

JORNADA DE UNIDADES DE CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER FAMILIAR

El pasado 24 de octubre, se celebró una jornada de Unidades de Consejo Genético en Cáncer Familiar, organizada por la SEOM y con el apoyo del Instituto Roche, en donde se han revisado los beneficios y limitaciones del diagnóstico genético preimplantacional (DGP) entre otros temas.

El diagnóstico genético preimplantacional (DGP), que consiste en el análisis de ovocitos y/o embriones para una determinada alteración genética y que permite la transferencia al útero de embriones sanos, puede ofrecer importantes beneficios en la prevención de tumores hereditarios. La utilización de esta técnica ha aumentado significativamente en España y sus indicaciones se han ampliado, llegando a erigirse en muchos casos en una alternativa al diagnóstico prenatal; sin embargo, aún se plantean algunas controversias éticas y legales en este ámbito.

Esta reunión ha estado dirigida fundamentalmente a los profesionales que trabajan en las Unidades de Consejo Genético en Cáncer Familiar. Los doctores Joan Brunet, coordinador de la Sección SEOM de Cáncer Hereditario y Consejo Genético, y Luis Robles, miembro de la misma Sección y del Servicio de Oncología Médica del Hospital 12 de Octubre de Madrid, han sido los coordinadores del encuentro.

La posibilidad de analizar los (pre)embriones obtenidos por fecundación in vitro (FIV) o por medio de la inyección del esper-

matozoide dentro del óvulo mediante un delicado proceso de micromanipulación (ICSI) en busca de alguna anomalía cromosómica o genética antes de proceder a su transferencia al útero de una mujer que quiere desarrollar una gestación puede plantear algunas controversias y dudas. Como apuntó el Dr. Brunet, jefe de Servicio de Oncología Médica del Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta (ICO), “el objetivo de la reunión ha sido dar respuesta a cuestiones técnicas y también en relación al procedimiento de solicitud de aprobación por parte de la Comisión Nacional de Reproducción Asistida”. Y es que, como añadió, “el planteamiento de usar la información genética en cuestiones reproductivas surge con cierta frecuencia en las consultas de consejo genético en cáncer hereditario, y los profesionales que atienden estas consultas precisan tener respuesta a estas cuestiones”.

Utilidad

Los cánceres hereditarios representan entre un 5-10% de todos los tumores, siendo consecuencia de mutaciones germinales en genes que incrementan la susceptibilidad para padecer cáncer. Se hereda la susceptibilidad a padecer cáncer, una susceptibilidad que se transmite según distintos patrones de herencia. En los últimos 20 años, se han identificado unos 40 genes implicados en síndromes de predisposición hereditaria al cáncer.

Partiendo de estos progresos, y como apuntó la Dra. Ana Polo, del Programa de Reproducción Asistida del Hospital de Sant Pau-Fundació Puigvert de Barcelona, “se ha comprobado como el DGP puede ser útil en la prevención de embarazos con embriones que manifiestan una alta susceptibilidad para padecer cáncer, representando hoy en día una alternativa al diagnóstico prenatal (DP)”. En cualquier caso, como matizó el Dr. Brunet, “en el ámbito de los centros públicos no consta ningún caso llevado a cabo, al menos en los síndromes hereditarios, más frecuentes como el cáncer de mama y de colon”.

La realización de un DGP en cáncer hereditario debería estar sujeta a una serie de requisitos, que pasan necesariamente por la consulta de consejo genético (donde se informa sobre la probabilidad de transmitir a su descendencia la predisposición al cáncer y la probabilidad que tienen ésta de desarrollar neoplasias), la intervención de un equipo multidisciplinar (genetistas, oncólogos, psicólogos, radiólogos, ginecólogos, cirujanos), la estricta valoración del riesgo de transmisión del tumor hereditario, la implementación de un estudio genético y el asesoramiento sobre medidas de detección precoz o prevención disponibles en el momento actual, analizando su eficacia y limitaciones.

En general, tal y como resumió la Dra. Esther Fernández García, presidenta del grupo de DGP de

la Asociación para el estudio de la Biología de la Reproducción (ASEBIR), “las parejas que suelen acudir al DGP con una indicación genética son aquellas con enfermedades monogénicas (dominantes, recesivas o ligadas al X) y cuya mutación es conocida, aquellas con trastornos ligados al X cuya mutación es conocida o no pero que se evita con la selección de sexo y las que refieren anomalías cromosómicas estructurales o numéricas”. Con todo, destacó, “las indicaciones del DGP se están ampliando, apareciendo otras no contempladas en el diagnóstico prenatal (como la histocompatibilidad para trasplante, las enfermedades degenerativas, la predisposición genética al cáncer, el BRCA2, el Li-Fraumeni o la neurofibromatosis 1 y 2)”.

Según la ginecóloga Ana Polo, “el DGP es una posibilidad para lograr una descendencia sana realizando el diagnóstico de manera precoz, pero el camino es complicado”. En este sentido, indicó, “es necesario contar con unas guías sobre planificación de descendencia en cánceres hereditarios, que reflejen la realidad legislativa, ética y social de nuestro país”.

En la misma línea se expresó la Dra. Esther Fernández, para quien “el DGP es en la actualidad una herramienta práctica para las Unidades de Reproducción Asistida y una alternativa real al Diagnóstico Prenatal”.

Una técnica en constante evolución

En datos aportados por la Asociación para el Estudio de la Biología de la Reproducción, desde 1993 a

El objetivo de la reunión ha sido dar respuesta a cuestiones técnicas y también en relación al procedimiento de solicitud de aprobación por parte de la Comisión Nacional de Reproducción Asistida

septiembre del 2005 un total de 17 centros españoles realizaban DGP, efectuándose en ese periodo 3.373 ciclos (con 2.262 transferencias de embriones). Desde septiembre del 2005 hasta diciembre del 2006 ya había casi una treintena de centros que efectuaban DGP, realizándose en ese espacio de tiempo 2.324 ciclos y 1.587 transferencias.

En comparación con los Estados Unidos, explicó el Dr. Javier Rey del Castillo, Secretario de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, “en Europa el número de centros de reproducción humana asistida que practican DGP es más reducido, y se tiende a concentrar en un número restringido de centros por país”. Hay centros (o empresas) que hacen DGP, pero no fecundación in vitro y sólo alrededor



Coordinadores de la reunión.



Panorámica de la sala donde se celebró la reunión.

del 1% de ciclos de FIV incluyen el diagnóstico genético preimplantacional.

El DGP se desarrolló en 1990 y, desde entonces, su evolución ha sido permanente. La extracción de células del (pre)embrión se realiza en fase de Mórula (8-12 células). Cada célula extraída sólo permite el diagnóstico o la exclusión de una sola enfermedad o situación. El número de células que se pueden extraer (normalmente un máximo de dos) sin condicionar el desarrollo del embrión limita el número de diagnósticos que se pueden someter a examen.

Situación legal y controversias éticas

Actualmente, el uso del DGP depende del centro y de la disponibilidad de los métodos diagnósticos de los centros colaboradores, de los posibles problemas a nivel legal, de las dificultades técnicas, de los propios “conflictos” personales (pacientes portadores de un gen presentan sentimientos controvertidos sobre qué hacer) y de

problemas relacionados con el tratamiento de FIV. No plantea problemas legales la realización de esta técnica en tumores hereditarios de alta probabilidad de que se desarrollen en edades precoces de la vida y que comportan una elevada mortalidad por la falta de tratamientos eficaces y de medidas de prevención. mientras que sí se existen controversias legales respecto al cáncer de mama/ovario hereditario dado que su aparición se da en la edad adulta y que no siempre se manifiesta (es decir, existen persona portadoras de la mutación que no desarrollan ningún tumor).

En el artículo 12 de la Ley 14/2006 sobre técnicas de reproducción humana asistida se señala que los centros debidamente autorizados podrán realizar DGP para la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo postnatal, así como para la detección de otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del embrión.

El DGP es una posibilidad para lograr una descendencia sana realizando el diagnóstico de manera precoz, pero el camino es complicado.

Es necesario contar con unas guías sobre planificación de descendencia en cánceres hereditarios, que reflejen la realidad legislativa, ética y social de nuestro país

Pero, además, se matiza que cuando se pretenda practicar en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones in vitro con fines terapéuticos para terceros, requerirá de la autorización expresa, caso a caso, de la autoridad sanitaria correspondiente (previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que

deberá evaluar las características clínicas, terapéuticas y sociales de cada caso).

Partiendo de esta reglamentación, según la Dra. Polo, “cabe preguntarse si se deben eliminar embriones susceptibles de padecer cáncer, embriones de sexo femenino portadores del gen de la hemofilia, embriones con microdelección del cromosoma Y (gen DAZ); además, esta Ley permite la selección genética de embriones compatibles para curar a otros hermanos”. De esta forma, es posible un DGP a parejas con

un hijo afecto de una enfermedad que precise trasplante de precursores de células hematopoyéticas procedentes de un hermano histocompatible, siempre y cuando el embrión tenga riesgo de heredar la enfermedad.

También la utilización de la técnica de diagnóstico genético preimplantacional merece algunas consideraciones éticas. Como recordó la Dra. Ana Polo, “se prohíbe esta técnica para elegir las características del bebé por razones no médicas (bebés de

diseño, sexo, aptitudes para el deporte...)”.

Para tratar de superar los conflictos éticos, como aconsejó el Dr. Javier Rey del Castillo, “el DGP se debe aplicar sólo a aquellos casos en los que se tratan de evitar problemas de salud graves y ciertos, y se tiene que garantizar la ausencia de daño al nacido seleccionado”. Sin embargo, según reconoce el Secretario de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, “subsisten muchos problemas que se deben resolver”.

VI CURSO SEOM DE CUIDADOS CONTINUOS

Los días 18 y 19 de diciembre de 2008, la Sección SEOM de Cuidados Continuos celebró en Valencia el VI Curso de Formación SEOM en Cuidados Continuos junto con la colaboración del grupo de trabajo SEOM +MIR para residentes y adjuntos jóvenes.

El curso tuvo gran asistencia con casi un centenar de inscritos en su mayoría residentes de primer y segundo curso.

El comité organizador estuvo compuesto por los doctores Prof. Vicente Alberola, jefe de Servicio de Oncología Médica del Hospital Universitario Arnau de Vilanova de Valencia; el Dr. Carlos Camps, jefe de Servicio de Oncología Médica del Hospital General Universitario de Valencia; Dr. Joaquin Montalar, jefe de Servicio de Oncología Médica del Hospital Universita-

rio La Fe de Valencia y el Dr. Ramon Colomer, presidente de SEOM y director del Centro Oncológico M.D. Anderson España de Madrid.

Este curso ha estado acreditado por la Universidad Europea de

Madrid con 1,6 créditos, tras el acuerdo de colaboración firmado en octubre de 2007.

El curso estuvo compuesto por cuatro mesas: dolor en el paciente con cáncer, anemia y astenia, alteraciones nutritivas y complicaciones del tratamiento.



LA DRA. ANA BLASCO SE INCORPORA A LA SECCIÓN SEOM DE CUIDADOS CONTINUOS



Dra. Ana Blasco

El pasado 23 de octubre de 2008, en el marco del III Congreso SEOM de Cuidados Continuos celebrado en Palma de Mallorca, se reunió la Sección SEOM de Cuidados Continuos.

Desde la fecha, la Dra. Ana Blasco, del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico Universitario de Valencia, pasa a incorporarse como miembro de la Sección SEOM de Cuidados Continuos y por otra parte, el Dr. Carlos Camps, jefe de Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico Universitario de Valencia, pasa a ser parte del Comité Asesor de la misma.

Actualmente la Sección SEOM de Cuidados Continuos se compone de los doctores:

Miembros de la Sección:

- Dr. Francisco Barón Duarte
- Dra. Ana Blasco Cordellat
- Dr. Joan Carulla Torrent (Coordinador)
- Dra. Ana M^a Casas Fdez. de Tejerina
- Dra. Yolanda Escobar Álvarez
- Dr. Jaime Feliú Batlle
- Dr. Ramón de las Peñas Bataller
- Dr. Onofre Pons Sureda
- Dr. César Rodríguez Sánchez
- Dr. Eugeni Saigi Grau
- Dr. Vicente Valentín Maganto
- Dr. Juan Antonio Virizuela Echaburu

Miembros del Comité Asesor de la Sección:

- Dr. Antonio Antón Torres
- Dr. Carlos Camps Herrero
- Dr. Javier Dorta Delgado
- Dr. Vicente Guillem Porta
- Dr. Manuel González Barón
- Dr. José Lizón Giner
- Dr. Jaime Sanz Ortíz