CoBioRB

Convocatoria Fight Kids Cancer 2022

Investigador: Dra. Petra Ketteler
Centro: University Hospital Essen, Alemania
Investigadores Colaboradores: Prof. Annette Moll, Dra. Josephine Dorsman y Dra. Armida Fabius, Amsterdam UMC, Países Bajos; Dr. Guillermo Chantada, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España; Dra. Helen Jenkinson y Dra. Amy Gerrish, Birmingham Children's Hospital, Reino Unido; Dra. Christina Stathopoulos, Dra. Maja Beck-Popovic y Dra. Adeline Berger, Jules-Gonin Eye Hospital, Lausanne, Suiza; Prof. Dietmar Lohmann y Prof. Nikolaos Bechrakis, University Hospital Essen, Alemania; Dr. François Doz, Dr. François Radvanyi y Dra. Lisa Golmard, Institut Curie, París, Francia.
Países Participantes: Alemania, Países Bajos, España, Reino Unido, Suiza y Francia.
Tipo de Tumor: Retinoblastoma

Introducción

El retinoblastoma es un tumor maligno del ojo que aparece en niños muy pequeños. En Europa se diagnostican alrededor de 500 casos al año. Aunque la supervivencia suele ser alta cuando se detecta pronto, los casos con riesgo de extenderse fuera del ojo siguen siendo especialmente preocupantes.

Uno de los grandes retos es saber qué niños necesitan tratamiento adicional después de la extirpación del ojo afectado y cuáles podrían evitarlo. Hoy esa decisión se basa sobre todo en el estudio del tumor al microscopio, pero esta información no siempre permite predecir con suficiente precisión el comportamiento de la enfermedad.

Por eso hacen falta biomarcadores: señales biológicas que ayuden a estimar mejor el riesgo de cada paciente. Con ellos, en el futuro podría reducirse el tratamiento en niños con bajo riesgo y reforzarlo en aquellos con tumores más agresivos.

El proyecto

CoBioRB busca identificar biomarcadores que permitan ajustar mejor la intensidad del tratamiento en niños con retinoblastoma. Para ello, reúne a centros europeos especializados y combina el análisis molecular del tumor con el estudio de biopsias líquidas, es decir, pequeñas cantidades de ADN tumoral que pueden encontrarse en fluidos como el humor acuoso del ojo o la sangre.

El proyecto analiza alteraciones relacionadas con el comportamiento del retinoblastoma, como cambios en unos genes denominados RB1, MYCN, BCOR, TFF1 y determinadas zonas de los cromosomas. Además, integra estos datos con la información clínica de los pacientes en una base de datos común.

CoBioRB también tiene un objetivo estratégico: crear una estructura europea compartida, con procedimientos armonizados para recoger y analizar muestras. Esta infraestructura servirá como base para el futuro ensayo clínico EURbG2, que evaluará biomarcadores para adaptar el tratamiento de forma más precisa.

Avances recientes

El proyecto ha conseguido consolidar una red europea de trabajo en retinoblastoma y armonizar la forma de recoger, procesar y analizar muestras entre distintos centros. Durante el estudio se incluyeron 37 pacientes con retinoblastoma unilateral y se recogieron muestras de tumor, humor acuoso (líquido del ojo), sangre en distintos momentos del seguimiento y, en algunos casos, líquido cefalorraquídeo cuando estaba indicado. Los análisis han confirmado que el humor acuoso es una fuente muy útil de ADN tumoral: en muchos casos, las alteraciones detectadas en el tumor también se encontraron en este fluido, lo que apoya su uso como biopsia líquida para estudiar mejor la enfermedad.

El consorcio también ha avanzado en la identificación de características moleculares asociadas a mayor riesgo, como alteraciones en MYCN, BCOR, TFF1, 6p y otros cambios cromosómicos. Además, ha creado una base de datos clínico-molecular común y ha establecido procedimientos comparables entre países.

Por lo tanto, CoBioRB ha dejado una infraestructura sólida y biomarcadores candidatos que podrán validarse en el futuro ensayo europeo EURbG2.