INVESTIGACIÓN PARA
OTRA OPORTUNIDAD

Proyecto SEHOP-PENCIL

Investigadores Principales: Dra. Aroa Soriano, Dr. Lucas Moreno
Institución principal: Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR), Barcelona.

Introducción

El cáncer infantil es la principal causa de muerte por enfermedad en niños mayores de un año. En España, cada año se diagnostican más de 1.800 casos en niños, adolescentes y adultos jóvenes, y, aunque los avances en los tratamientos han mejorado las tasas de supervivencia, todavía hay pacientes con tumores agresivos para los que las opciones terapéuticas siguen siendo muy limitadas, tienen importantes efectos secundarios o sufren secuelas a largo plazo que limitan su calidad de vida.

Uno de los mayores retos en la investigación en cáncer pediátrico es garantizar que todos los niños tengan acceso a los últimos avances médicos, independientemente del hospital en el que sean tratados. Mientras que en algunos centros de referencia se aplican técnicas avanzadas como la secuenciación genética para personalizar los tratamientos, en otros hospitales más pequeños estos recursos no están disponibles de forma rutinaria. Esta desigualdad puede afectar gravemente el pronóstico de los niños con cáncer, dejando a algunos sin acceso a terapias dirigidas o ensayos clínicos que podrían mejorar sus posibilidades de curación.

Última actualización: Junio 2026

INVESTIGACIÓN PARA
OTRA OPORTUNIDAD

En los últimos años, la medicina personalizada ha revolucionado el tratamiento del cáncer en adultos, permitiendo diseñar terapias adaptadas a cada paciente. Sin embargo, en pediatría, la implementación de esta estrategia sigue siendo limitada y desigual. Para muchos niños con cáncer en España, el tratamiento sigue basándose en protocolos estándar que no siempre tienen en cuenta las características genéticas individuales de su tumor.

El proyecto PENCIL, en el que participan, entre otros, la Dra. Aroa Soriano y el Dr. Lucas Moreno, en colaboración con la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas (SEHOP), busca cerrar esta brecha mediante la creación de una red nacional de medicina personalizada en cáncer infantil. Su objetivo es asegurar que todos los niños con esta enfermedad, sin importar el hospital en el que sean tratados, puedan beneficiarse por igual de los últimos avances en secuenciación genética y terapias dirigidas.

El Proyecto

El proyecto PENCIL tiene como misión integrar la medicina personalizada en el tratamiento del cáncer infantil en toda España, asegurando que los avances científicos lleguen a cada paciente independientemente de su localización geográfica.

Para ello, el proyecto tiene cuatro pilares fundamentales:

1. Diagnóstico de precisión para todos los niños con cáncer: Esta iniciativa pretende emplear las herramientas genéticas más innovadoras en el diagnóstico y manejo del cáncer infantil. Los objetivos incluyen:
   - Implementación de tecnologías avanzadas de análisis genético, para identificar alteraciones genéticas en niños con cáncer de alto riesgo y elegir el mejor tratamiento.
   - Técnicas de secuenciación innovadoras para detectar cambios en los tumores desde el diagnóstico y en caso de recaídas.
   - Clasificación más precisa de tumores cerebrales y sarcomas, gracias a un estudio detallado del ADN.

2. Acceso equitativo a la medicina personalizada en toda España:
   - Creación de una red nacional de centros especializados y laboratorios para asegurar que cualquier niño, sin importar el hospital en el que reciba tratamiento, pueda beneficiarse de estos análisis genéticos.
   - Implementación de comités moleculares nacionales, donde expertos en genética y cáncer revisarán los casos complejos y asesorarán a los médicos sobre las mejores opciones terapéuticas basadas en la biología de cada tumor.
   - Desarrollo de una infraestructura que conecte hospitales de todas las comunidades autónomas con laboratorios especializados en análisis genéticos.

3. Evaluación del impacto y viabilidad de la medicina personalizada en cáncer infantil:
   - Se analizará si el uso de estos estudios genéticos en hospitales realmente supone una mejora en el tratamiento y la supervivencia de los niños con cáncer.

- Se establecerá la viabilidad económica, analizando el coste-efectividad de incluir estos procedimientos en la sanidad pública, así como las condiciones necesarias para que puedan mantenerse a largo plazo.

4. Nuevas tecnologías para mejorar la detección y el seguimiento de la enfermedad:
   - Desarrollo de herramientas innovadoras como la biopsia líquida, que permite detectar ADN tumoral en la sangre sin necesidad de realizar biopsias invasivas.
   - Uso de estas tecnologías para realizar un seguimiento más preciso de la evolución de la enfermedad y detectar recaídas antes de que sean visibles en pruebas de imagen.

El proyecto PENCIL representa un paso fundamental hacia un tratamiento del cáncer infantil más avanzado, personalizado y equitativo, asegurando que todos los niños con cáncer en España tengan acceso a los últimos avances científicos. Gracias a esta iniciativa, se podrá mejorar el diagnóstico, personalizar los tratamientos y aumentar las oportunidades de curación para los pacientes más vulnerables, vengan de donde vengan.

Avances recientes

Tras más de cuatro años de trabajo, PENCIL se ha consolidado como una red nacional que conecta hospitales pediátricos con centros especializados en diagnóstico de precisión. Su objetivo es que cualquier niño o adolescente con cáncer pueda acceder a estudios moleculares avanzados, con independencia del hospital o la comunidad autónoma en la que reciba tratamiento.

Los datos más recientes reflejan el crecimiento alcanzado por el proyecto: más de 900 pacientes han sido incluidos y se han realizado unas 1.300 técnicas genómicas. La cohorte reúne tanto leucemias como una amplia variedad de tumores sólidos, entre ellos tumores del sistema nervioso central, sarcomas, neuroblastomas, tumores renales y hepáticos.

Una red que conecta hospitales de toda España

Durante las primeras fases del proyecto se establecieron los circuitos necesarios para que las muestras de los pacientes pudieran viajar desde su hospital de origen hasta uno de los centros de referencia, evitando el desplazamiento de los niños y sus familias. Los resultados se incorporan después a la información clínica del paciente y, en los casos más complejos, pueden ser revisados por comités moleculares formados por especialistas de distintas disciplinas.

En junio de 2026, la Red PENCIL estaba formada por 45 hospitales de la Sociedad Española de Hematología y Oncología Pediátricas. Los nueve centros genómicos que iniciaron el proyecto permanecían activos y, se incorporaron 36 nuevos hospitales de todas España.

Esta estructura permite que hospitales que no disponen de todas las tecnologías necesarias puedan derivar las muestras a centros con la experiencia y los recursos

adecuados. De este modo, PENCIL no solo facilita pruebas genómicas, sino que ha creado una forma coordinada de compartir conocimiento y capacidades entre centros de toda España.

Más de mil estudios para mejorar el diagnóstico y el tratamiento

Hasta ahora, el proyecto ha realizado cientos de paneles de secuenciación genética, perfiles de metilación (que analizan cómo las células leen el ADN), estudios de predisposición hereditaria y análisis más amplios del ADN y el ARN. También se han iniciado estudios de biopsia líquida.

Cada técnica responde a una necesidad distinta. Los paneles genéticos permiten buscar alteraciones relacionadas con el diagnóstico, el pronóstico o posibles tratamientos. Los perfiles de metilación ayudan a clasificar con mayor precisión tumores especialmente complejos, como algunos tumores cerebrales y sarcomas. Por su parte, los análisis más amplios del ADN y el ARN se utilizan principalmente en las recaídas, cuando es necesario conocer cómo ha cambiado el cáncer y buscar nuevas alternativas.

Los primeros análisis muestran que estas pruebas están aportando información clínicamente relevante. Entre los casos evaluados, los perfiles de metilación ayudaron a establecer o confirmar el diagnóstico y, en algunos pacientes, llegaron a modificarlo. Los estudios realizados en las recaídas identificaron posibles opciones terapéuticas en cerca de seis de cada diez casos analizados. El proyecto también ha permitido detectar alteraciones que podían hacer sospechar una predisposición hereditaria al cáncer. Esta información puede ser importante no solo para el paciente, sino también para orientar el seguimiento de otros miembros de su familia.

Conocer las desigualdades que todavía existen

Además de facilitar el acceso a estas técnicas, PENCIL ha estudiado cómo se utilizan y financian actualmente en los hospitales españoles. Para ello, realizó una encuesta en la que participaron 30 hospitales de 14 comunidades autónomas.

El panel de secuenciación genética fue la técnica más extendida: todos los hospitales participantes podían utilizarlo al menos en determinados tumores. Sin embargo, otras pruebas, como los perfiles de metilación, se utilizaban en aproximadamente la mitad de los 30 hospitales. En estos casos, la derivación a centros de referencia y la financiación de estas pruebas mediante proyectos de investigación seguían siendo habituales.

Estos resultados muestran que el acceso ha mejorado, pero todavía depende del lugar en el que se trate el paciente, de los recursos de cada centro y de la existencia de programas específicos. Precisamente por ello, una de las prioridades de PENCIL es demostrar la utilidad clínica y la viabilidad económica de estas herramientas para favorecer su incorporación estable al sistema sanitario.

Garantizar la continuidad de la medicina de precisión infantil

En 2026, PENCIL entra en una nueva etapa: el equipo está revisando y analizando toda la información generada durante las fases anteriores, incluyendo los resultados de las técnicas, su utilidad clínica y el seguimiento de las recomendaciones realizadas para cada paciente.

El consorcio trabaja también en la elaboración de guías comunes para estandarizar los análisis y los informes, especialmente en los paneles genéticos y los estudios de predisposición hereditaria. Esto permitirá que los resultados se interpreten con criterios similares, independientemente del centro en el que se realice la prueba.

En conjunto, PENCIL ha demostrado que es posible coordinar hospitales de toda España para acercar el diagnóstico molecular a niños y adolescentes con cáncer. El siguiente paso es convertir esta red, creada gracias a la investigación y la colaboración, en una estructura sostenible que garantice que ningún paciente se quede sin acceso a estas herramientas por el lugar en el que ha sido diagnosticado.