



CATORCE AÑOS DE I+D EN EL IMOMA: INNOVANDO PARA LOS PACIENTES

Por el Dr. Juan Cadiñanos, director científico del IMOMA y responsable del Laboratorio de Medicina Molecular

En el IMOMA cumplimos catorce años ofreciendo diagnósticos y tratamientos avanzados para el cáncer y otras enfermedades con base genética. La asistencia al paciente es nuestra prioridad, con la vocación de trasladarle los últimos desarrollos con utilidad clínica. Esta labor exige implicarse en investigación en primera persona del plural. Gracias al generoso mecenazgo de la Fundación María Cristina Masaveu Peterson, lo hacemos liderando proyectos propios y colaborando con entidades locales, nacionales e internacionales de primer orden.

Hasta la fecha hemos participado en cuarenta y un artículos de revistas científico-médicas, incluyendo algunas de las más prestigiosas en el ámbito generalista («Science», «Nature», «PNAS» o «Nature Communications»), en el oncológico («Cancer Cell») o en el de la genética («American Journal of Human Genetics», «American Journal of Medical Genetics» o «European Journal of Human Genetics»). Estas publicaciones han sido citadas cerca de mil quinientas veces por otros trabajos científicos. En diecisiete de esos cuarenta y un trabajos el primer autor (responsable de la parte experimental) y/o el último (responsable de la dirección del proyecto) eran personal del IMOMA.

Más allá de números, ¿en qué áreas de la biomedicina investiga el IMOMA?

En la primera etapa del IMOMA trabajamos con ratones para entender el cáncer y el envejecimiento. Creamos un modelo de cáncer de colon con muta-

ciones en el gen BRAF (como el que afectó a Pau Donés), identificamos genes que frenan el cáncer de próstata con mutaciones en PTEN (el segundo freno tumoral más frecuentemente alterado en el cáncer), contribuimos a demostrar que determinadas características del envejecimiento se revierten reactivando la telomerasa (enzima que regenera los extremos de los cromosomas) o descubrimos que los ratones en los que la mitad de sus células tienen envejecimiento acelerado viven sanos y protegidos de ciertos tipos de cáncer.

En los años siguientes, para acercar más los resultados de la investigación a los pacientes, aplicamos la secuenciación de ADN de nueva generación (NGS), capaz de analizar un genoma en horas, al estudio de dos pacientes con un tipo desconocido de envejecimiento acelerado (la progeria de Néstor-Guillermo) y de otros noventa con cáncer de laringe, descubriendo, en el primer caso, el gen responsable (fue la décima enfermedad en la historia cuya causa se identificaba con esta tecnología) y, en el segundo, dos nuevos genes con gran relevancia clínica que frenan el desarrollo del tumor.

Acercamos la última tecnología a los pacientes

A continuación, para aumentar el número de pacientes beneficiados por nuestra I+D y basados en nuestra experiencia en NGS, desarrollamos nuevas herramientas para el diagnóstico genómico del cáncer (esporádico o hereditario), la sordera y la ceguera.

Nuestros test genéticos ONCOgenics, OTOgenics y OFTALMOgenics han sido utilizados hasta la fecha para analizar muestras de más de seiscientos pacientes, habiéndose identificado en más de doscientos la causa de la enfermedad y/o una oportunidad terapéutica que, de otro modo, no se habría detectado.

I+D del IMOMA en 2022

Actualmente colaboramos con entidades académicas, industriales y farmacéuticas de máximo nivel. Así, junto con la prestigiosa Universidad de Zúrich (ETH Zürich) estamos finalizando la plataforma ICARUS, que facilitará la interpretación de resultados de NGS. También, en colaboración con CAPSA evaluamos la interacción entre el microbioma intestinal (conjunto de microorganismos que habitan nuestro tubo digestivo), el envejecimiento y diversas enfermedades. Asimismo, con Novartis y otros laboratorios estamos caracterizando los pacientes potenciales beneficiarios de la primera terapia génica aprobada para la ceguera hereditaria. Además, en colaboración con el HUCA y otros hospitales hemos descubierto una nueva mutación que explicaría una parte significativa de los casos de sordera familiar de

causa desconocida. Y con la ayuda de la ONCE desarrollamos una plataforma que, además de permitir el diagnóstico genómico de la sordoceguera, facilite el descubrimiento de nuevos genes causantes de esta discapacidad.

Nuestro último proyecto enviado a publicar es un estudio genómico exhaustivo (análisis genómicos del tumor, posibles mutaciones de cáncer hereditario y ADN libre de origen tumoral circulante en sangre) en cincuenta pacientes tratados en nuestro Servicio de Radioterapia. Este trabajo, pionero y realizado en colaboración con Roche, ha revelado la gran utilidad clínica de los estudios genómicos y la posibilidad de que el ADN libre circulante tumoral sirva como marcador predictivo de respuesta a la radioterapia.

En definitiva, gracias al mecenazgo de la Fundación María Cristina Masaveu Peterson y a nuestro espíritu de colaboración con universidades, hospitales y compañías farmacéuticas, apostamos por descubrir y conocer las causas de las enfermedades, mejorar su diagnóstico e identificar tratamientos personalizados, con el objetivo de ayudar a los pacientes y a la sociedad.

IMOMA

INSTITUTO DE MEDICINA ONCOLÓGICA
Y MOLECULAR DE ASTURIAS

**CONSULTA
GENÉTICA
CLÍNICA**

CÁNCER
FAMILIAR

CARDIOPATÍAS
HEREDITARIAS

GENÉTICA
PRENATAL

TRASTORNOS CON BASE
GENÉTICA

Av. José María Richard Grandío s/n - Oviedo

985 250 300 (Ext. 700)

info@imoma.es - www.imoma.es

