



## **Conclusiones del análisis realizado en el Hospital Vall D'Hebrón, presentadas en la Plenaria de SEOM2019**

### **SE IDENTIFICA SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA AL CÁNCER COMO HALLAZGO SECUNDARIO EN UN 3% DE EXOMAS PARA ESTUDIO DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL O MALFORMACIONES CONGÉNITAS**

- **“La frecuencia de los hallazgos secundarios y su aceptación por parte de las personas testadas son la base para apoyar el desarrollo e implementación de unidades especializadas en asesoramiento genético”, defienden Estela Carrasco, asesora genética, y la Dra. Judith Balmaña, de la Unidad de Consejo Genético en Cáncer del Hospital Vall d'Hebrón.**

**Pamplona, 25 de octubre de 2019.-** Una variante de susceptibilidad genética al cáncer como hallazgo incidental o secundario en los genes *BRCA2*, *SDHB*, *PTEN*, *STK11* y *RAD51C* se ha identificado en un 3% de los 200 exomas solicitados para estudio de discapacidad intelectual o malformaciones congénitas en el Hospital Vall D'Hebrón entre enero y diciembre de 2018, según ha revelado la asesora genética Estela Carrasco, del citado hospital, durante la Sesión Plenaria del Congreso SEOM2019, que se está celebrando en Pamplona.

En los estudios de secuenciación masiva no dirigidos, como análisis de genoma, exoma o arrays, pueden identificarse variantes patogénicas no asociadas al propósito del estudio. A estas variantes se las conoce como hallazgos incidentales o secundarios. Diferentes guías internacionales han propuesto recomendaciones para orientar qué hallazgos secundarios reportar y cómo comunicarlo. Se desconoce cuál es la frecuencia de estos hallazgos secundarios asociados a una susceptibilidad genética al cáncer a partir de la realización de exomas clínicos.

El proyecto de investigación realizado sobre el análisis de exomas tenía como objetivos evaluar el nivel de aceptación de recibir información sobre los hallazgos secundarios, la frecuencia de estos hallazgos asociados a genes de susceptibilidad al cáncer, y el impacto psicológico de estos hallazgos secundarios.

Los resultados demuestran que el 95% (189/200) de los pacientes o representantes legales manifiestan el deseo de recibir información de hallazgos secundarios en su consentimiento informado. En el 3% (6/189) se identificó una variante de susceptibilidad genética al cáncer como hallazgo secundario en los genes *BRCA2* (2), *SDHB* (1), *PTEN* (1), *STK11* (1), *RAD51C* (1), en ausencia de sospecha clínica por historia personal o familiar. En consecuencia, 10 personas sanas portadoras de mutación han iniciado un programa de detección precoz/prevención del cáncer.

Asimismo, aunque los pacientes y familiares refieren no tener un impacto psicológico derivado de estos hallazgos secundarios sí se han detectado unas puntuaciones más altas en los cuestionarios de la escala de impacto psicológico (MICRA) comparado con pacientes que si tienen historia familiar de cáncer. El 100% de los familiares a riesgo que



han realizado el test genético han manifestado su opinión de que es beneficioso para la prevención y

detección precoz del cáncer, y se han adherido a estos programas. También han expresado la necesidad de recibir los resultados dentro de un contexto clínico de asesoramiento genético.

Tal y como subrayó la Dra. Judith Balmaña, “la frecuencia de los hallazgos secundarios y su aceptación por parte de las personas testadas son la base para apoyar el desarrollo e implementación de unidades especializadas en asesoramiento genético”.

El trabajo, que tiene a Estela Carrasco como firmante principal, es una de las cuatro mejores comunicaciones científicas, expuesta en la Sesión Plenaria, de las 560 presentadas en el Congreso SEOM2019.

### **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 2.700 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.

### **Para más información y gestión de entrevistas:**

Departamento de Comunicación SEOM  
Mayte Brea – [maytebrea@seom.org](mailto:maytebrea@seom.org) 663 93 86 42  
José García - [josegarcia@seom.org](mailto:josegarcia@seom.org) – 663 93 86 40