

Publicado en *Nature Genetics*

## Un grupo de investigación del Instituto de Salud Carlos III participa en la detección de dos variantes genéticas asociados al sarcoma de Ewing

- Este cáncer es un tumor pediátrico muy agresivo del que cada año se diagnostican en España 30 nuevos casos

**20 de febrero de 2012.** Un estudio multicéntrico internacional, en el que ha participado la Unidad de Tumores Sólidos Infantiles del Centro Nacional de Microbiología del Instituto de Salud Carlos III, ha logrado la identificación de dos nuevos polimorfismos genéticos que elevan la susceptibilidad de desarrollar un sarcoma de Ewing, un tumor pediátrico muy agresivo del que cada año se diagnostican 30 nuevos casos en España. El trabajo acaba de ser publicado en la última edición electrónica de *Nature Genetics*.

Para intentar identificar estos factores, los investigadores realizaron un análisis exhaustivo de centenares de miles de polimorfismos genéticos en más de 800 pacientes con sarcoma de Ewing y en más de 1.600 individuos control lo que ha permitido identificar dos variantes genéticas localizadas en los cromosomas 1 y 10.

El estudio también demuestra que existen diferencias significativas entre la frecuencia de los haplotipos de riesgo en la población caucásica y las poblaciones de origen africano, sugiriendo que estas variantes pueden contribuir significativamente a las diferencias en la incidencia del sarcoma de Ewing observadas entre ambas poblaciones. Finalmente, el trabajo revela que las variantes de riesgo se asocian con cambios en la expresión de los genes TARBDP y EGR2 localizados cerca de las variantes rs9430161 y rs224278 respectivamente, lo que puede contribuir al desarrollo del sarcoma de Ewing.

Según Javier Alonso, Jefe de la Unidad de Tumores Sólidos del ISCIII, el estudio aporta nuevos datos sobre los factores genéticos que pueden estar en el origen del sarcoma de Ewing y, aunque todavía es pronto para determinar el impacto de estos hallazgos en el tratamiento del sarcoma de Ewing, el hecho de que los haplotipos de riesgo estén asociados a la expresión de los genes TARDBP y EGR2 indica que estos genes pueden desempeñar un papel importante en el desarrollo de estos tumores. De confirmarse ese aspecto, se abriría la puerta al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas dirigidas contra estos genes”.

**Para más información:**

Milagros Iglesias  
Instituto de Salud Carlos III  
Responsable de Prensa y Comunicación  
C/ Monforte de Lemos, 5, 28029 Madrid –  
91822 24 51  
[prensa@isciii.es](mailto:prensa@isciii.es)