INVESTIGACIÓN PARA
OTRA OPORTUNIDAD

Proyecto CRIS HERCANIN: Consulta de Predisposición Hereditaria al Cáncer Infantil

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 es, clásicamente, una enfermedad genética. Las alteraciones en el ADN que llevan al desarrollo de estas patologías aparecen de forma espontánea en las células del niño, o bien, pueden haber sido heredadas de sus padres o madres. Por tanto, en el estudio genético en niños con cáncer y sus familias, podrían descubrirse alteraciones heredadas que podrían causar tumores en otros miembros de su familia. Detectar estos casos a tiempo permite hacer un seguimiento más estrecho de los familiares con riesgo, conseguir diagnósticos más precoces si aparece un tumor y mejorar las posibilidades de tratamiento.

Desde 2018, la Consulta de Predisposición Hereditaria al Cáncer en Pediatría del Hospital La Paz evalúa a niños con sospecha de síndromes hereditarios como el

Última actualización: Junio 2026

síndrome de Li-Fraumeni, hepatoblastoma, algunos síndromes que aumentan el riesgo de tumores renales o hepáticos, y síndrome de Noonan, entre otros. Esta consulta funciona gracias al trabajo conjunto de oncólogos, hematólogos pediátricos y genetistas, y permite ofrecer un seguimiento preventivo y personalizado a los pacientes y sus familias. También ha permitido identificar nuevas mutaciones nunca descritas y mejorar las decisiones sobre los tratamientos más adecuados.

El proyecto

El proyecto HERCANIN busca ampliar y consolidar la Consulta de Predisposición Hereditaria con tres objetivos principales:

- Atender a más familias aumentando la frecuencia de las consultas.
- Reforzar el equipo multidisciplinar de especialistas.
- Establecer un protocolo estándar de análisis genético y seguimiento, que incluya: un panel de genes relacionados con predisposición hereditaria al cáncer, herramientas para interpretar nuevas variantes genéticas, y planes de seguimiento y prevención personalizados para los familiares portadores.

El objetivo final es ofrecer una atención más ágil, rigurosa y cercana, para detectar y prevenir tumores en familias con riesgo elevado.

Avances recientes

La Consulta de Predisposición Hereditaria al Cáncer Infantil continúa creciendo y ofreciendo una atención conjunta a niños y familias en los que se sospecha que puede existir un riesgo genético de desarrollar cáncer. Desde su puesta en marcha, la consulta ha realizado 314 primeras evaluaciones familiares. Cada caso es revisado por un equipo multidisciplinar formado por especialistas en oncología y hematología pediátricas, genética clínica y diagnóstico molecular.

Durante la primera visita se explica a la familia qué alteraciones se buscan, qué implicaciones puede tener el resultado y cómo se realizará el estudio. Si se identifica una predisposición hereditaria, los pacientes y los familiares portadores entran en programas de seguimiento adaptados al síndrome concreto y al riesgo asociado.

Del diagnóstico genético al seguimiento de toda la familia

El impacto de HERCANIN no termina cuando se identifica una variante genética. El equipo vuelve a citar a las familias para explicar los resultados, resolver dudas y organizar las pruebas de vigilancia necesarias.

Dependiendo del síndrome, este seguimiento puede incluir revisiones periódicas, pruebas de imagen o análisis específicos que permitan detectar, si ocurre, un posible tumor en fases tempranas. Cuando no existe una guía clínica establecida, los especialistas adaptan las recomendaciones a la evidencia científica disponible y a las características de la familia.

A medida que aumenta el número de diagnósticos, crece también el número de personas que deben mantenerse en seguimiento. La consulta se celebra actualmente una vez al mes, aunque el equipo prevé ampliar su frecuencia.

Familias con más de una predisposición hereditaria

Entre los hallazgos más llamativos, los investigadores han identificado varias familias que presentan dos alteraciones genéticas independientes relacionadas con el riesgo de cáncer. En algunos casos, una de ellas estaba asociada a tumores infantiles y la otra podía aumentar el riesgo de desarrollar otros cánceres durante la edad adulta.

Aunque estas situaciones son poco frecuentes, tienen una gran relevancia clínica. Si únicamente se estudiara la primera alteración encontrada, podrían pasarse por alto otros riesgos importantes para el paciente o para sus familiares.

El equipo ha analizado estos casos, que incluyen familias con retinoblastoma, melanoma, hepatoblastoma y otros síndromes poco frecuentes, y ha presentado los resultados en reuniones científicas especializadas, como el Congreso SEHOP celebrado en Málaga en 2026.

Mejorar el diagnóstico del retinoblastoma

La línea de predisposición mantiene una atención especial al retinoblastoma, un tumor infantil que puede estar causado por alteraciones hereditarias. El equipo ha presentado en el Congreso Europeo de Genética Humana casos con cambios estructurales complejos en el ADN, menos habituales que las alteraciones que suelen encontrarse en esta enfermedad.

Identificar correctamente estas alteraciones es esencial para saber si el tumor puede tener un origen hereditario, estimar el riesgo de que aparezca en el otro ojo y estudiar a otros miembros de la familia. También permite ofrecer asesoramiento en futuros embarazos.

Homogeneizar la atención y acercar la información a las familias

El equipo trabaja también para que la atención a la predisposición hereditaria sea más homogénea en todo el país. Dentro del proyecto SEHOP-PENCIL se están preparando recomendaciones nacionales sobre qué genes deben estudiarse, cómo interpretar los resultados y qué procedimientos de seguimiento deben ofrecerse.

Además, las investigadoras participan en la Comisión de Cáncer Hereditario de la Asociación Española de Genética Humana, que ha elaborado materiales informativos dirigidos a pacientes y familias. Estos documentos explican de forma accesible qué es una predisposición hereditaria, por qué puede recomendarse un estudio genético y qué consecuencias puede tener para el resto de la familia. Está prevista su traducción al catalán, gallego y euskera para facilitar el acceso a la información.

En conjunto, HERCANIN permite que el diagnóstico de un niño se convierta también en una oportunidad para proteger a su familia. Identificar una predisposición hereditaria puede cambiar el seguimiento del paciente, favorecer la detección precoz de nuevos tumores y alertar a familiares que desconocían que podían presentar un riesgo elevado.