

***Un estudi que ha utilitzat Big Data permet avançar en la comprensió de les causes genètiques del càncer***

## **Identificats nous gens relacionats amb el risc de càncer**

- Investigadors del [Centre de Regulació Genòmica \(CRG\)](#) a Barcelona han desenvolupat un nou mètode per identificar sistemàticament a gens que contribueixen al risc de patir càncer hereditari.
- El seu treball, [que publica la revista Nature Communications](#), és un cas d'èxit sobre obertura, transparència i intercanvi de dades en ciència. Només tres investigadors han identificat nous gens de càncer utilitzant únicament dades públiques i obertes.

Existeixen nombroses causes genètiques del càncer: mentre algunes mutacions són hereditàries, d'altres s'adquireixen al llarg de la vida a causa de factors externs o per errors en copiar l'ADN. La seqüenciació genòmica a gran escala ha revolucionat la identificació dels tipus de càncer vinculats a les mutacions d'aquest últim grup - les mutacions somàtiques - però no ha estat tan eficient en identificar les variants genètiques hereditàries que predisposen al càncer. Els estudis familiars encara són el principal mètode per identificar aquestes mutacions hereditàries.

Ara, tres investigadors del Centre de Regulació Genòmica (CRG) a Barcelona, liderats pel professor d'investigació ICREA [Ben Lehner](#), han desenvolupat un nou mètode estadístic per identificar gens que predisposen a càncer, a partir de dades de seqüenciació de tumors. "El nostre mètode computacional utilitza la idea clàssica que els gens cancerígens necessiten dues alteracions per donar lloc a la malaltia. Això ens permet identificar sistemàticament aquests gens a partir de conjunts de dades genòmiques sobre càncer ja existents ", explica Solip Park, primera autora de l'estudi i investigadora postdoctoral Juan de la Cierva al CRG.

El mètode permet trobar variants de risc sense una mostra de control. És a dir, no necessiten comparar mostres de pacients amb càncer amb les de persones sanes. "Ara comptem amb una eina molt potent que permetrà detectar nous gens que predisposen al càncer i, en conseqüència, contribuir a millorar el diagnòstic i la prevenció del càncer en el futur," afegeix Park.

El treball, [que acaba de publicar la revista Nature Communications](#), presenta el seu mètode estadístic -ALFRED- i identifica 13 gens que predisposen al càncer, dels quals 10 són nous. "Hem aplicat el nostre mètode a les dades de seqüències de genomes de més de 10.000 pacients amb 30 tipus de tumors diferents i hem identificat gens nous i d'altres ja coneguts que predisposen al càncer i que poden contribuir considerablement al risc de patir càncer", comenta Ben Lehner, investigador principal de l'estudi.

"Els nostres resultats mostren que els nous gens que predisposen al càncer poden tenir un paper important en alguns tipus de càncer. Aquests gens estarien relacionats amb el 14% dels tumors d'ovari, el 7% dels tumors de mama i, serien la causa d'un de cada 50 casos de tots els tipus de càncer. Per exemple, les variants hereditàries d'un d'aquests gens de risc que acabem d'identificar - el gen NSD1 - podria estar implicat en el càncer de tres de cada 1.000 pacients", explica [Fran Supek](#), antic membre del CRG que actualment lidera el seu propi grup a l'[IRB Barcelona](#).

## Compartir és clau per avançar en el coneixement

Els investigadors van treballar amb dades genòmiques de diversos estudis de càncer a tot el món, com el projecte [The Cancer Genome Atlas \(TCGA\)](#), però també de diversos projectes que no tenen a veure amb la recerca en càncer. "Vam aconseguir desenvolupar i posar a prova un nou mètode que esperem que amplii el nostre coneixement sobre la genòmica del càncer i contribueixi a la investigació, el diagnòstic i la prevenció d'aquesta malaltia només utilitzant dades públiques," afirma Solip Park.

Ben Lehner afegeix, "El nostre treball posa de manifest fins a quin punt és important compartir les dades genòmiques. Aquest és un cas d'èxit sobre com compartir i comptar amb dades obertes és molt més eficient i té un efecte multiplicador. Combinem dades de molts projectes diferents i en aplicar el nostre mètode, vam ser capaços d'identificar gens importants per al càncer que no s'havien identificat en els seus estudis originals. Moltes associacions i col·lectius de pacients pressionen perquè es comparteixin més les dades genòmiques, ja que només compartint les dades entre hospitals, països i malalties podrem obtenir un coneixement profund sobre moltes malalties rares i també comuns. Lamentablement, encara hi ha investigadors que no comparteixen les seves dades i això és quelcom que, definitivament, hem de canviar i promoure de forma activa com a societat".

## #donaiciència

La investigadora Solip Park es va incorporar al CRG des de Corea del Sud amb una beca de recerca postdoctoral de Novartis i més recentment ha rebut una beca Juan de la Cierva del Ministeri i l'ajut del CRG "[Women Scientists Support \(WOSS\)](#)". Aquest ajut especial (WOSS) és una iniciativa interna del [Comitè d'Igualtat de gènere del CRG](#) per donar suport a científiques que tenen l'ambició i el potencial per aconseguir una posició de lideratge en la investigació al mateix temps que compleixen amb les seves responsabilitats en torn a la maternitat.

El CRG està compromès amb la igualtat i mitjançant el Comitè d'Igualtat de Gènere aspira a eliminar la discriminació de gènere en els processos de selecció, atraure i reclutar dones científiques, millorar la conciliació entre vida laboral i personal, promoure el desenvolupament professional, i establir i divulgar pràctiques sensibles de gènere.

\*\*\*\*\*

## **Referència:**

Solip Park, Fran Supek, and Ben Lehner. 'Systematic discovery of germline cancer predisposition genes through the identification of somatic second hits' Nature Communications (2018) 9:2601 | DOI: [10.1038/s41467-018-04900-7](https://doi.org/10.1038/s41467-018-04900-7)

**Imatges en alta resolució disponibles:** [http://bit.ly/media\\_NatComms\\_ALFRED](http://bit.ly/media_NatComms_ALFRED)



La investigadora Solip Park ha desenvolupat un mètode per identificar nous gens que predisposen al càncer en el Centre de Regulació Genòmica. Crèdits: CRG.



Tres investigadors del CRG han identificat nous gens de risc de càncer utilitzant dades públiques i obertes. Compartir dades genòmiques és la clau per una ciència més oberta, responsable i eficient. Crèdits: Jonathan Bailey, NHGRI.



Les dades genòmiques permeten avançar en la comprensió de les causes genètiques del càncer. Crèdits: 1570578, FreePik.

### **Informació sobre les dades genòmiques:**

Els resultats que es publiquen en aquest estudi estan basats, en part, per les dades generades en el projecte *The Cancer Genome Atlas* del NCI i el NHGRI (<https://cancergenome.nih.gov/>). També s'han emprat dades dels projectes *1000 genomes*, *Women's Health Initiative*, i *UK10K*.

### **Informació sobre finançament:**

Aquest treball ha comptat amb el suport i el finançament del Consell Europeu de Recerca (ERC) Consolidator grant (616434), l'AXA Research Fund, el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad (BFU2011-26206 i 'Centro de Excelencia Severo Ochoa 2013–2017 SEV-2012-0208), l'Agència de Gestió d'Ajuts Universitaris i de Recerca (AGAUR), el proyecto europeo FP7 4DCellFate (277899), el programa de recerca EMBL-CRG de Biologia de Sistemes i el programa CERCA de la Generalitat de Catalunya. Fran Supek també ha comptat amb finançament de Comissió Europea, projectes MAESTRA (ICT-2013-612944) i InnoMol (FP7-REGPOT-2012-2013-1-316289). Solip Park ha rebut una beca postdoctoral de Novartis i del Programa Juan de la Cierva (MINECO).

### **Per a més informació i entrevistes:**

Laia Cendrós – Oficina de premsa – Centre de Regulació Genòmica (CRG)  
[laia.cendros@crq.eu](mailto:laia.cendros@crq.eu) - Tel. +34 93 316 0237 – Mòbil +34 607611798