INVESTIGACIÓN PARA
OTRA OPORTUNIDAD

Proyecto CRIS Fast-Track para Diagnóstico Molecular Rápido

Unidad CRIS de Terapias Avanzadas para Cáncer Infantil

Investigadores Principales: Dra. Adela Escudero, Dra. Elisa Izquierdo, Dr. Antonio Pérez.
Instituciones: Instituto de Investigación Sanitaria IdiPAZ, Madrid – Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción

El cáncer infantil engloba un conjunto de enfermedades originadas por alteraciones genéticas, conocidas como mutaciones, que transforman una célula sana en una célula tumoral. Identificar con precisión qué alteraciones están presentes en el tumor de cada paciente es fundamental para establecer un diagnóstico exacto y seleccionar el tratamiento con mayores probabilidades de ser eficaz.

Esta necesidad es especialmente urgente en los niños con tumores agresivos que no responden a las terapias convencionales y para los que, en muchos casos, no existen alternativas dirigidas específicamente contra las características de su enfermedad. Cuando no se dispone de esta información, los profesionales sanitarios se ven obligados a recurrir a tratamientos intensivos, que pueden provocar importantes efectos secundarios tanto a corto como a largo plazo.

Última actualización: Junio 2026

Actualmente existen técnicas capaces de detectar algunas de las alteraciones genéticas más frecuentes. Sin embargo, estas pruebas pueden resultar insuficientes, ya que algunos tumores presentan varias alteraciones simultáneas o mutaciones menos habituales que pasan desapercibidas. Por ello, es imprescindible disponer de herramientas específicas, rápidas y altamente sensibles que permitan identificar, en el menor tiempo posible, las alteraciones genéticas de cada paciente. Esta información puede ayudar a orientar mejor las decisiones terapéuticas, evitar tratamientos innecesarios y mejorar el pronóstico de la enfermedad.

En este sentido, la secuenciación masiva representa una solución especialmente prometedora, ya que permite analizar grandes cantidades de material genético y detectar un elevado número de alteraciones 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 pretende lograr 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 nuevas estrategias de tratamiento y buscar cuanto antes 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 los casos más complicados o agresivos. El objetivo final del proyecto 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

El proyecto Fast-Track continúa aumentando la rapidez con la que se identifican las alteraciones genéticas de los tumores infantiles. Este aspecto es especialmente importante en pacientes con enfermedades agresivas o en recaída, donde las decisiones terapéuticas deben tomarse en muy poco tiempo.

La herramienta principal del proyecto es mut4Child, un panel de secuenciación desarrollado por el propio equipo para analizar de forma simultánea alteraciones relevantes en leucemias y tumores sólidos pediátricos. A diferencia de algunos paneles comerciales, su diseño se ha adaptado específicamente a las características de estos

cánceres e incluye alteraciones poco frecuentes y fusiones entre genes que pueden resultar esenciales para establecer el diagnóstico o seleccionar un tratamiento.

El creciente número de muestras recibidas ha permitido seguir validando el panel en condiciones asistenciales reales. Durante los primeros meses de 2026, el laboratorio había analizado más de 150 muestras tumorales. Una parte de ellas procedía de otros hospitales, lo que confirma el papel de La Paz como centro nacional de referencia.

Validar un resultado rápido, pero también fiable

El equipo ha completado distintos trabajos de validación clínica y bioinformática para comprobar que el panel detecta de forma reproducible las alteraciones relevantes. Estos resultados se han presentado en congresos nacionales de genética y oncología pediátrica y forman parte del proceso para registrar la plataforma mut4Child.

La validación no consiste únicamente en comprobar que la tecnología funciona. También es necesario demostrar que los hallazgos ayudan a los médicos a tomar decisiones. El equipo está analizando en qué pacientes el resultado ha permitido cambiar o precisar el diagnóstico, identificar una posible terapia dirigida o evitar tratamientos más intensos de lo necesario.

Una de las investigaciones en marcha, vinculada a la tesis doctoral de uno de los investigadores del grupo, estudia la utilidad clínica de mut4Child específicamente en pacientes con leucemia linfoblástica aguda infantil. Paralelamente, el equipo trabaja en la validación de los procesos bioinformáticos, fundamentales para distinguir qué alteraciones tienen verdadera relevancia entre la gran cantidad de información generada por la secuenciación.

Responder a las leucemias en recaída

Una de las principales aplicaciones de Fast-Track se desarrolla dentro de ReALLNet, una red nacional dedicada a las leucemias pediátricas que reaparecen después del tratamiento. En términos generales, alrededor del 30 % de los pacientes con determinadas leucemias infantiles puede sufrir una recaída, aunque el riesgo varía mucho según el tipo de enfermedad. En estas situaciones, las opciones disponibles suelen ser más limitadas y es necesario obtener información con gran rapidez.

Los especialistas de la red se reúnen semanalmente para revisar los casos más complejos. La estrategia combina tres tipos de información:

- La Paz y otros centros de referencia estudian las alteraciones genéticas del tumor.
- Un equipo especializado analiza la actividad de los genes mediante secuenciación de ARN.
- Otro laboratorio cultiva las células de la leucemia del propio paciente y prueba directamente distintos medicamentos y combinaciones. Estos ensayos funcionales permiten observar en pocos días si las células responden a una terapia concreta. En ocasiones se prueban los mismos tratamientos que el

paciente podría recibir dentro de un ensayo clínico, de forma que los médicos disponen de una información adicional antes de iniciar la terapia.

Los resultados de todos los análisis se reúnen en un informe conjunto que resume las alteraciones detectadas, la respuesta de las células a los fármacos y el nivel de evidencia disponible para cada posible tratamiento. Esta información se entrega al equipo clínico responsable del paciente.

Una medicina de precisión en tiempo real

El valor de Fast-Track no reside solo en la profundidad del análisis, sino también en su capacidad para ofrecer resultados cuanto antes. La combinación de secuenciación, análisis bioinformático y ensayos funcionales representa un paso más allá de la genética convencional. Una alteración puede sugerir que un fármaco funcionará, pero probarlo directamente sobre las células del paciente permite comprobar si esa vulnerabilidad se mantiene en la práctica.

El equipo participa también en numerosas colaboraciones nacionales e internacionales y ha contribuido a estudios sobre nuevas terapias, incluidas estrategias CAR-T en leucemia infantil. Esta conexión entre diagnóstico, investigación y tratamiento permite que los hallazgos del laboratorio se trasladen con mayor rapidez a los pacientes.

En conjunto, Fast-Track está convirtiendo el diagnóstico molecular en una herramienta dinámica: no solo identifica qué alteraciones tiene el tumor, sino que ayuda a decidir, en el menor tiempo posible, qué opciones pueden ofrecer una mayor probabilidad de respuesta a los pacientes que más lo necesitan.