

Secciones SEOM

La Sección SEOM de Cáncer Hereditario organiza la IV Jornada de Unidades de Consejo Genético

■ **A día de hoy
la principal limitación
a la explotación de los resultados
del proyecto del Genoma del
Cáncer es, precisamente, el
análisis de datos**

SEOM en colaboración con el Instituto Roche han celebrado la cuarta edición de la *Jornada de Unidades de Consejo Genético* el pasado 26 de mayo en Madrid. Esta vez la jornada científica ha tenido un formato de taller para trabajar los recursos bioinformáticos en la interpretación de resultados genéticos en estudios BRCA1-2, Síndrome de Lynch y Poliposis adenomatosa familiar. Los doctores Luis Robles y Carmen Guillén, coordinador y secretaria, respectivamente, de la Sección SEOM de Cáncer Hereditario, han coordinado la jornada centrada en el análisis de los “Recursos bioinformáticos en la consulta de cáncer hereditario” que ha contado para su realización con una ayuda de Genoma España.

La bioinformática se ha erigido en un pilar fundamental del manejo del cáncer. De hecho, indica Joaquín Dopazo, Director del Departamento de Bioinformática y Genómica del Centro de Investigación Príncipe Felipe (Valencia), *“a día de hoy la principal limitación a la explotación de los resultados del proyecto del Genoma del Cáncer es, precisamente, el análisis de datos, ya que la producción está funcionando a la perfección”*. Y es que,

según los expertos reunidos en este foro, no cabe duda que la mayor fuente de novedades en la investigación del cáncer va a venir en los próximos años de mano de la genómica (sobre todo secuenciación masiva), y eso requiere de un adecuado manejo bioinformático de los datos. Sin embargo, este reto se está afrontando con un importante déficit de recursos y especialistas bioinformáticos.



Para Dopazo, *“la carencia de bioinformáticos es un grave problema en la actualidad; es más, sólo un pequeño porcentaje de los bioinformáticos son especialistas en genómica”*. Por ello, añade, *“urge formar especialistas en*

III ► análisis de datos genómicos si queremos aprovechar las posibilidades que las tecnologías genómicas nos ofrecen en la actualidad y si queremos hacer realidad el sueño de la Medicina Personalizada”.

■ **Urge formar especialistas en análisis de datos genómicos si queremos aprovechar las posibilidades que las tecnologías genómicas nos ofrecen**



Aplicación en cáncer de mama y colon hereditario

Tratando de aportar soluciones prácticas a problemas concretos que se plantean en el manejo del cáncer de mama hereditario, se celebró en esta jornada un taller de trabajo dirigido por el Dr. Orland Díez Gibert, del Programa de Medicina Molecular y Genética del Laboratorio de Biología Molecular del Hospital Vall d'Hebrón (Barcelona). En él se revisaron los resultados obtenidos en el análisis de los genes BRCA1 y BRCA2, los principales genes responsables del cáncer de mama y ovario hereditario. Según explicó el ponente, *“dado que hay variantes genéticas cuyo efecto biológico o clínico es desconocido o tiene una interpretación problemática, las bases de datos y las herramientas bioinformáticas pueden ayudarnos a obtener información para determinar si se trata de variantes patogénicas o neutras”*.

En el cáncer de mama hereditario, el análisis de los genes BRCA1 y BRCA2 está plenamente establecido en numerosos centros hospitalarios del país. Sin embargo, se obtienen con mucha frecuencia resultados genéticos cuyo significado clínico es controvertido y no permiten establecer un diagnóstico molecular definitivo o bien una previsión de riesgo. En estos casos, insistió el Dr. Díez, *“se requieren estudios adicionales experimentales y otras fuentes de información, como la consulta de bases de datos o bien el uso de programas bioinformáticos, que tratan de predecir con más o menos fiabilidad el carácter patogénico o benigno de la variante genética”*.

Por su parte, en el caso del cáncer de colon hereditario, habitualmente los problemas en este ámbito radican en el reconocimiento de las características de los síndromes antes de realizar el test y en el correcto manejo de los pacientes. Tal y como apunta Ángel M. Alonso Sánchez, médico adjunto del Servicio de Genética Médica del Complejo Hospitalario de Navarra, *“tenemos herramientas potentes en la red para, a partir de datos clínicos y basados en la evidencia, diseñar las mejores conductas clínicas para cada paciente y familia individualmente”*. Pero, apostilla, *“en muchos casos aún desconocemos la repercusión clínica de los cada vez más numerosos datos genómicos y proteómicos que gestionamos en el estudio de cada paciente”*.

En el ámbito diagnóstico y clínico del cáncer hereditario suelen usarse múltiples bases de datos, tanto genéticas y moleculares, como clínicas o bibliográficas. Existen herramientas bioinformáticas más específicas, que pueden ser útiles para ayudar a establecer el efecto patogénico o neutro de una variante genética identificada de carácter dudoso. Los programas más utilizados habitualmente consideran las modificaciones estructurales o funcionales que causaría en la proteína correspondiente. Otros predicen si la variante identificada alteraría el correcto funcionamiento de los mecanismos de transcripción del gen.

Recursos bioinformáticos

En general, se pueden dividir estos recursos bioinformáticos en dos grandes categorías: de información y manejo clínico, y de ayuda al diagnóstico molecular. Las que brindan los recursos para el primer apartado son plataformas especializadas y aplicaciones informáticas derivadas de ellas. En el segundo grupo, existen tres servidores internacionales que albergan los datos del análisis del proyecto genoma humano: EMBL-Bank del EBI europeo, DDBJ (DNA Data Bank of Japan) en el

CIB/NIG y GenBank en el NCBI de EEUU. *“Estas tres plataformas están conectadas en alianza para asegurar la disponibilidad de las secuencias al público general, y ninguna revista científica o análisis de diagnóstico molecular puede describir resultados de una secuencia de nucleótidos o proteica o de su interpretación sin hacer referencia a los depósitos de una de estas tres principales bases de datos o sus derivadas”*, recuerda el Dr. Ángel Alonso.

Entrevista a la Dra. Raquel Seijas



Dra. Raquel Seijas

Raquel Seijas es una Oncóloga Joven, que actualmente disfruta de una Ayuda FIS "Río Hortega" en el Grupo de Epidemiología Genética y Molecular del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), bajo la supervisión de la Dra. Núria Malats.



Una iniciativa de SEOM para
Residentes y Adjuntos Jóvenes

¿Dónde y cuándo realizó la Carrera Universitaria?

Estudié Medicina en la Universidad de Valladolid en la promoción 1998-2004.

Las prácticas del último año de carrera (rotatorio) las realicé en el Servicio de Oncología del Hospital Río Hortega de Valladolid, donde coincidí con dos adjuntos que me aconsejaron realizar la especialidad en Salamanca, lugar en el que ambos se habían formado como oncólogos.

■ **En todas las ramas de la Medicina son necesarias las tres vertientes: asistencia, docencia e investigación. Actualmente la Oncología, es una de las especialidades con mayor campo abierto en investigación**

¿Dónde y hasta cuándo realizó el MIR?

En el Hospital Universitario de Salamanca desde mayo de 2005 hasta mayo de 2009.

¿En qué momento y por qué se dió cuenta que en su camino tenía prioridad la investigación?

En todas las ramas de la Medicina son necesarias las tres vertientes de asistencia, docencia e investigación. Sin embargo, la Oncología, en el momento actual, es una de las especialidades con mayor campo abierto en investigación. A pesar de los grandes avances de los últimos años sigue siendo necesaria la búsqueda de terapias más específicas e individualizadas.

¿Cómo fueron sus primeros pasos para iniciar su "carrera investigadora"?

Supongo que uno de los primeros pasos fue la realización de los cursos del Doctorado de Biología y Clínica del cáncer en el Centro de Investigación del Cáncer de Salamanca. En este mismo centro empecé mis primeras incursiones en el laboratorio. Sin embargo, los horarios asistenciales, unido al gran número de guardias, hacía imposible un aprendizaje correcto de las técnicas de laboratorio, viendo las etapas finales de los experimentos sin poder ver cómo llegar hasta allí.

Por eso, mi rotación externa decidí realizarla en el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, para dedicarme plenamente a un proyecto concreto de investigación, pudiendo aprender las técnicas de principio a fin. Para ello, entré en contacto con el Dr. Real, realizando una estancia de 2 meses dentro de su Grupo.

¿Cuándo empezó a pensar en solicitar una beca de investigación?

Tras mi rotación por el CNIO, pero finalmente no fue hasta finalizar la residencia cuando tomé la decisión definitiva y comencé a buscar becas para la realización de la tesis doctoral. Mientras, comencé el desarrollo del trabajo de tesis bajo la dirección de los Prof. Juan Jesús Cruz y Rogelio González Sarmiento en el Unidad de Medicina Molecular del Departamento de Medicina de la Universidad de Salamanca.

¿Dónde encontró la información sobre ello y qué le ayudó a decantarse por la beca Río Hortega? ¿Nos puedes explicar en qué consisten?

Me enteré de algunas de las becas a través de compañeros del Hospital, de otras en el laboratorio y otras en los Centros de la Universidad encargados de estos temas, posteriormente la información concreta de cada ayuda es necesario conocerla por Internet.

Para conocer en qué consisten las ayudas lo mejor es leer la convocatoria disponible en la página web del Instituto de Salud Carlos III. Se trata de ayudas para contratos de formación en investigación para profesionales sanitarios que hayan finalizado el período de formación sanitaria especializada. Sin embargo, no es necesario que el Centro donde se realice sea exclusivamente de investigación. Actualmente son de 2 años de duración. El contrato es compatible con la realización de servicios correspondientes a guardias de 24 horas o fracciones, siempre que no superen las 96 horas mensuales.

■ Lo más positivo es poder trabajar y aprender de gente con un alto nivel tanto científico como personal

¿Considera que su camino ha sido complicado?

Bueno, lo más difícil es el tiempo de espera desde que solicitas la ayuda hasta conocerse la resolución (alguna hasta 8 meses), te produce una gran incertidumbre.

¿Qué valora como más positivo de su trabajo actual?

Para mí es un privilegio poder estar trabajando en un centro de referencia en investigación como es el CNIO. Lo más positivo es poder trabajar y aprender de gente con un alto nivel tanto científico como personal, pudiendo entrar en contacto con distintos grupos del centro, así como la oportunidad de asistir a seminarios de personas con reconocido prestigio internacional.

■ Las rotaciones durante la residencia son una buena oportunidad para conocer cómo se trabaja en un determinado Centro

Tras su experiencia, ¿Qué cree que debería tener claro un residente senior o adjunto joven que se plantea realizar una beca de este tipo?

Es importante valorar las prioridades personales ya que en la actualidad hay numerosas becas de investigación pero cada una de ella tiene sus matices. En este sentido es importante entrar en contacto con personas que hayan tenido la experiencia previamente. Por otra parte, las rotaciones durante la residencia son una buena oportunidad para conocer cómo se trabaja en un determinado Centro.

¿Algún consejo final?

Para aquellos que se estén planteando solicitar una beca de investigación preguntad por vuestro entorno, buscad por Internet, y ¡hacedlo cuanto antes!



Dra. Raquel Seijas

e-oncología,

la comunidad virtual del aprendizaje del cáncer

Certificación SEOM en Oncología Médica. Diploma de Postgrado

Como sociedad científica, la **Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)**, facilita la formación a sus socios. Para alcanzar este objetivo se ha establecido un convenio de colaboración con la plataforma de formación virtual del **Institut Català d' Oncologia: e-oncología**. Una formación independiente y de calidad ajustada a las necesidades de los profesionales. Con esta premisa certifica los **Cursos e-oncología**.

Además, los alumnos que realicen y aprueben un mínimo de 250 horas de formación tendrán derecho a un **Diploma Universitario de Postgrado** que la Universidad de Girona ha aprobado para todos los participantes de SEOM. El reconocimiento podrá ser retroactivo para aquellos alumnos que ya han realizado alguno de los cursos siempre que completen la totalidad de horas necesarias.

Todos los cursos están también **acreditados por la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud**. Para obtener cualquiera de las acreditaciones será necesario aprobar una evaluación final.

El programa es **gratuito** para todos los SOCIOS DE SEOM.

Desde su inicio en Noviembre de 2009 se han impartido un total de 12 cursos, 250 horas de formación, en los que han participado un total de 1.120 profesionales. El siguiente cuadro expone la evolución en los tres años de funcionamiento y las previsiones para el próximo año.

	2009	2010	2011 (1)	2012 (1)
Cursos disponibles	1	7	12	18
Horas de formación disponibles	7,5	100	250	330
Alumnos formados (2)	86	208	250	250
Personas x Curso (2)	86	678	1.120	1.562
Horas totales realizadas	645	9.780	20.600	27.192
Créditos FMC SNS	2,3	21	54,6	72,2

(1): datos estimados (2): Acumulados

Para el año 2012, se estima que estarán disponibles hasta 18 cursos, las horas de formación sobrepasarán las 300 horas y se dará cobertura de formación al cáncer en todas las vertientes y tipos.