

L'Hospital del Mar incorpora el mapatge òptic del genoma per al diagnòstic i estudi genètic de persones amb malalties genètiques, tumors i càncers hematològics

- *El mapatge òptic del genoma és una tècnica pionera d'anàlisi citogenètica, que permet estudiar fragments molt grans d'ADN i elaborar un mapa de les molècules que el formen per detectar-hi alteracions*
- *Amb ella, es poden obtenir fotografies molt acurades de les alteracions cromosòmiques del genoma de persones amb malalties genètiques, neoplàsies hematològiques i tumors. Aquesta informació permet avançar en el diagnòstic i pronòstic de les diferents patologies i en la recerca de possibles marcadors per al tractament*
- *La incorporació del nou equip ha permès publicar dos articles a la revista **Cancers en relació amb la leucèmia limfàtica crònica**. L'equip d'investigadors ha pogut confirmar la utilitat d'aquesta tècnica per caracteritzar la complexitat del genoma de les persones amb aquesta patologia, un indicador de mal pronòstic*

Barcelona, 14 d'octubre de 2022. – L'Hospital del Mar s'ha situat al capdavant de la utilització d'una nova tècnica d'anàlisi per al diagnòstic, pronòstic i tractament de les **malalties genètiques, les neoplàsies hematològiques, com ara les leucèmies i els tumors sòlids**, amb la incorporació i validació del **mapatge òptic del genoma** (Optical genome mapping en anglès). Es tracta d'una tècnica que permet als genetistes analitzar fragments molt grans d'ADN i detectar-hi un nombre d'alteracions genòmiques molt superior a les que es poden veure amb la resta de tècniques citogenètiques existents. El centre és el primer de Catalunya que l'incorpora a la pràctica diària del laboratori de diagnòstic.

L'èxit de la nova tècnica es basa en la seva capacitat d'anàlisi de l'ADN, facilitant l'estudi de fragments grans, que es marquen seguint uns patrons amb tècnica de fluorescència. Això permet a l'equip d'anàlisi obtenir un mapa de les molècules que el formen i comparar-lo amb un segon mapa de referència. D'aquesta manera, es poden detectar alteracions molt grans del genoma, que no es veuen utilitzant altres tècniques disponibles als laboratoris clínics, com són les basades en la seqüenciació massiva.

"És una revolució a l'àmbit de la citogenètica, que no ha tingut grans avenços tècnics en els últims anys", explica l'autora sènior i líder dels estudis, la Dra. Blanca Espinet, investigadora de l'IMIM-Hospital del Mar i cap de secció de Citogenètica Molecular del Servei de Patologia de l'Hospital del Mar, integrat a la xarxa de diagnòstic biomèdic i per la imatge, dibi. Fins ara, els genetistes disposaven de tres tècniques, la citogenètica clàssica, la hibridació *in situ* fluorescent i els *arrays* genòmics, però el mapatge òptic del genoma **"permet aconseguir la mateixa informació que et faciliten les altres tres tècniques juntes amb molta més resolució. La recent implantació al laboratori, ens permetrà no dependre de la divisió cel·lular necessària per a altres aproximacions"**, apunta la Dra. Espinet.

Primers resultats a l'àmbit de la recerca

Els investigadors del Grup de recerca translacional en neoplàsies hematològiques (GRETNHE) de l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques (IMIM-Hospital del Mar), del Laboratori de



Nota de premsa

Citogenètica Molecular i Citologia Hematològica del Servei de Patologia de l'Hospital del Mar i del Servei d'Hematologia del centre, han publicat dos estudis centrats en l'anàlisi de mostres de pacients amb leucèmia limfàtica crònica, analitzades amb aquesta tècnica, fet que els ha permès validar la utilitat del mapatge òptic del genoma. Els treballs publicats a la revista *Cancers*, han permès obtenir la imatge més clara aconseguida fins ara de les **alteracions cromosòmiques** que pateixen aquestes persones, i que serveixen com a **indicador de pronòstic en aquesta malaltia**, ja que un nombre més elevat d'alteracions indica una progressió més ràpida i agressiva de la malaltia.

Als estudis, els investigadors han pogut observar de forma més clara les alteracions que els pacients presenten al seu genoma i detectar-ne de noves, que no havien pogut veure amb les tècniques tradicionals. Per a fer-ho, **"es van analitzar mostres de 42 pacients, divuit dels quals eren d'alt risc en tenir una complexitat genòmica més elevada, segons els resultats de les anàlisis fetes per altres vies"**, destaca la Dra. Anna Puiggros, primera signant de l'estudi, investigadora de l'IMIM-Hospital del Mar i biotecnòloga adjunta del Servei de Patologia. Amb les dades obtingudes, el treball ha establert un nou punt de tall de deu alteracions, a partir del qual es pot predir que les persones amb aquesta malaltia tindran una pitjor evolució de la malaltia, més ràpida i agressiva. El segon estudi ha permès caracteritzar el fenomen de la cromotripsi, un esdeveniment genòmic poc freqüent que genera reordenacions cromosòmiques massives, associat a mal pronòstic.

La Dra. Espinet assegura que aquests treballs **"posen la primera pedra de la utilització de la tècnica del mapatge òptic del genoma en la leucèmia limfàtica crònica, una eina que permet veure més alteracions i, possiblement, establir diferents grups pronòstics"**. En el mateix sentit, la Dra. Eva Gimeno, metgessa adjunta del Servei d'Hematologia i també signant dels estudis, apunta que **"el coneixement i l'estudi de les alteracions genètiques en aquesta malaltia és de gran importància, ja que són predictives de resposta al tractament, sobretot en l'era de la immuno-quimioteràpia, però també amb les noves molècules, així com de pronòstic de la malaltia. Per tant, la millora en la caracterització gènica amb aquesta nova tècnica, permetrà establir d'una manera més acurada el risc i el pronòstic dels pacients, per oferir-los la millor teràpia de forma dirigida i individualitzada"**. Els estudis amb la nova eina continuaran amb l'anàlisi de més mostres i l'avaluació de la seva aplicació a la pràctica diagnòstica dels laboratoris, més enllà de l'àmbit de la recerca.

Articles de referència

Puiggros, A.; Ramos-Campoy, S.; Kamaso, J.; de la Rosa, M.; Salido, M.; Melero, C.; Rodríguez-Rivera, M.; Bougeon, S.; Collado, R.; Gimeno, E.; García-Serra, R.; Alonso, S.; Moro-García, M.A.; García-Malo, M.D.; Calvo, X.; Arenillas, L.; Ferrer, A.; Mantere, T.; Hoischen, A.; Schoumans, J.; Espinet, B. Optical Genome Mapping: A Promising New Tool to Assess Genomic Complexity in Chronic Lymphocytic Leukemia (CLL). *Cancers* **2022**, *14*, 3376. <https://doi.org/10.3390/cancers14143376>

Ramos-Campoy S, Puiggros A, Kamaso J, Beà S, Bougeon S, Larráyoiz MJ, Costa D, Parker H, Rigolin GM, Blanco ML, Collado R, Ancín I, Salgado R, Moro-García MA, Baumann T, Gimeno E, Moreno C, Salido M, Calvo X, Calasanz MJ, Cuneo A, Nguyen-Khac F, Oscier D, Haferlach C, Strefford JC, Schoumans J, Espinet B. *TP53* Abnormalities Are Underlying the Poor Outcome Associated with Chromothripsis in Chronic Lymphocytic Leukemia Patients with Complex Karyotype. *Cancers* (Basel). 2022 Jul 29;14(15):3715. doi: 10.3390/cancers14153715. PMID: 35954380; PMCID: PMC9367500.

Més informació

Departament de Comunicació de l'Hospital del Mar. Tel. 932483537.
dcollantes@psmar.cat / comunicacio@psmar.cat



Nota de premsa