

Hallan la mutación responsable del cáncer de cartílago

El gallego Castro Tubío participó en la secuenciación del genoma del tumor

R. ROMAR
REDACCIÓN / LA VOZ

Se llama COL2A1 y es un gen aparentemente inofensivo y absolutamente necesario, ya que sintetiza la proteína que produce el colágeno en los huesos. Es inocuo en su forma natural, pero muy agresivo cuando se transforma por una mutación. Cuando se ve alterado pasa a ser el responsable del 37 % de los casos de condrosarcoma, el cáncer de cartílago, que representa el 30 % del número total de tumores localizados en el esqueleto humano. Su lado oscuro acaba de ser desvelado por un equipo del Instituto Sanger de la Universidad de Cambridge, la misma institución responsable de la mayor parte de la secuenciación del genoma humano. El grupo, en el que se encuentra el biólogo santiagués José Manuel Castro Tubío, ha secuenciado los genomas de 49 pacientes con condrosarcoma en una investigación que ha sido publicada en *Nature Genetics*. La descripción de las mutaciones asociadas a la enfermedad abre ahora la puerta para que

otros investigadores puedan desarrollar diagnósticos moleculares y diseñar fármacos que corrijan el problema a través del estudio del papel que estas alteraciones juegan en la célula.

El primero en advertir que la mutación de este gen es uno de los principales responsables del cáncer de cartílago fue José Manuel Castro Tubío, aunque lo hizo en una investigación paralela que luego se vio confirmada cuando sus compañeros secuenciaron el tumor. «A mi llegada a Cambridge, hace ya año y medio —explica— empecé analizando los genomas de un grupo de 20 sarcomas, entre los que se encontraban dos casos de con-



José Manuel Castro Tubío, en la Universidad de Cambridge

drosarcoma. Ya entonces había visto que el gen COL2A1 se encontraba mutado en una de las dos muestras que analicé, pero no le hice demasiado caso porque no tenía muestras suficientes para poder decir que este gen pudiera tener alguna importancia en la enfermedad». Lo que el investigador gallego había visto un año antes acaba de ser probado ahora por sus compa-

ñeros, que lo incluyeron como coautor del hallazgo en el trabajo que publica *Nature Genetics*.

«Lo más interesante —apunta— es que el gen se encuentra mutado en las células del condrosarcoma, pero estas mutaciones no se encuentran presentes en las células de otros tumores similares como, por ejemplo, el cáncer de hueso. Me fascina el impacto tan grande que puede tener en la enfermedad un gen aparentemente tan inofensivo, ya que su función más conocida es formar una proteína muy común, el colágeno».

Castro Tubío, investigador del programa europeo Marie Curie en el Sanger Institute, que depende de la Universidad de Cambridge, trabaja en el centro británico en el estudio del impacto de las anomalías genéticas en un total de 1.000 genomas del cáncer.

SITUACIÓN DE LA CIENCIA EN ESPAÑA

«Frustración e incertidumbre»

Aunque ahora está en Cambridge, en algún momento Castro Tubío se planteará su regreso a Galicia, por lo que lamenta la situación en que se encuentra ahora la ciencia española, que provoca «mucho frustración e incertidumbre» en los científicos que se encuentran

en el extranjero. «Mi participación en este trabajo —explica—, así como en otros proyectos internacionales que ahora estoy llevando a cabo, ha sido fruto de becas de formación en el extranjero financiadas en parte por organismos públicos de nuestro país.

VÍCTOR MUÑOZ JEFE DE ONCOLOGÍA RADIOTERÁPICA DEL CHUVI

«Ahora curamos más haciendo menos daño»

ÁNGEL PANIAGUA
VIGO / LA VOZ

El jefe de Oncología Radioterápica del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo preside el congreso de la sociedad española de esa disciplina, que desde hoy intenta descubrir en Vigo hacia dónde va.

—¿Y hacia dónde va?

—Hacia tratamientos más curativos, más precisos y más personalizados, a través de la genómica, el diseño de tratamientos y el avance en tecnología.

—¿Qué avances detecta?

—Ahora curamos más haciendo menos daño. Con las nuevas máquinas se controla mejor el disparo y las dosis.

—Todos esos avances están

condicionados por la incorporación de nueva tecnología y en esta época parece que cualquier gasto se aplaza.

—El Sergas está explorando diferentes medios de financiación para que no haya envejecimiento de máquinas. Se van a renovar en función de las necesidades.

—¿Qué medios?

—Desde formas de leasing hasta el pago por parte del paciente, como los fármacos. No sé cuál se elegirá, lo decide el Sergas.

—¿Las máquinas están actualizadas?

—Cada diez o doce años hay que renovarlas.

—¿Conoce casos en hospitales gallegos donde no se renueven?

—Eso no se lo voy a contestar. No me parece justo.



Víctor Muñoz asegura que el Sergas estudia cómo financiar la renovación de aparatos.

—Se diagnostican 12.380 cánceres al año en Galicia. La mitad reciben radioterapia.

—Hay estudios que dicen que lo ideal es que el 50-52 % de los pacientes con nuevos diagnósticos se traten con radioterapia. En Galicia estamos al 47 %, es un buen nivel. Países como Australia están en un 36 %. En volumen, estamos en un nivel óptimo.

—¿Y en calidad?

—Hay que ver si el Sergas tiene algún plan de reconversión de máquinas.

—¿Cuándo está recomendada la radioterapia?

—Hoy, con las máquinas que disparan se compete con la cirugía. Se emplea para los estadios avanzados (cuando no se puede operar) y para los iniciales. La radioterapia es lo que más cura.

—¿Cuándo no se emplea?

—Si hay enfermedad diseminada el tratamiento debe ser sistémico, con quimioterapia. En los tumores intermedios se usa el tratamiento combinado de quimio y radioterapia.

—¿Y desde el punto de vista de los pacientes?

—La satisfacción y los efectos secundarios han mejorado. Participan en la toma de decisiones. El INE recoge pequeñas diferencias en supervivencia pero grandes diferencias en satisfacción.

Posible terapia para uno de los principales síntomas de la progeria

REDACCIÓN / LA VOZ

Científicos del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) han descubierto en un modelo animal que el déficit en la producción de pirofosfato provoca calcificación vascular excesiva, uno de los síntomas más importantes del síndrome de envejecimiento prematuro Hutchinson-Gilford (HGPS), la también llamada progeria.

El HGPS es una enfermedad genética rara que afecta a uno de entre cuatro y ocho millones de nacimientos. Está causada por una mutación espontánea que afecta a un alelo del gen LMNA (proteína lamina A/C) y provoca la síntesis de una proteína anómala, denominada progerina, como consecuencia del procesamiento incorrecto del ARN mensajero.

El estudio, que se publica en *Circulation*, apunta a una posible terapia para bloquear el depósito de calcio en arterias. La mayoría de pacientes de progeria fallecen por infarto de miocardio o ictus.

Descubren que los gases nobles sí pueden enlazarse con otros elementos

MADRID / EUROPA PRESS

Los gases nobles tienen su apodo colectivo por su tendencia hacia el esnobismo, ya que los seis elementos de la familia, en la que están el helio y el neón, normalmente no se enlazan con otros y no se disuelven en minerales. Pero geoquímicos de la Universidad de Brown, en Providence (Estados Unidos), han encontrado una estructura mineral con la que los nobles se dignan a confraternizar. Los investigadores dirigidos por Colin Jackson, han descubierto que son altamente solubles en anfíbol, un mineral que se encuentra comúnmente en la corteza oceánica.

El hallazgo, publicado en *Nature Geoscience*, es un paso para saber cómo los gases nobles tienen su ciclo entre la atmósfera y las profundidades de la Tierra.