



250 – DÍA MUNDIAL DE LOS SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS

Los síndromes mielodisplásicos: un grupo heterogéneo de enfermedades poco frecuentes y difícilmente curables; todo un reto para la investigación.

- En España cada día se diagnostican 5 nuevos casos de síndromes mielodisplásicos. Es un cáncer de la sangre difícilmente curable.
- La investigación es fundamental en este grupo de enfermedades. Las estadísticas indican que se curan los mismos pacientes ahora que hace 10 años.
- Una de las líneas de investigación del Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras cuenta con algunos de los mejores expertos internacionales y estudia monográficamente este tipo de enfermedades.

Barcelona, martes 24 de octubre de 2017

Mañana, 25 de octubre de 2017, se conmemora el **Día Mundial de los Síndromes Mielodisplásicos (SMD)**, un grupo de cánceres de la sangre que tienen como característica común que las células madre de la médula ósea, encargadas de fabricar todas las células de la sangre, tienen un defecto que las hace producir células anómalas, incapaces de realizar sus funciones habituales, y en menor cantidad de lo normal. Es un grupo heterogéneo de enfermedades malignas poco frecuentes como la citopenia refractaria con displasia unilínea, la anemia refractaria sideroblástica, la citopenia refractaria con displasia multilínea, anemias refractarias con exceso de blastos 1 y 2, síndrome 5q- y otros inclasificables. **Cada año en nuestro país más de 2.000 personas son diagnosticadas de algún tipo de SMD.**

• ¿Cuál es a día de hoy el gran reto en este campo?

La incidencia de los SMD aumenta con la edad, siendo la media de edad de aparición los 70 años y tan sólo el 10% de los pacientes tienen menos de 50 años. Por lo tanto, la inmensa mayoría de los pacientes son personas mayores y no pueden someterse al único tratamiento curativo que tienen hoy en día estas enfermedades, que es un trasplante de médula ósea procedente de un donante. La alta toxicidad y los efectos secundarios de este procedimiento impiden aplicarlo en personas mayores. Por lo tanto, algunos pacientes no recibirán tratamiento o sólo un tratamiento que mejore la



sintomatología. El 30% de los pacientes acabará presentando un curso agresivo de la enfermedad.

Por lo tanto, el gran reto de la investigación sobre síndromes mielodisplásicos es **poder predecir qué pacientes tendrán un curso agresivo de la enfermedad y detectar nuevos fármacos que motiven su curación definitiva.**

El **Dr. Francesc Solé** es el director científico del Campus ICO-Germans Trias i Pujol del Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras, vicepresidente del Grupo Español de Síndromes Mielodisplásicos (GESMD, <http://www.gesmd.es/>) y miembro del Comité de Expertos Mundial (IWG, PM, MDS Foundation). Su equipo investiga exclusivamente este grupo de enfermedades para ofrecer nuevas oportunidades a los pacientes.

"La investigación nos dará la clave para curar más enfermos afectados de SMD. Las estadísticas 'dicen' que se curan los mismos pacientes ahora que hace 10 años. Tenemos que concentrar esfuerzos en una investigación que permita mejorar esta estadística. Sin embargo, los SMD cada vez se conocen mejor y, gracias a ello, estamos más cerca de diseñar nuevos medicamentos que permitirán curar más pacientes", explica el Dr. Francesc Solé. Él y su equipo están muy implicados en el estudio de los SMD a través de la secuenciación masiva (NGS, "Next Generation Sequencing"). El uso de estas técnicas permitiría detectar los mecanismos responsables del curso que seguirá la enfermedad y, por tanto, prever su tratamiento y evolución. **Este grupo de investigación ha liderado la edición de las "Guías para aplicar la secuenciación masiva en el diagnóstico de los SMD" que se presentará esta semana en el congreso de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) que se celebra del 26 al 28 de octubre en Málaga.**

• ¿Por qué es importante la aplicación de técnicas de secuenciación masiva en el diagnóstico de los SMD?

En la última década, la secuenciación del DNA ha revolucionado nuestra comprensión del origen y entendimiento de varias enfermedades con base genética como son los SMD. Esta técnica establece que estas enfermedades surgen por la adquisición de mutaciones en genes implicados en numerosas funciones y mecanismos. Estas mutaciones genéticas rigen la evolución de la enfermedad desde su inicio, en estadios como los SMD o, en última instancia, a la transformación de la enfermedad hacia una leucemia mieloide aguda.

La aplicación de las técnicas de secuenciación masiva en el estudio de los SMD ha permitido la identificación de mutaciones genéticas recurrentes en más de 40 genes. En el momento actual, se estima que la mayoría de los pacientes (80-90%) presenta en el diagnóstico al menos una mutación en algún gen. Por lo tanto, a día, de hoy, **estos estudios permiten una mejor caracterización y estratificación del riesgo de los pacientes con el fin de establecer un buen diagnóstico y pronóstico.** Como consecuencia de ello, muchos centros han introducido los estudios genómicos mediante secuenciación masiva en su práctica clínica diaria, en un esfuerzo por individualizar el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de los pacientes con SMD. En esta guía que se presentará en el congreso de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia se detallan los genes que se recomienda evaluar en todos los pacientes con sospecha diagnóstica de SMD y se establecen los criterios mínimos de estandarización y calidad



que se han emplear para un correcto diagnóstico molecular de los SMD. Además, en las guías se recomienda cómo se deben realizar los informes de los resultados de la secuenciación.

Paralelamente, las investigaciones se centran también en encontrar medicamentos para intentar corregir las alteraciones que hacen que la enfermedad evolucione.

Sobre la Fundación Josep Carreras contra la Leucemia

La Fundación Josep Carreras contra la Leucemia nació en 1988 con la intención de contribuir a encontrar una curación definitiva para esta enfermedad y los otros cánceres de la sangre. Sus esfuerzos se centran en tres áreas básicas: la investigación científica, llevada a cabo desde el Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras, la gestión del Registro de Donantes de Médula Ósea en España y la mejora de la calidad de vida de los pacientes.

Sobre el Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras (IJC)

El Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras (IJC), fue fundado en 2010 en cooperación con la Generalitat de Catalunya con el objetivo de potenciar la investigación biomédica y la medicina personalizada en el campo de la leucemia y otras enfermedades hematológicas. Es el primer centro de Europa en investigar exclusivamente la leucemia y otros cánceres de la sangre y se beneficia del trabajo y rigor de investigadores básicos y clínicos de primer nivel. Utiliza las tecnologías más innovadoras, colabora en muchos proyectos multicéntricos y compite con éxito a nivel nacional e internacional. Su producción científica es ya numerosa y de alto calibre, publicando en las mejores revistas.

Más información en www.fcarreras.org

Fundación Josep Carreras contra la Leucemia
Departamento de Comunicación
Alexandra Carpentier de Changy / Marta Fernández
comunicacio@fcarreras.es
93 414 55 66