

**Estudios de Cáncer Hereditario presentados en el XII Congreso SEOM suponen un avance para establecer medidas de diagnóstico precoz**

**SE IDENTIFICAN MUTACIONES ESPAÑOLAS EN UN GEN ASOCIADO AL CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO**

- Expertos de cáncer hereditario muestran por primera vez que existen mutaciones fundadoras en el gen MLH1 en familias españolas con cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP).
- Conocer la mutación responsable permite saber qué miembros de la familia la han heredado y por tanto establecer medidas individualizadas de diagnóstico precoz.
- SEOM destaca por incluir en su congreso comunicaciones en cáncer hereditario y consejo genético.
- En el Congreso SEOM se han presentado 20 estudios relacionados con cáncer hereditario.
- Los resultados de estos trabajos van a tener un clara implicación en la asistencia de las familias con cáncer hereditario

**Barcelona, 21 de octubre de 2009.-** En el XII Congreso de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) que se está celebrando en Barcelona del 21 al 23 de octubre, expertos de cáncer hereditario han presentado estudios que demuestran por primera vez que se encuentran mutaciones fundadoras en el gen MLH1 en familias con cáncer colorrectal hereditario no polipósico (CCHNP). Este resultado va a tener un claro impacto en la asistencia de estas familias porque modificará el diseño de las estrategias de diagnóstico genético.

En el área del cáncer colorectal hereditario no polipósico (CCHNP) destacan dos comunicaciones orales en las cuales por primera vez se comunican mutaciones recurrentes y fundadoras. El primer trabajo, presentado por la Dra. Marta Pineda del Institut Català d'Oncologia, es fruto de la colaboración entre varios centros españoles y ha conseguido reunir 29 familias, no relacionadas entre ellas, con la mutación c.1865T>A o c.306+5G>A en el gen MLH1. Demuestra el carácter patogénico de dichas mutaciones y comprueba que ambas son fundadoras, es decir que las familias que tienen una de estas mutaciones comparten un origen común.

El siguiente trabajo aglutina una amplia experiencia de los tres centros (Hospitalet de Llobregat, Badalona y Girona) del Institut Català d'Oncologia y presenta el análisis de 90

familias con CCHNP atendidas en esta institución y en las cuales se detectó mutación. Los resultados muestran una mayor prevalencia de mutaciones en el gen MLH1 (52%), seguido de los genes MSH2 (38%) y MSH6 (10%). Se observan también 4 mutaciones que se repiten en varias familias –se denominan mutaciones recurrentes-. El Dr. Joan Brunet, coordinador de la sección SEOM de Cáncer Hereditario y Consejo Genético señala la importancia de estos hallazgos y destaca que “estos resultados, al igual que el trabajo anterior, deberán ser tenidos en cuenta para mejorar la eficiencia del proceso de diagnóstico genético de estas familias”.

Es de destacar también la comunicación oral presentada por la Dra. Ana Isabel Ferrer, del Hospital Clínico de Zaragoza, trabajo realizado también en colaboración con otros centros. El estudio se ha realizado en 50 pacientes con poliposis colónica –una forma de cáncer colorectal hereditario- en los cuales no se había encontrado mutación en el gen APC –el más frecuentemente implicado en este síndrome-. Analizan la existencia de mutaciones en el gen MUTYH y encuentran una prevalencia de mutaciones del 12%. Estos resultados ayudarán en el consejo genético de estas familias.

En el área del Cáncer de Mama y Ovario Hereditario (CMOH), sobresalen 3 trabajos –una comunicación oral y dos póster- que estudian familias en las cuales no se ha detectado mutación en los genes BRCA1 y BRCA2. En estos casos se dificulta el consejo genético a los familiares con riesgo y conocer la implicación de otros genes es de gran importancia y una de las principales líneas internacionales de investigación. La comunicación oral presentada por la Dra. Begoña Graña analiza el gen ATM en una extensa serie de familias de varios centros de Catalunya. Las otras dos comunicaciones, una en población gallega, y la otra de familias atendidas en el Hospital Vall d’Hebron de Barcelona, encuentran una prevalencia de alrededor del 5% de mutaciones en el gen p53, especialmente en las familias con casos muy jóvenes de cáncer de mama. Actualmente las guías clínicas no incluyen de rutina el estudio del gen p53 en estas familias y los resultados de estos dos trabajos son una aportación notable al debate sobre el estudio genético en familias con CMOH sin mutación en los genes BRCA.

Finalmente debemos destacar dos comunicaciones, una oral y la otra póster, correspondientes a trabajos multicéntricos desarrollados desde la Sección de Cáncer Hereditario de la SEOM. En el primer caso, presentado por el Dr. Pedro Pérez-Segura, del Hospital Clínico San Carlos de Madrid, se presentan los resultados del Registro sobre cirugías profilácticas en mujeres con mutación en los genes BRCA, datos que facilitarán conocer el papel de estas medidas de prevención y también su comparación con la experiencia de otros países. La otra comunicación expone los resultados de la comparación de varios modelos de predicción para la identificación de portadores de mutación en los genes de predisposición al CCHNP. En el campo de las enfermedades con base genética, y por tanto en Cáncer Hereditario, es muy importante conocer los datos de la propia población dado que pueden diferir de la de poblaciones de otros países. En este sentido, estas dos comunicaciones promovidas desde la SEOM ofrecen datos que serán útiles en el consejo genético de las familias españolas con cáncer hereditario.

El Congreso de SEOM incluye una mesa de comunicaciones orales y una de póster sobre cáncer hereditario. El Dr. Brunet afirma que “la SEOM ha impulsado el estudio del cáncer hereditario dada su importancia tanto en el tratamiento de los pacientes como en la

prevención. Este impulso conllevó a la creación de la Sección de Cáncer Hereditario desde donde se coordinan aspectos de formación e investigación en este campo. Son pocas las sociedades de oncología a nivel internacional que incluyen en sus congresos mesas de comunicaciones en cáncer hereditario y consejo genético. En el congreso se presentan 5 comunicaciones orales y 12 comunicaciones en póster. La calidad de las mismas y su carácter multicéntrico y multidisciplinar son un ejemplo de la madurez de esta disciplina en nuestro país. Los resultados de varios de estos trabajos van a tener una clara implicación en la asistencia de las familias con cáncer hereditario”.

#### **Acerca de SEOM**

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una entidad científica que integra a más de 1.200 médicos especialistas en Oncología y cuyo fin es avanzar en la lucha frente al cáncer. La SEOM se preocupa por actualizar de forma continua el conocimiento científico de sus especialistas y fomenta el intercambio con fines científicos entre profesionales nacionales y extranjeros.

Es el referente de opinión sobre la Oncología en España y vela para que desde los Servicios de Oncología Médica se ofrezca una calidad asistencial de excelencia, estimulando el estudio y la investigación sobre el cáncer.

La SEOM está comprometida en informar y formar en Oncología, a los distintos colectivos: médico, administración sanitaria, pacientes, público en general, industria farmacéutica y medios de comunicación.

Respecto a la educación sanitaria de la sociedad española en lo que concierne al cáncer, la SEOM participa activamente en la prevención de esta enfermedad, mediante la promoción de iniciativas de divulgación sanitaria y de prevención dirigidas a la población general, y la financiación de proyectos de investigación dirigidos en favor de los pacientes oncológicos.

La SEOM considera fundamental insistir en la importancia de la prevención primaria del cáncer con hábitos saludables de vida (evitar la obesidad, el tabaquismo y el sedentarismo), vacunas, en el diagnóstico precoz y en el papel de las Unidades de Consejo Genético donde se puede ayudar a las familias con mayor susceptibilidad de padecer cáncer.

Para saber más sobre la Sociedad Española de Oncología Médica, puede visitar sus páginas webs oficiales en: [www.seom.org](http://www.seom.org) o [www.seom.tv](http://www.seom.tv)

#### **Para más información:**

Departamento de Comunicación SEOM

Mayte Brea y Ana Navarro

Telf. 661 04 33 96 y 659 45 15 59

[gabinetecomunicacion@seom.org](mailto:gabinetecomunicacion@seom.org) y [prensa@seom.org](mailto:prensa@seom.org)