

Un nuevo mecanismo genético implicado en el cáncer de vejiga urinaria

Madrid, 17 de noviembre de 2011 - El cáncer resulta de la acumulación de alteraciones genéticas. En general se piensa que las alteraciones presentes en los tumores sólidos del adulto aparecen durante la vida adulta. Un estudio dirigido por investigadores del Programa de Patología Molecular del CNIO en estrecha colaboración con médicos del Hospital del Mar-IMIM (Barcelona) y de la Universidad de Regensburg (Alemania) muestra, por vez primera, que mutaciones activantes en el oncogén *HRAS* que se han producido durante el desarrollo embrionario pueden contribuir a los tumores que aparecen en la edad adulta, específicamente a los tumores de la vejiga urinaria.

El estudio se llevó a cabo en un paciente que era un "mosaico" constituido por células portadoras de dos alelos *HRAS* normales y de células portadores de un alelo *HRAS* normal y un alelo mutado; el mosaicismo afectaba a las tres capas germinales, indicando que se produjo muy pronto durante el desarrollo embrionario. El paciente fue identificado porque presentaba una lesión cutánea hiperproliferativa muy extensa conocida como nevus epidérmico y porque desarrolló múltiples tumores uroteliales a una edad joven.

Estos hallazgos tienen implicaciones potencialmente importantes tanto al nivel básico como al nivel clínico. Por una parte, indican que algunas mutaciones presentes en tumores del adulto pueden haber ocurrido durante la etapa embrionaria, destacando la importancia de conocer sus causas y de si se pueden prevenir. La existencia de mosaicismos que afectan a aberraciones cromosómicas también fue descrita recientemente por el mismo grupo del CNIO, junto con colaboradores de la *Universitat Pompeu Fabra* y del *National Cancer Institute* (EEUU), en las células sanguíneas de individuos control y de pacientes con cáncer de vejiga (Rodríguez-Santiago et al., *Am J Human Genet* 2010; 87:129-138).

Al nivel clínico, estos hallazgos plantean la cuestión de si los pacientes que presentan nevus epidérmicos (aproximadamente el 0,2% de la población) deberían someterse a exploraciones médicas para el diagnóstico precoz del cáncer.

El trabajo ha sido publicado en la sección de Correspondencia del *New England Journal of Medicine*.

Referencia al artículo:

Hafner C, Toll A, Real FX. *HRAS Mutation Mosaicism Causing Urothelial Cancer and Epidermal Nevus*. *N Eng J Med* 2011; (In press).