

Big Vang

- [Directo](#)
- [Guerra Ucrania-Rusia | Últimas noticias del conflicto](#)

Blanca, la niña que ha logrado que se investigue un tipo de tumor muy raro y letal

CÁNCER PEDIÁTRICO

La familia impulsa una nueva línea de investigación en el Pediatric Cancer Center de Sant Joan de Déu



A Blanca le diagnosticaron un tumor rabdoide maligno cuando tenía 17 meses
Llibert Teixidó / Propias



CRISTINA SÁEZ

BARCELONA

09/01/2023 06:00 Actualizado a 09/01/2023 08:26

A Blanca parecía no haberle sentado nada bien la vuelta a Barcelona. Nació en la India y, al año, a su padre lo trasladaron por trabajo de nuevo a la capital catalana. Fue entonces cuando la niña empezó a enfermar, cada vez con más frecuencia. “Es el primer año de guardería, es normal, los bebés lo pillan todo”, le decían. O “está estresada por la mudanza, no os preocupéis”. Pero lo cierto es que Blanca cada vez estaba más apagada y apática, hasta que un día, después de vomitar a chorro, se quedó muy quieta, como inconsciente.

En urgencias de Sant Joan de Déu le hicieron un TAC y descubrieron que tenía un tumor que estaba presionándole el cerebro. Tras biopsiarlo, llegó el diagnóstico, demoledor: rabdoide maligno, un tumor extremadamente raro y muy agresivo, cuya tasa de supervivencia es del 10%.



Durante dos años la niña recibió quimioterapia agresiva, se sometió a tres operaciones y a protón terapia

Llibert Teixidó / Propias

Era julio de 2016 y Blanca tenía entonces 17 meses. “Nos preguntaron si queríamos tratarla, porque las opciones de curación eran mínimas - recuerda el padre, Oriol Benet-, y decidimos que sí, que luchábamos por su vida”. Durante dos años, la pequeña se sometió a un tratamiento de quimioterapia muy agresivo, a tres intervenciones quirúrgicas para extirparle el tumor, y viajó a Alemania para recibir [terapia de protones](#).

“Hubo varias ocasiones en que nos visitaron los de paliativos porque pensaban que no sobreviviría”, recuerda emocionada su madre, Mercedes de Ros. Pero al final, “todo acabó bien, Blanca está 100% curada del rabdoide aunque tiene unas secuelas importantes, cognitivas y motoras, y somos conscientes de que pueden aparecer nuevos tumores como consecuencia de las terapias que ha recibido”, admite.

Desde el año 2000 solo ha habido 189 casos de este tumor en España. A diferencia de otros cánceres pediátricos, no existe un tratamiento específico y con menos efectos secundarios para tratarlo. El motivo es porque “apenas se ha estudiado”, afirma el [oncólogo pediátrico Jaume Mora](#), oncólogo coordinador del programa de cáncer pediátrico del Institut de Recerca de Sant Joan de Déu, precisamente “porque es muy poco frecuente y todos los niños mueren”.

Oriol y Mercedes se propusieron cambiar ese destino y le preguntaron a Mora qué necesitaba para comenzar a investigar. “Queríamos hacer algo por el hospital, en agradecimiento por cómo nos habían tratado y ayudado, y también por todos los niños que en el futuro tendrán uno de estos tumores”, explican.

Muchas de las líneas de investigación de cánceres pediátricos en Sant Joan de Déu se han iniciado así, [impulsadas por las familias](#). Y como en los casos anteriores, el oncólogo les pidió que se comprometieran a recaudar y aportar 50.000 euros anuales durante tres años.

La familia y amigos de los padres de Blanca se pusieron manos a la obra para recaudar esa cantidad. Además de las donaciones realizadas por empresas amigas, Anna Manent, la abuela paterna, impulsó en 2017 el [Market Solidari](#), un mercadillo que organiza los días previos a Navidad en el que venden moda y complementos de marca, la mayoría de segunda mano donados por tiendas y particulares. Ya han recaudado más de 200.000 euros en las cinco ediciones que lleva en marcha que han donado al Pediatric Cancer Center de Sant Joan de Déu. Con ese dinero, se ha abierto la línea de investigación para entender el origen de este tumor pediátrico, [que dirige la investigadora Alexandra Avgustinova](#).

Ahora, Avgustinova acaba de obtener una ayuda de excelencia científica del Consejo Europeo de Investigación, una starting grant, dotada de 1,5 millones de euros. “Intentaremos responder a la pregunta de por qué determinadas células con mutaciones oncogénicas son capaces de originar

un tumor rabdoide y otras no durante el desarrollo embrionario”, resume esta bióloga experta en epigenética.



El oncólogo pediátrico Jaume Mora y la investigadora experta en epigenética Alexandra Avgustinova, junto a Blanca y sus padres

**Desde el año 2000 solo ha habido 189
casos de este tumor en España.**

“Nos sentimos muy orgullosos de que nuestro granito de arena haya servido”, afirman Mercedes y Oriol. “Ojalá este dinero abra un nuevo campo de curación con menos secuelas, porque es muy duro todo a lo que tienen que enfrentarse los niños que sobreviven”, añaden.

Durante las primeras ocho semanas de embarazo Los tumores radboides puedan aparecer en cualquier órgano del cuerpo, desde el cerebro hasta el riñón o las partes blandas, lo que da pistas sobre su posible origen. “Durante las primeras ocho semanas de gestación unas células muy primitivas, que aún no se han diferenciado para formar los tejidos y órganos del cuerpo, adquieren

una mutación en un gen llamado SMARCB1. Esas células madre, en lugar de madurar y diferenciarse, quedan retenidas y son las que, al nacer, darán lugar a estos tumores”, explica Avgustinova.

Ese gen mutado forma parte de un complejo que ayuda al ADN a compactarse dentro de la célula y tiene una repercusiones muy importantes en la expresión génica de la célula. En el estudio que llevarán a cabo con financiación europea, intentarán en modelos animales identificar cuándo se produce esa mutación en el desarrollo embrionario y cómo, e intentarán mediante la técnica de edición genética crispr-Cas-9 restaurar la mutación y ver qué ocurre. “Eso nos puede dar muchas pistas sobre el origen”. El objetivo final es encontrar una terapia con menos secuelas, menos tóxica y más personalizada para el paciente.