



Resultados del estudio piloto presentado en la Plenaria de SEOM2020

CREAN UN REGISTRO NACIONAL DE VARIANTES EN GENES MMR

- Los genes MMR son genes de reparación de apareamientos erróneos que se producen en la replicación del DNA. Variantes patogénicas en estos genes permiten el diagnóstico del síndrome de Lynch. Este es un síndrome autosómico dominante que se caracteriza por la presencia de distintos tipos de cáncer, como el colorrectal, endometrio, ovario, vejiga, vías biliares...
- La investigación ha permitido reclasificar variantes unas como patogénicas otras recurrentes en tres o más familias y otras que alteran el procesamiento del RNA Permitiendo estudiarlas más profundamente e incluirlas en una base de datos.

Madrid, 22 de octubre de 2020.- Los resultados del estudio piloto para la creación de un registro nacional de variantes en genes MMR se han presentado en la Sesión Plenaria del Congreso SEOM2020, que se está celebrando en formato virtual.

Los genes MMR son genes de reparación de DNA y están alterados en el síndrome de Lynch, que produce distintos tipos de cáncer, como el colorrectal, de ovario, de vejiga y de endometrio.

“En la replicación del DNA, estos genes reparan los errores. Pero, cuando están alterados o mutados, no son capaces de reparar los apareamientos erróneos producidos en la replicación por lo que, en consecuencia, se producen mutaciones en el DNA”, explica la Dra. Trinidad Caldés, responsable del Laboratorio de Oncología Molecular del Hospital Universitario Clínico San Carlos de Madrid.

Las secuencias en las que no se reparan los desapareamientos están presentes en muchos de los genes implicados en el cáncer. Lo que ocurre es que una mutación en un gen produce muchas mutaciones en otros genes.

“La idea surge porque cada vez es más importante dar un diagnóstico verídico de los resultados que se obtienen en los estudios de los genes. Las variantes sin clasificar –o variantes clase 3– son un cajón de sastre que hace que los estudios se consideren ‘no informativos’ si no se encuentra una variante patogénica”, detalla la investigadora.

“Por este motivo, –prosigue– es muy importante, para todas las familias con cáncer hereditario, estudiar las variantes y saber si una es patogénica o no y así poderles dar un consejo genético. Y, la única manera de trabajar es en colaboración. Por este motivo, decidimos establecer entre los distintos grupos que trabajamos en España en cáncer colorrectal hereditario”.

Abierto a más grupos

La iniciativa surgió entre la Dra. Marta Pineda, del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (Idibell) de Barcelona y la Dra. Caldés. Ambas comenzaron a buscar otros grupos



de investigación que colaboraran, depositando todas las variantes clase 3, “con muy buena acogida y seguimos abiertos a más colaboradores”. La suma de los hallazgos de todos los grupos ha propiciado la creación de una base de datos con todas las variantes encontradas.

“Hemos clasificado las variantes, agrupando las recurrentes, que son las que se han encontrado en más de una familia y que, por tanto, tienen interés al poder ser estudiadas con más facilidad y aquellas que pueden alterar el procesamiento del ARN. El objetivo es poder definir mejor la patogenicidad de las “variantes sin clasificar”, concluye.

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 2.800 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 tuitear #SEOM20

Toda la información de SEOM2020 en: <https://congresoseom.org/2020/>

Para más información y gestión de entrevistas:

Departamento de Comunicación SEOM 915775281
Mayte Brea – maytebrea@seom.org 663 93 86 42
José García - josegarcia@seom.org 663 93 86 40