



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

El Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas participa en el mayor análisis internacional para describir el mapa del genoma del cáncer de vejiga

Un estudio internacional en el que ha colaborado el IMIM y publicado en la revista Cell, describe exhaustivamente el genoma de este tipo de cáncer.

El Dr. Joaquim Bellmunt, director del IMIM, es autor destacado del estudio.

Los investigadores han descrito 5 nuevos subtipos de cáncer de vejiga, abriendo la puerta a explorar nuevas opciones de tratamiento personalizado.

El cáncer de vejiga es una de las principales causas de mortalidad en el mundo. Es el cuarto tipo de cáncer más común en hombres y el undécimo en mujeres.

Barcelona, 3 de noviembre de 2017

El Dr. Joaquim Bellmunt, director del [Instituto del Hospital del Mar de Investigaciones Médicas \(IMIM\)](#) y profesor asociado en la Universidad de Harvard en el Dana Farber Cancer Institute de Boston, es autor destacado de un nuevo estudio internacional que ha dibujado el mapa del genoma del cáncer de vejiga. Los investigadores, dentro del proyecto TCGA ([The Cancer Genoma Atlas](#)), reportan el análisis final de 412 muestras de tumores para tener la descripción genética más detallada hasta el momento de este tipo de cáncer. Esto permitirá analizar nuevas hipótesis de tratamiento personalizado para esta enfermedad. El estudio se publica en la revista **Cell**.

El Dr. Bellmunt ha afirmado que, gracias a este trabajo, ahora "**se tiene una visión mucho más amplia de las diferentes variedades y alteraciones genéticas del cáncer de vejiga urinaria**". Ahora, sin embargo, el máximo responsable del IMIM ha apuntado que "**hay que seguir investigando para encontrar los mejores tratamientos y confirmar las hipótesis de nuevas modalidades de tratamiento**".

Uno de los estudios más exhaustivos

Los investigadores, más de 40 de diferentes centros de todo el mundo, han presentado un análisis exhaustivo de 412 cánceres musculares invasivos de vejiga, uno de los números más altos dentro del proyecto TCGA (el anterior estudio sólo había dispuesto de 131 muestras). Durante tres años, las han analizado con 6 plataformas de perfil molecular, que han permitido obtener un completo mapa de las diferentes mutaciones que caracterizan los diferentes tipos de tumores. De este modo, han identificado 58 genes significativamente mutados que hasta ahora no se conocían y otros 158 silenciados que pueden convertirse en potenciales objetivos terapéuticos. Esta carga mutacional se asocia con la firma mutacional APOBEC (relacionada con una enzima que ayuda al cuerpo a protegerse de las infecciones virales).

A la vez, se han podido dividir los diferentes tumores en 5 subtipos según su RNA, uno de ellos nunca descrito, denominado neuroendocrino, con un pronóstico de supervivencia peor y en el que muchos de los tumores no tenían de forma evidente células pequeñas o histología neuroendocrina al microscopio, dificultando el diagnóstico. Por el contrario, también ha



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

permitido identificar mutaciones que permiten pronosticar un 75% de supervivencia a 5 años.

Estos hallazgos pueden servir para escoger tratamientos personalizados en función de la respuesta y muestran una clara correlación con la evolución pronóstica de los pacientes. Como ha explicado el Dr. Bellmunt, esta correlación "**permite identificar variables pronósticas desde el punto de vista genómico**". Esto puede permitir escoger el mejor tipo de tratamiento para los diferentes subtipos de tumor, sea la quimioterapia o la inmunoterapia.

Conocer el genoma del cáncer

El TCGA (Atlas genómico del cáncer, en catalán), es un proyecto iniciado en 2005 supervisado por dos instituciones de los Estados Unidos, el *National Cancer Institute* y el *National Human Genome Research Institute*, con el objetivo de catalogar las mutaciones genéticas responsables de esta enfermedad y lograr una mejor comprensión del cáncer. Para ello, se utilizan técnicas de secuenciación del genoma y la bioinformática.

Los primeros proyectos se centraron en el glioblastoma multiforme, el cáncer de pulmón y el de ovario. La segunda fase del TCGA se propuso alcanzar la caracterización genómica de una veintena de diferentes tipos de tumores, cifra que superó, caracterizando 33, 10 de ellos raros. Las técnicas utilizadas incluyen perfiles de expresión génica, perfiles de variación de número de copias, genotipado SNP, perfilado de metilación de ADN en todo el genoma, perfilación de microARN y secuenciación de exón en, como mínimo, 1.200 genes.

El cáncer de vejiga

El cáncer de vejiga es el cuarto más habitual en los hombres y el undécimo en mujeres. La incidencia y la tasa de mortalidad es aproximadamente 4 veces más alta entre los hombres. Se calcula que en el Estado se diagnosticaron más de 20.000 en 2015 (datos de la [Sociedad Española de Oncología Médica](#)) y en el mundo cerca de 400.000. El cáncer de vejiga está fuertemente vinculado al hábito del tabaquismo. La exposición a determinados productos químicos industriales en el lugar de trabajo también puede incrementar el riesgo de desarrollarlo.

Este tipo de tumor es más habitual en pacientes de edad avanzada. La edad media de diagnóstico es de 73 años y, aproximadamente, el 90% de los enfermos tienen más de 55 años. La supervivencia estimada a cinco años es del 77,5%, aunque cae drásticamente en los casos de enfermedad localmente avanzada o metástasis.

Referència: *Comprehensive Molecular Characterization of Muscle-Invasive Bladder Cancer*. Robertson AG, Kim J, Al-Ahmadie H, Bellmunt J, et al. *Cell*. 2017 Oct 4. pii: S0092-8674(17)31056-5. doi: 10.1016/j.cell.2017.09.007. PMID: 28988769