



MEMORIA CIENTÍFICA DEL PROYECTO

Desarrollo de una firma génica de expresión de ARN en plasma para la detección precoz de cáncer de mama

RIBOMA

Investigadores Principales: Dra. María Gion Cortés y Dr. José Manuel Pérez

Fecha de Inicio tentativo: Primer semestre 2026

Duración tentativa: 4 años

Presupuesto: 299.760 €

Resumen del proyecto:

La biopsia líquida ha revolucionado el diagnóstico y el tratamiento del cáncer en los últimos años, representando una herramienta mínimamente invasiva con diferentes utilidades:

- a. Detección temprana y diagnóstico precoz.
- b. Monitorización del tratamiento.
- c. Evaluación de la progresión y recaídas.
- d. Caracterización molecular del tumor.

Los principales tipos de biopsia líquida incluyen el ADN libre circulante (cfADN), el ARN libre circulante (cfARN), las células tumorales circulantes (CTCs) y los exosomas y microvesículas.

El cfADN son fragmentos de ADN que se encuentran en fluidos corporales y que son liberados por células en procesos como la apoptosis o necrosis. Los pacientes con cáncer suelen presentar concentraciones más elevadas de cfADN en sangre en comparación con individuos sanos. Este aumento se debe a la mayor tasa de muerte celular y liberación de material genético por parte de las células tumorales. Por lo tanto, la cuantificación del cfADN puede facilitar, de una manera mínimamente invasiva, la detección temprana de tumores malignos y proporcionar información sobre las características moleculares del cáncer.

Sin embargo, en cáncer de mama, aunque hay estudios que han demostrado que los pacientes diagnosticados de este tipo tumoral presentan niveles significativamente más altos de cfADN en comparación con individuos sanos¹⁻², otros estudios no han confirmado esta asociación³.

Por otro lado, también es posible detectar los niveles de cfARN, que incluye tanto ARN mensajero (mARN) como microARN, y que podría ofrecer ventajas sobre el cfADN en el diagnóstico temprano de tumores malignos.

Mientras que el cfADN representa la información genética “fija” de una célula, el cfARN refleja la expresión génica activa, lo que permite detectar cambios dinámicos en la actividad celular, siendo particularmente útil para identificar procesos patológicos en etapas tempranas. De esta forma, las variaciones en los niveles de cfARN—como en los microARN y mARN—pueden aparecer antes que las alteraciones detectables en el cfADN, ofreciendo una ventana temprana para el diagnóstico del cáncer.

Además, el estudio del cfARN posibilita obtener un perfil transcriptómico completo, lo que facilita la identificación de firmas moleculares específicas y la estratificación de pacientes, aportando información complementaria a la que se obtiene del cfADN.

A lo largo de los últimos años se han realizado diversos estudios que evalúan la utilidad del cfARN—en particular, los microARN—como herramienta no invasiva para la detección temprana de cáncer⁴⁻⁵. Estos estudios han demostrado que los microARN presentes en suero son estables y pueden diferenciar entre pacientes con cáncer y sujetos sanos.

Este proyecto tiene la finalidad de desarrollar una firma génica de expresión de ARN en plasma que pueda complementar el diagnóstico tradicional del cáncer de mama basado en pruebas radiológicas y en el estudio histológico y, potencialmente, predecir malignidad antes de que se realice una biopsia invasiva.

PRESUPUESTO

CONCEPTO	COSTES				
	1º año	2º año	3º año	4º año	TOTAL
	Fase 1		Fase 2		
A. Personal					
A.1 Investigador exclusivamente dedicado al proyecto	30,000	30,000	30,000	30,000	120,000
B. Material y análisis de datos					
B.1 Análisis de muestras (firma ARN) (320 muestras a 340€/muestra; 80 muestras/año)	27,200	27,200	27,200	27,200	108,800
B.2 Análisis bioinformático		5,000		10,000	15,000
C. Costes suplementarios					
C.1 Estudio de patentabilidad				2,500	2,500
C.2 Publicaciones y diseminación científica del proyecto				3,500	3,500
COSTE DEL PROYECTO SIN OVERHEADS	57,200	62,200	57,200	73,200	249,800
FONDOS YA DISPONIBLES*					
Overheads	12,490	12,490	12,490	12,490	49,960
COSTE TOTAL DEL PROYECTO	69,690	74,690	69,690	85,690	299,760