

PROMUEVEN LA COLABORACIÓN ENTRE EL LABORATORIO CLÍNICO Y LA ONCOLOGÍA EN ESTE ÁMBITO

Tres sociedades científicas publican un consenso sobre la realización de pruebas genéticas de secuenciación masiva de nueva generación en cáncer hereditario

- Han participado en la elaboración del documento la Sociedad Española de Medicina de Laboratorio (SEQC^{ML}), la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
- Esta técnica ofrece la oportunidad de establecer medidas de prevención, detección precoz y tratamiento para los pacientes con predisposición genética al cáncer
- La implementación de la NGS debería llevarse a cabo en los laboratorios clínicos de genética molecular con experiencia previa en esta disciplina y los recursos especializados necesarios

Madrid, 12 de marzo de 2019. – La secuenciación genética supuso un importante cambio en la forma en la que se afrontaba el cáncer y abrió la posibilidad de establecer tratamientos dirigidos en función del tipo de tumor. En los últimos años, la secuenciación masiva de nueva generación (NGS) ha abierto nuevas posibilidades, especialmente en el diagnóstico genético de la predisposición hereditaria al cáncer, ya que este análisis masivo del ADN ofrece la oportunidad de establecer medidas de prevención, detección precoz y tratamiento para los pacientes y sus familiares. Es por ello que tres sociedades científicas, la Sociedad Española de Medicina de Laboratorio (SEQC^{ML}), la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), han publicado un documento de consenso con el que buscan normalizar el uso de estas técnicas en el sistema sanitario español, titulado *‘Documento de consenso sobre la implementación de la secuenciación masiva de nueva generación (NGS) en el diagnóstico genético de la predisposición hereditaria al cáncer’*.

“La NGS ha revolucionado la capacidad de diagnóstico molecular en todos los ámbitos de la biomedicina, beneficiando a todo tipo de pacientes, entre los cuales se hallan los que presentan susceptibilidad al cáncer hereditario”, explica el Dr. Orland Díez, miembro de la Comisión de Genética de la SEQC^{ML}, quien añade que con esta tecnología es posible identificar “todo tipo de variantes genéticas de predisposición en genes conocidos” y al mismo tiempo estudiar nuevos genes candidatos, “ampliándose extraordinariamente las posibilidades no sólo diagnósticas, sino también de prevención, detección precoz y tratamientos personalizados”.

“La NGS supone uno de los grandes hitos en la historia de la genética. Se trata de una potentísima herramienta de análisis genético que se caracteriza por su gran eficiencia, ofreciendo un altísimo rendimiento, de una forma cada vez más rápida y económica”, señala

por su parte el Dr. José Luis Soto Martínez, jefe de la Unidad de Genética Molecular del Hospital General Universitario de Elche y miembro de la AEGH, quien añade que, en el ámbito de la investigación, “este avance tecnológico está produciendo una aceleración sin precedentes en la generación de nuevo conocimiento en esta disciplina”.

Implementación de la NGS en laboratorios con experiencia

En opinión del profesor la implementación de la NGS debería de hacerse en los laboratorios clínicos de genética molecular, donde existe experiencia previa en esta disciplina y existen los recursos materiales y humanos especializados necesarios para su implementación. “Es mucho más complejo que adquirir equipamiento, *kits* y soluciones bioinformáticas comerciales, ya que una correcta interpretación de los resultados requiere de conocimiento y experiencia en la materia”, explica el profesor Soto Martínez.

“La creación *de novo* de laboratorios con NGS sin profesionales con experiencia previa en genética no es nada recomendable; aunque desgraciadamente ocurre en ocasiones con objeto de intentar cubrir una demanda creciente de estudios genéticos en general”, explica el especialista. “En el ámbito de la sanidad pública, la Administración debería de ser capaz de prever, organizar y coordinar con suficiente antelación la gestión de este crecimiento exponencial de demanda de pruebas genéticas”, añade.

Un documento que aúna el criterio de tres sociedades

El documento incluye recomendaciones en distintos ámbitos, que, según explica el Dr. Díez, podrían agruparse en la validez clínica y diagnóstica de los procedimientos analíticos, el asesoramiento genético al paciente y su consentimiento informado, cómo informar de los resultados y cómo gestionar la información, tanto en las actividades de tipo asistencial como de investigación. Todos estos aspectos “deben garantizar la calidad y validez de los análisis de secuenciación, el asesoramiento genético preceptivo para todos los individuos analizados y, por último, un manejo de la información claro y útil para todos los participantes”, señala.

Por su parte, la Dra. Carmen Guillén, coordinadora de la Sección SEOM [Cáncer Familiar y Hereditario](#), considera que la “principal fortaleza” de este documento “es que aúna el criterio de tres sociedades científicas, las cuales representan a colectivos de profesionales con alto interés en la atención de los pacientes y de las familias con cáncer hereditario, y que buscan analizar la utilidad de las nuevas tecnologías en su aplicación a la práctica clínica para conseguir su máxima utilidad con los mínimos riesgos para los pacientes”. La Dra. Guillén explica que desde la Sociedad Española de Oncología Médica lo que más se valora de la incorporación de estudios de secuenciación masiva en la clínica es el beneficio para los pacientes y sus familiares.

Este beneficio, explica la Dra. Guillén, se mide “en tiempo para obtener los resultados y, lo más importante, un estudio más completo, al poder estudiar más genes en un mismo procedimiento diagnóstico”. La doctora añade que también se valora la posibilidad de que con esta nueva tecnología podamos conocer fenotipos complejos de síndromes hereditarios que hasta ahora sólo se conocían parcialmente. “Desde el punto de vista de la Oncología Médica, lo más importante de esta nueva etapa de innovación que supone la introducción de la NGS está en la necesidad de la interrelación entre los laboratorios y los oncólogos para que los

resultados de laboratorio se puedan trasladar al manejo de los pacientes con seguridad y buen criterio”, concluye la especialista.

Recomendaciones

Según detalla la Dra. Carmen Guillén, las tres recomendaciones principales que incluye la guía son las siguientes:

- **El rendimiento diagnóstico debe ser considerado como el primer indicador para la introducción de la NGS en el diagnóstico.** La introducción de la NGS en la clínica obliga a una validación previa de los resultados de los estudios genéticos en los laboratorios con esta nueva técnica y que haya una conexión fluida y frecuente entre los clínicos y los laboratorios para conocer el rendimiento diagnóstico de los estudios genéticos. El oncólogo debe conocer cuál es el rendimiento de las pruebas genéticas y se lo debe transmitir a sus pacientes para que conozcan la fiabilidad de los resultados.
- **El listado de genes para un síndrome determinado debe ser establecido por expertos clínicos y de laboratorio.** La relación entre los clínicos y los genetistas adquiere gran importancia, no sólo para conocer la capacidad de la nueva técnica de NGS para detectar mutaciones genéticas sino para elegir qué estudios genéticos realizar a los pacientes en los que se sospecha un síndrome hereditario de cáncer determinado.
- **La política sobre la comunicación de hallazgos incidentales y no solicitados debe quedar clara para el paciente y quedar reflejada en el consentimiento informado.** El asesoramiento genético antes de realizar el estudio genético por NGS es fundamental para que el paciente conozca en qué consiste, cuáles son los beneficios y las posibles limitaciones de la prueba y en el caso de NGS es especialmente relevante que se le indique al paciente que se pueden tener hallazgos no esperados (denominados incidentales) que pueden influir en el manejo diagnóstico y clínico tanto de él como de sus familiares.

La SEQC^{ML}

La Sociedad Española de Medicina de Laboratorio (SEQC^{ML}) —fundada en 1976— engloba actualmente más de 2.500 profesionales y tiene como objetivo principal agrupar a todos los científicos interesados en el campo de la Medicina de Laboratorio, promover la difusión de las publicaciones científicas y técnicas, organizar reuniones, cursos y congresos de carácter nacional e internacional, cooperar con otras Sociedades Científicas y defender y fomentar las especialidades propias del ámbito de la Medicina de Laboratorio así como de sus asociados. Asimismo, la Sociedad quiere contribuir a estudiar y recomendar métodos y guías y establecer directrices y recomendaciones para la formación en el campo de la Medicina de Laboratorio. Para más información: www.seqc.es

Acerca de SEOM

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una sociedad científica de ámbito nacional, sin ánimo de lucro, constituida por más de 2.500 profesionales del ámbito de la Oncología, con el objetivo de mejorar la prevención, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento del cáncer con un enfoque multidisciplinar. Para ello promueve estudios, actividades formativas y de investigación, divulgación e información dirigidos a sus socios, los pacientes y la sociedad en general.

SEOM es el referente de opinión sobre la Oncología en España y es garante de la defensa y promoción de la calidad, la equidad y el acceso a la atención del paciente oncológico. Los valores que la definen son: rigor científico, excelencia profesional, innovación, integridad, compromiso, independencia, colaboración y transparencia.

Para saber más sobre la Sociedad Española de Oncología Médica, puede visitar su página oficial <http://www.seom.org> o seguirnos en nuestro canal de Twitter @_SEOM.

Acerca de AEGH

La Asociación Española de Genética Humana (AEGH) es una Asociación científica sin ánimo de lucro de ámbito nacional, en la que se integran la mayoría de los genetistas españoles. Fundada en el año 1974, en la actualidad nuestra Asociación está compuesta por más de 1000 socios, y en ella damos cabida a profesionales que se dedican a todas las ramas de la Genética Humana tanto en el ámbito clínico, como en el de investigación y en el de la docencia. Entre las diversas disciplinas abordadas se encuentran entre otras la Citogenética, el Consejo Genético, la Dismorfología, la Genética Bioquímica, la Genética Médica y la Genética Molecular.

Nuestros socios proceden tanto de los Hospitales como de la Universidad, tanto de centros públicos como privados. Asistimos con orgullo a un proceso de crecimiento cuantitativo incesante, no sólo como fruto de los avances exponenciales de la Genética como ciencia en los últimos años, sino también como fruto del interés creciente que esta disciplina genera en otras especialidades, en los distintos profesionales que de una u otra forma intervienen en el manejo de las personas con problemas genéticos. Para más información: www.aegh.org

Contacto con los medios de comunicación:

Berbés Asociados – Gabinete de comunicación de la SEQC^{ML}

T. 91 563 23 00

E-mail: sergiolopez@berbes.com / mariagallardo@berbes.com

Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)

Mayte Brea / José García - Tel. 91 5775281

maytebrea@seom.org / prensa@seom.org

Asociación Española de Genética Humana

T. 963 524 889

E-mail: secretaria@aegh.org / aegh@geyseco.es