INVESTIGACIÓN PARA
OTRA OPORTUNIDAD

Proyecto CRIS de Diagnóstico Molecular Integral en Niños y Adolescentes con Cáncer

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 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

Última actualización: Junio 2026

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:

1. 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 puede que ya existan 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 las Dras. 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 (Red de Leucemia Linfoblástica Aguda en Recaída), lo que permite que niños y niñas de toda España puedan acceder a estos estudios.

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 puede mejorar las posibilidades de curación.
- 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.

Avances recientes

Durante los últimos años, el equipo ha consolidado en el Hospital Universitario La Paz una plataforma de diagnóstico molecular que permite estudiar con gran detalle los tumores infantiles. Esta actividad ha crecido de forma muy significativa: el número de muestras tumorales analizadas pasó de 83 en 2023 a 144 en 2024 y 198 en 2025. Solo durante los primeros meses de 2026 se habían estudiado ya 155 muestras, 32 de ellas procedentes de otros hospitales.

Este crecimiento refleja tanto la mejora del circuito interno del hospital como la participación del equipo en redes nacionales. Gracias a estos procedimientos, las muestras obtenidas durante una cirugía o en una recaída llegan rápidamente al laboratorio, donde se buscan alteraciones que puedan ayudar a confirmar el diagnóstico, conocer mejor el pronóstico o identificar tratamientos dirigidos.

De esta forma, la Unidad CRIS se ha convertido así en uno de los principales centros de referencia nacionales para el análisis genético en pacientes pediátricos. Su panel mut4Child, diseñado específicamente para los cánceres infantiles, permite estudiar simultáneamente numerosos genes y detectar alteraciones que pueden pasar inadvertidas con algunas pruebas comerciales. En varios pacientes derivados desde otros centros, este análisis ha identificado alteraciones relevantes que no habían sido detectados previamente.

Una red que acerca el diagnóstico de precisión a toda España

Una parte importante de este avance se ha producido dentro de SEHOP-PENCIL, una red que conecta hospitales pediátricos con centros especializados en técnicas genómicas. Los circuitos creados durante el proyecto permiten que otros hospitales de toda España puedan enviar muestras a este equipo de la Unidad CRIS con el fin de acceder a diagnósticos de precisión.

Cada centro de la red se ha especializado en determinadas técnicas y La Paz se ha consolidado especialmente en los paneles de secuenciación genética. Esta organización permite acumular experiencia, mejorar la interpretación de los resultados y ofrecer estudios de mayor calidad.

Ampliar el análisis más allá del ADN

El proyecto avanza también hacia un diagnóstico más completo, que no dependa de una única técnica. Además de estudiar las alteraciones del ADN, la plataforma busca incorporar información sobre la actividad de los genes, las proteínas producidas por el tumor y otros cambios moleculares que pueden ayudar a explicar su comportamiento. Este enfoque integral es especialmente importante en los cánceres infantiles, que son poco frecuentes y presentan una gran diversidad biológica.

En paralelo, el equipo está desarrollando una línea de biopsia líquida para analizar material genético tumoral en muestras menos invasivas. Uno de los primeros proyectos se centra en el retinoblastoma, un tumor ocular en el que no suele ser posible tomar una biopsia convencional porque supondría dañar el ojo.

Las investigadoras estudian el humor acuoso, el líquido que se encuentra dentro del ojo, para buscar alteraciones genéticas que ayuden a estimar cómo puede evolucionar la enfermedad. Este análisis podría aportar información más objetiva sobre el pronóstico y ayudar a resolver situaciones en las que existen dudas sobre una posible recaída local.

El objetivo es trasladar posteriormente esta experiencia a otros tumores sólidos y utilizar también muestras de sangre. El equipo trabaja además para incorporar la PCR digital, una tecnología muy sensible que permitiría seguir alteraciones concretas durante el tratamiento y detectar cantidades muy pequeñas de material tumoral.

Una plataforma con impacto directo en los pacientes

La utilidad de esta estructura va más allá de generar datos. Los resultados se interpretan junto con oncólogos, hematólogos, genetistas y otros especialistas para construir una visión conjunta de cada caso. De esta forma, una misma plataforma puede contribuir a confirmar un diagnóstico, evitar un tratamiento innecesariamente agresivo, encontrar una posible terapia dirigida o detectar una predisposición hereditaria.

El equipo ha presentado sus resultados en distintos congresos científicos, incluyendo trabajos sobre la implementación de SEHOP-PENCIL, la actividad asistencial de la Unidad y la validación clínica y bioinformática de mut4Child. También trabaja en nuevas publicaciones sobre la utilidad de los paneles genéticos, la predisposición hereditaria y el impacto de esta estrategia en la práctica clínica.

En conjunto, el proyecto está permitiendo que un número creciente de niños reciba un diagnóstico más preciso y que la información molecular se incorpore realmente a las decisiones médicas, mejorando así la atención de todos los niños y niñas con cáncer.