



250 – DIA MUNDIAL DE LES SÍNDROMES MIELODISPLÀSTIQUES

Les síndromes mielodisplàstiques: un grup heterogeni de malalties poc freqüents i difícilment curables; tot un repte per a la recerca.

Nota de premsa

- A l'Estat espanyol es diagnostiquen cada dia 5 nous casos de síndromes mielodisplàstiques. És un càncer de la sang difícilment curable.
- La recerca és fonamental en aquest grup de malalties. Les estadístiques indiquen que es curen els mateixos pacients ara que fa 10 anys.
- Una de les línies de recerca de l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras compta amb alguns dels millors experts internacionals i estudia monogràficament aquest tipus de malaltia.

Barcelona, dimarts 24 d'octubre de 2017

Demà, 25 d'octubre de 2017, es commemora el **Dia Mundial de les Síndromes Mielodisplàstiques** (SMD), un grup de càncers de la sang que tenen com a característica comuna que les cèl·lules mare de la medul·la òssia, encarregades de fabricar totes les cèl·lules de la sang, tenen un defecte que les fa produir cèl·lules anòmales, incapaces de realitzar les seves funcions habituals, i en menor quantitat del normal. És un grup heterogeni de malalties malignes poc freqüents com la citopènia refractària amb displàsia unilínia, l'anèmia refractària sideroblàstica, la citopènia refractària amb displàsia multilínia, anèmies refractàries amb excés de blasts 1 i 2, síndrome 5q- i altres inclassificables. **Cada any al nostre país més de 2.000 persones són diagnosticades d'algun tipus de SMD.**

• Quin és el gran repte en aquest camp a dia d'avui?

La incidència de les SMD augmenta amb l'edat, sent la mitjana d'edat d'aparició els 70 anys i tan sols el 10% dels pacients tenen menys de 50 anys. Per tant, la immensa majoria dels pacients són persones grans i no poden sotmetre's a l'únic tractament curatiu que tenen avui dia aquestes malalties que és un trasplantament de medul·la òssia procedent d'un donant. L'alta toxicitat i els efectes secundaris d'aquest procediment impedeixen aplicar-lo en persones grans. Per tant, alguns pacients no rebran tractament o només un tractament que millori la simptomatologia. El 30% d'aquests pacients acabarà presentant un curs agressiu de la malaltia.



Per tant, el gran repte de la recerca sobre síndromes mielodisplàstiques és **poder predir quins pacients tindran un curs agressiu de la malaltia i detectar nous fàrmacs que motivin la seva curació definitiva.**

El **Dr. Francesc Solé** és el director científic del Campus ICO-Germans Trias i Pujol de l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras, vicepresident del Grupo Español de Síndromes Mielodisplásicos (GESMD, <http://www.gesmd.es/>) i membre del Comitè d'Experts Mundial (IWG, PM, MDS Foundation). El seu equip investiga exclusivament aquest grup de malalties per oferir noves oportunitats als pacients.

"La recerca ens ha de donar la clau per curar més malalts afectes de SMD. Les estadístiques 'diuen' que es curen els mateixos pacients ara que fa 10 anys. Hem de concentrar esforços en una investigació que permeti millorar aquesta estadística. Tot i això, les SMD cada vegada es coneixen millor i, gràcies a això, estem més a prop de dissenyar nous medicaments que permetran curar més pacients", explica el Dr. Francesc Solé. Ell i el seu equip estan molt implicats en l'estudi de les SMD a través de la seqüenciació massiva (NGS, "Next Generation Sequencing"). L'ús d'aquestes tècniques permetria detectar els mecanismes responsables del curs que seguirà la malaltia i, per tant, preveure el seu tractament i evolució. **Aquest grup de recerca ha liderat l'edició de les "Guies per aplicar la seqüenciació massiva al diagnòstic de les SMD" que es presentarà aquesta setmana en el congrés de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) que se celebra del 26 al 28 d'octubre a Màlaga.**

• Perquè és important l'aplicació de tècniques de seqüenciació massiva en el diagnòstic de les SMD?

En la darrera dècada, la seqüenciació del DNA ha revolucionat la nostra comprensió de l'origen i comprensió de diverses malalties amb base genètica com són les SMD. Aquesta tècnica estableix que aquestes malalties sorgeixen per l'adquisició de mutacions en gens implicats en nombroses funcions i mecanismes. Aquestes mutacions genètiques regeixen l'evolució de la malaltia des del seu inici, a estadis com les SMD o, en última instància, a la transformació de la malaltia cap a una leucèmia mieloide aguda.

L'aplicació de les tècniques de seqüenciació massiva en l'estudi de les SMD ha permès la identificació de mutacions genètiques recurrents en més de 40 gens. En el moment actual, s'estima que la majoria dels pacients (80-90%) presenta en el diagnòstic almenys una mutació en algun gen. Per tant, a dia, d'avui, **aquests estudis permeten una millor caracterització i estratificació del risc dels pacients per tal d'establir un bon diagnòstic i pronòstic.** Com a conseqüència d'això, molts centres han introduït els estudis genòmics mitjançant seqüenciació massiva en la seva pràctica clínica diària, en un esforç per individualitzar el diagnòstic, pronòstic i tractament dels pacients amb SMD. En aquesta guia que es presentarà en el congrés de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia es detallen els gens que es recomana avaluar en tots els pacients amb sospita diagnòstica de SMD i s'estableixen els criteris mínims d'estandardització i qualitat que s'han d'emprar per a un correcte diagnòstic molecular de les SMD. A mes a més, en les guies es recomana com s'han de realitzar els informes dels resultats de la seqüenciació.

Paral·lelament, les investigacions se centren també en trobar medicaments per intentar corregir les alteracions que fan que la malaltia evolucioni.



Sobre la Fundació Josep Carreras contra la Leucèmia

La Fundació Josep Carreras contra la Leucèmia va néixer l'any 1988 amb la intenció de contribuir a trobar una curació definitiva per a aquesta malaltia i als altres càncers de la sang. Els seus esforços se centren en tres àrees bàsiques: la recerca científica, portada a terme des de l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras, la gestió del Registre de Donants de Medul·la Òssia de l'Estat espanyol i la millora de la qualitat de vida dels pacients.

Sobre l'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras (IJC)

L'Institut de Recerca contra la Leucèmia Josep Carreras (IJC), va ser fundat el 2010 en cooperació amb la Generalitat de Catalunya amb l'objectiu de potenciar la investigació biomèdica i la medicina personalitzada en el camp de la leucèmia i altres malalties hematològiques. És el primer centre d'Europa en investigar exclusivament la leucèmia i altres càncers de la sang i es beneficia del treball i rigor d'investigadors bàsics i clínics de primer nivell. Utilitza les tecnologies més innovadores, col·labora en molts projectes multicèntrics i competeix amb èxit a nivell nacional i internacional. La seva producció científica és ja nombrosa i d'alt calibre, publicant en les millors revistes.

Més informació a www.fcarreras.org

Fundació Josep Carreras contra la Leucèmia
Departament de Comunicació
Alexandra Carpentier de Changy / Marta Fernández
comunicacio@fcarreras.es
93 414 55 66