



Avances en el diagnóstico de retinoblastoma, un tumor ocular infantil poco frecuente

- Una investigación liderada desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha permitido, gracias a técnicas de secuenciación de nueva generación, identificar nuevas variantes genéticas en el gen *RB1*, lo que permitirá mejorar el diagnóstico del retinoblastoma.
- Este martes, 4 de febrero, se conmemora un nuevo Día Mundial de la lucha contra el Cáncer, y el próximo día 15 se celebra el Día Internacional contra el Cáncer Infantil.

4 de febrero de 2025. Una investigación llevada a cabo en el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) revela mejoras en el diagnóstico de pacientes con retinoblastoma, un tumor de la retina poco frecuente que se desarrolla en niños y niñas antes de los cinco años. Esta enfermedad es la causa del 5% de las cegueras infantiles y contribuye a las muertes por cáncer infantil a través de segundos tumores. [El estudio, publicado en la revista *Experimental Eye Research*](#), está liderado por la científica Gema Gómez Mariano desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER-ISCIII).

El objetivo principal de esta investigación ha residido en conocer las variantes en el gen *RB1*, responsables de la enfermedad en los casos de retinoblastoma de carácter familiar (hereditario) o esporádico (no hereditario). Detectar y conocer estas variantes es fundamental para establecer el diagnóstico genético y ofrecer un adecuado asesoramiento a las familias afectadas.

El equipo del Servicio de Diagnóstico Genético del IIER-ISCIII ha recopilado y estudiado una cohorte de 579 pacientes españoles con retinoblastoma. Gracias a las técnicas convencionales de diagnóstico genético se lograron determinar las variantes en el gen de *RB1* responsables de la enfermedad en el 45.5% de los pacientes.



El uso de un panel genético específico (*panel RB1*), basado en técnicas de secuenciación de nueva generación (NGS), ha permitido nuevos avances muy significativos en el diagnóstico de esta enfermedad, ya que ha permitido identificar nuevas variantes genéticas.

Estas alteraciones localizadas gracias a las técnicas NGS se han localizado en regiones no codificantes del genoma en un 7.1% de los pacientes, y también se han identificado variantes con diferentes grados de mosaicismo -condición por la que una persona tiene células con diferente composición genética-, en el 10% de los casos. Las técnicas de NGS, gracias a su sensibilidad y profundidad, permiten el diagnóstico de estas variantes presentes en baja proporción (mosaicismo), que no eran posibles de detectar mediante la secuenciación convencional (Sanger).

Gema Gómez Mariano y su equipo explican que estos hallazgos destacan “la capacidad de las técnicas de secuenciación NGS para identificar alteraciones genéticas que no eran evidentes con técnicas convencionales, mejorando significativamente la precisión diagnóstica. Por ello, la incorporación de la secuenciación genómica de nueva generación en el diagnóstico genético del retinoblastoma podría optimizar tanto el propio diagnóstico como el manejo clínico de esta enfermedad”.

- **Referencia del artículo:** *Gema Gomez-Mariano, Esther Hernandez-SanMiguel, Marta Fernandez-Prieto, Sheila Ramos del Saz, Beatriz Baladrón, Lidia Mirela Mielu, Daniel Rivera, Victoria Moneo, Lidia Lopez, Carlos Rodriguez-Martin, Ana Fernandez-Teijeiro Álvarez, Constantino Sabado, Eva Bermejo, Francisco Javier Alonso, Beatriz Martinez-Delgado. Mosaicism and intronic variants in RB1 gene revealed by next generation sequencing in a cohort of Spanish retinoblastoma patients. Experimental Eye Research, Volume 251, 2025, 110233, ISSN 0014-4835. <https://doi.org/10.1016/j.exer.2025.110233>.*