial de detectar un enorme número de mutaciones en una única prueba.

El proyecto

El proyecto Fast-Track consiste en aplicar estas técnicas de secuenciación masiva a los pacientes de cáncer



infantil. De esta manera se hará una caracterización exhaustiva del perfil de alteraciones de cada paciente. Esto permite:

- Afinar el diagnóstico del paciente y determinar con mayor exactitud el tipo de tumor de cada niño.
- Identificar mejor las células tumorales, diseñar herramientas para hacer un mejor seguimiento de la progresión de cada paciente, y reaccionar más rápidamente en caso de recaídas o avance de la enfermedad.
- Diseñar rápidamente nuevas estrategias de tratamiento y buscar fármacos que ataquen específicamente las alteraciones del tumor de ese paciente. Esto será especialmente importante en aquellos niños que no respondan a los tratamientos convencionales o se encuentren en recaída.

El procedimiento está diseñado para que, en caso de necesidad, se puedan obtener los datos genéticos y los posibles tratamientos alternativos en menos de dos semanas. Esta rapidez en el análisis puede ser clave, especialmente en casos de recaídas.

El objetivo final es integrar Fast-Track directamente en la práctica clínica, para agilizar el informe genético y ofrecer recomendaciones terapéuticas personalizadas desde el diagnóstico inicial.

Avances recientes

En el último año, el equipo ha analizado a 121 niños con cáncer usando *mut4Child*, una herramienta genética de alta precisión. Han estudiado más de 160 muestras: 100 al diagnóstico, 35 durante recaídas y 9 en el seguimiento. De esas, 24 llegaron desde otros hospitales, lo que muestra cómo esta Unidad CRIS del Hospital La Paz se ha convertido en un centro de referencia en diagnóstico genético infantil.

Entre los casos, analizaron 96 tumores sólidos (36 sarcomas, 24 cerebrales, 9 carcinomas, 6 neuroblastomas, 4 retinoblastomas y 17 de otros tipos) y 48 cánceres de la sangre.

Gracias a este trabajo, han identificado más de 70 alteraciones genéticas importantes. Muchas han permitido orientar mejor el tratamiento. Por ejemplo, en un caso concreto, sospechaban que un niño tenía un tumor muy agresivo. Pero el análisis genético mostró que era menos grave de lo esperado, y eso evitó aplicar una terapia intensa que le habría causado efectos secundarios innecesarios.

Este tipo de análisis no solo mejora el diagnóstico, también abre la puerta a tratamientos dirigidos cuando existen opciones adaptadas a la alteración concreta del tumor.

Además, los investigadores ya participan en proyectos como PENCIL y REALLNET, que buscan llevar estos diagnósticos de precisión a hospitales de toda España y garantizar que todos los niños tengan acceso a las mismas herramientas, sin importar dónde vivan.

En paralelo, han optimizado el proceso para **lograr resultados en menos de 20 horas e incorporar esta tecnología de forma rutinaria**, tanto en el Hospital La Paz como en otros centros que envían sus muestras para análisis.

Con todo este trabajo, la Unidad CRIS de Terapias Avanzadas se ha consolidado como pionera en diagnóstico molecular y medicina de precisión para el cáncer infantil en España, acercando estos avances reales a todos los pacientes que los necesitan.

Estos avances consolidan a la Unidad CRIS de Terapias Avanzadas para el Cáncer Infantil como pionera en España en **diagnóstico molecular y medicina de precisión**, acercando las herramientas más avanzadas a todos los pacientes de cáncer pediátrico.