



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

L'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques participa en el més gran anàlisi internacional per descriure el mapa del genoma del càncer de bufeta

- *Un estudi internacional en el qual ha col·laborat l'IMIM i publicat a la revista Cell, descriu exhaustivament el genoma d'aquest tipus de càncer*
- *El Dr. Joaquim Bellmunt, director de l'IMIM, és autor destacat de l'estudi*
- *Els investigadors han descrit 5 nous subtipus de càncer de bufeta, obrint la porta a explorar noves opcions de tractament personalitzat*
- *El càncer de bufeta és una de les principals causes de mortalitat al món. És el quart tipus de càncer més comú en homes i l'onzè en dones*

Barcelona, 3 de novembre de 2017. – El Dr. Joaquim Bellmunt, director de l'[Institut de l'Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques](#) (IMIM) i professor associat a la Universitat de Harvard dins el Dana Farber Cancer Institute de Boston, és autor destacat d'un nou estudi internacional que ha dibuixat el **mapa del genoma del càncer de bufeta**. Els investigadors, dins el projecte TCGA ([The Cancer Genoma Atlas](#)), reporten l'anàlisi final de 412 mostres de tumors per tenir la descripció genètica més acurada fins al moment d'aquest tipus de càncer. Això permetrà analitzar noves hipòtesis de tractament personalitzat per aquesta malaltia. L'estudi es publica a la revista *Cell*.

El Dr. Bellmunt ha afirmat que, gràcies a aquest treball, ara **“es té una visió molt més àmplia de les diferents varietats i alteracions genètiques del càncer de bufeta urinària”**. Ara, però, el màxim responsable de l'IMIM ha apuntat que **“cal continuar investigant per trobar els millors tractaments i confirmar les hipòtesis de noves modalitats de tractament”**.

Un dels estudis més exhaustius

Els investigadors, més de 40 de diferents centres d'arreu del món, han presentat una anàlisi exhaustiva de 412 càncers musculars invasius de bufeta, un dels nombres més alts dins el projecte TCGA (l'anterior estudi només havia disposat de 131 mostres). Durant tres anys, les han analitzat amb **6 plataformes de perfil molecular**, que han permès obtenir un complet mapa de les diferents mutacions que caracteritzen els diferents tipus de tumors. D'aquesta manera, han identificat 58 gens significativament mutats que fins ara no es coneixien, i altres 158 *silenciats*, que es poden convertir en potencials objectius terapèutics. Aquesta càrrega mutacional s'associa amb la signatura mutacional APOBEC (relacionada amb un enzim que ajuda el cos a protegir-se de les infeccions virals).

A la vegada, s'han pogut dividir els diferents tumors en 5 subtipus segons el seu RNA, un d'ells mai descrit, denominat neuroendocrí, amb un pronòstic de supervivència pitjor i en el qual molts dels tumors no tenien de forma evident cèl·lules petites o histologia neuroendocrina al microscopi, dificultant el diagnòstic. Per contra, també ha permès identificar mutacions que permeten pronosticar un 75% de supervivència a 5 anys.

Aquestes troballes poden servir per escollir tractaments personalitzats en funció de la resposta i mostren una clara correlació amb l'evolució pronòstica dels pacients. Com ha explicat el Dr. Bellmunt, aquesta correlació **“permet identificar variables pronòstiques des del punt de vista genòmic”**. Això pot permetre escollir el millor tipus de tractament per als diferents subtipus de tumor, sigui la quimioteràpia o la immunoteràpia.

Conèixer el genoma del càncer

El TCGA (Atlas genòmic del càncer, en català), és un projecte iniciat l'any 2005 supervisat per dues institucions dels Estats Units, el National Cancer Institute i el National Human Genome



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

Research Institute, amb l'objectiu de catalogar les mutacions genètiques responsables d'aquesta malaltia i assolir una millor comprensió del càncer. Per fer-ho, s'utilitzen tècniques de seqüenciació del genoma i la bioinformàtica.

Els primers projectes es van centrar en el glioblastoma multiforme, el càncer de pulmó i el d'ovari. La segona fase del TCGA es va proposar assolir la caracterització genòmica d'una vintena de diferents tipus de tumors, xifra que va superar, caracteritzant-ne 33, 10 d'ells rars. Les tècniques utilitzades inclouen perfils d'expressió gènica, perfils de variació de nombre de còpies, genotipatge SNP, perfilat de metilació d'ADN a tot el genoma, perfilació de microARN i seqüenciació d'exó en, com a mínim, 1.200 gens.

El càncer de bufeta

El càncer de bufeta és el quart més habitual en els homes i l'onzè en dones. La incidència i la taxa de mortalitat és aproximadament 4 vegades més alta entre els homes. Es calcula que a l'Estat se'n van diagnosticar més de 20.000 l'any 2015 (dades de la [Societat Espanyola d'Oncologia Mèdica](#)) i al món prop de 400.000. El càncer de bufeta està fortament vinculat a l'hàbit del tabaquisme. L'exposició a determinats productes químics industrials al lloc de treball també pot incrementar el risc de desenvolupar-lo.

Aquest tipus de tumor és més habitual en pacients d'edat avançada. L'edat mitjana de diagnòstic és de 73 anys i, aproximadament, el 90% dels malalts tenen més de 55 anys. La supervivència estimada a cinc anys és del 77,5%, tot i que cau dràsticament en els casos de malaltia localment avançada o metastàsi.

Referència: *Comprehensive Molecular Characterization of Muscle-Invasive Bladder Cancer*.
Robertson AG, Kim J, Al-Ahmadie H, Bellmunt J, et al.
Cell. 2017 Oct 4. pii: S0092-8674(17)31056-5. doi: 10.1016/j.cell.2017.09.007. [Epub ahead of print] PMID: 28988769

Mes informació

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