

Mónica del Rey galardonada con Premios Jóvenes Investigadores convocados por la Fundación AstraZeneca

- Mónica del Rey investigadora del grupo de genética y oncohematología, del Centro de Investigación del Cáncer, ha recibido el premio Jóvenes investigadores de la Fundación AstraZeneca.
- El proyecto de investigación que se desarrollará gracias a este galardón pretende identificar nuevos genes que predisponen al desarrollo de síndromes mielodisplásicos y a la mejora de criterios de diagnóstico de este conjunto de enfermedades de la sangre.

Gracias al Premio Jóvenes Investigadores durante dos años el proyecto de investigación en red "Predisposición germinal a síndromes mielodisplásicos en adultos: ampliando la precisión diagnóstica y la evidencia de patogenicidad" contará con la financiación de 225.000 €. Esta ayuda pretende promover la investigación entre grupos de investigación procedentes de diferentes comunidades autónomas, estructurado en un proyecto de investigación en red, orientando su actividad investigadora hacia objetivos comunes, que permitan la obtención de resultados trasladables a la población. En concreto, el proyecto "Predisposición germinal a síndromes mielodisplásicos en adultos: ampliando la precisión diagnóstica y la evidencia de patogenicidad" estará coordinado por Andrés Jerez (del Instituto Murciano de investigación Biosanitaria Virgen de la Arzobispo (IMIB), y contará con cuatro coinvestigadores principales: Mónica del Rey (Centro de Investigación del Cáncer e IBSAL), Laura Palomo (Institut d'Oncologia Vall d'Hebrón- VHIO/ Hospital de Vall d'Hebrón), Ana Alfonso (Centro de Investigación Médica Aplicada CIMA/ Universidad de Navarra/CUN) y Adrián Mosquera (Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago-IDIS).

Los Síndromes Mielodisplásicos agrupan a un conjunto de cánceres de la sangre en los que las células inmaduras en la médula ósea no dan lugar de manera eficaz a células sanguíneas maduras, como son los glóbulos rojos, blancos o plaquetas. Las



Centro de Investigación del Cáncer
IBMCC - FICUS
(Universidad de Salamanca-CSIC)
Campus Miguel de Unamuno
37007 Salamanca (España)
Tel.: 923 294720
www.cicancer.org

mutaciones genéticas están detrás de estas células inmaduras que no funcionan correctamente. En este sentido es importante no sólo determinar qué tipos de mutaciones se identifican con determinados tumores, sino profundizar en la naturaleza de las variaciones de los genes. A día de hoy, se pueden establecer dos grandes grupos según la naturaleza de la mutación. Las que se adquieren a lo largo de la vida o aquellas que se han heredado al nacer. En el caso de las mutaciones heredadas la Organización Mundial de la Salud ha reconocido por el momento la existencia de dos categorías: Pacientes adultos diagnosticados a edad temprana y sin disfunción orgánica preexistente con una mutación germinal en el gen DDX41 y aquellos con una mutación en CEBPA.

Gracias a las investigaciones previas de este equipo en 220 pacientes, procedentes de 31 centros de España, se han identificado otros genes en la línea germinal que parecen predisponer al desarrollo del síndrome mielodisplásico. A través de esta investigación se pretende determinar de qué manera las nuevas mutaciones identificadas afectan al tejido hematopoyético, que es el responsable de generar todas las células sanguíneas (glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas) y así determinar su capacidad para producir el síndrome mielodisplásico. Para lograr este objetivo se generará un modelo murino (un modelo de ratón) y se llevará a cabo un cribado farmacológico mediante Deep learning.

El segundo objetivo es identificar nuevos genes y variantes mediante técnicas de cartografía de genoma óptico (OGM – optical genoma mapping), caracterizar el perfil regulador de microRNAs y llevar a cabo asociaciones entre imágenes digitalizadas y patrones genómicos mediante nuevas aproximaciones basadas en inteligencia artificial. Una vez identificados los nuevos genes se podrían incorporar al catálogo de predisposición de síndromes mielodisplásicos y así se mejoraría su precisión diagnóstica.