

GEICAM, SOLTI y SEOM reúnen a un centenar de expertos de toda España para abordar las novedades en prevención, detección y tratamiento del cáncer de mama hereditario

El abordaje del cáncer de mama hereditario mejoraría con equipos multidisciplinares especializados en consejo genético

- La importancia que ha cobrado la genética del cáncer requiere que las Unidades de Consejo Genético cuenten con más expertos en esta materia que apoyen la labor de los oncólogos médicos.
- Disponer de información sobre la genética del cáncer posibilita poner en marcha medidas para evitar la aparición de un tumor o que este se pueda diagnosticar precozmente.
- Entre el 5 y el 10% de mujeres con cáncer de mama padecen un tumor hereditario.

Madrid, 6 de marzo de 2019.- Entre el 5 y el 10% de los casos de cáncer de mama están relacionados con alteraciones genéticas hereditarias, el conocimiento de las cuales ayuda a evaluar el riesgo que tiene una persona y sus familiares de padecer este tumor. Esta tarea la realizan las Unidades de Consejo Genético, que estudian los antecedentes genéticos para determinar las posibilidades de que el historial familiar se deba a una mutación de los genes. En aquellos casos en los que se sospecha esta relación, se recomienda la realización del test genético. Dotar a estas unidades de más medios facilitaría un mejor abordaje multidisciplinar de este cáncer.

Las novedades en torno a la prevención, detección y tratamiento de este tumor han sido abordadas en la **V Jornada en Cáncer de Mama Hereditario**, organizada por los grupos referentes en la investigación del cáncer de mama en España: **Grupo GEICAM** y **SOLTI**, junto con la Sección de Cáncer Familiar y Hereditario de la Sociedad Española de Oncología Médica (**SEOM**). El encuentro, celebrado en el Hospital Clínico San Carlos, en Madrid, ha reunido a un centenar de especialistas de diversos campos implicados en el manejo de los tumores hereditarios.

Según expresa una de las coordinadoras de la Jornada, la **doctora Judith Balmaña**, oncóloga médico responsable de la Unidad de Cáncer Familiar del Hospital Universitario Vall d'Hebron, de Barcelona, y miembro de SOLTI, *“las Unidades de Consejo Genético, coordinadas por oncólogos médicos, se enriquecerían con la incorporación de expertos en asesoramiento genético, es decir, profesionales con licenciaturas como Biología, Genética, Psicología, Biotecnología o Enfermería, formados con un máster en asesoramiento genético y que son clave para un abordaje multidisciplinar del cáncer de mama hereditario”*. Estos expertos complementan el papel de los especialistas oncólogos médicos, ginecólogos y cirujanos, mediante la

elaboración del árbol genealógico, el asesoramiento a los pacientes, la interpretación de las variantes genéticas, la promoción de la toma de decisiones informadas, la comunicación intrafamiliar y el apoyo emocional.

Conocer para prevenir

Tal y como se ha puesto de manifiesto durante la Jornada, disponer de información sobre la genética del cáncer significa poder poner en marcha medidas para evitar la aparición de un tumor o que éste se pueda diagnosticar precozmente, lo que impacta de forma relevante en la supervivencia de estas familias, según expresa la **doctora Elena Aguirre**, oncóloga del Hospital Quirónsalud de Zaragoza y miembro de la Sección SEOM de Cáncer Hereditario.

Las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 se detectan en un 15-25% de las mujeres que cumplen los criterios de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario. La probabilidad de que una mujer portadora de mutación en estos genes presente cáncer de mama se sitúa en torno al 70% a los 70 años, según estudios observacionales prospectivos. *“Este nivel de riesgo depende de sus antecedentes familiares y otros factores no genéticos”*, incide otra de las coordinadoras del encuentro, la **doctora Teresa Ramón y Cajal**, responsable del Área de Cáncer Hereditario y Asesoramiento Genético del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, en Barcelona, y coordinadora del Grupo de Trabajo de tratamientos preventivos y heredofamiliar de GEICAM.

Según el proyecto **ALAMO III**¹, hasta el 24% de pacientes con cáncer de mama en España tiene al menos una característica personal o familiar para la sospecha de cáncer de mama hereditario. Entre estas características personales o familiares que alertan a los oncólogos de estar ante un posible caso de cáncer de mama hereditario, los especialistas destacan el diagnóstico antes de los 40 años, que el tumor sea triple negativo o bilateral, que afecte al varón o a varios miembros de una misma familia y que agregue en la persona o en la familia otros tumores como, por ejemplo, el de ovario. En palabras de la doctora Aguirre, *“a la hora de recomendar a una mujer y sus familiares la realización de un estudio genético, se tiene en cuenta el tipo o tipos de cáncer que ha sufrido, puesto que, por ejemplo, el subtipo triple negativo se relaciona más con mutaciones en BRCA; la edad de manifestación o si ha sufrido más de un cáncer”*.

En opinión de la doctora Ramón y Cajal, el principal avance que han supuesto estos estudios es poder ofrecer a las personas que acuden a las consultas, preocupadas por el exceso de casos de cáncer en la familia, información para tomar medidas preventivas si es necesario. *“En muchos casos, logramos darles una solución, identificando al gen responsable; sin embargo, se nos continúan planteando numerosos retos, como conocer la implicación de estos genes en el riesgo de desarrollar otros tumores, o poder identificar si es una variante patogénica, es decir,*

¹ Grupo Español de Investigación en Cáncer de Mama GEICAM. Proyecto El Álamo III. Encuesta de evolución de pacientes con cáncer de mama en hospitales del grupo GEICAM. Madrid. Comuniland. 2014. ISBN: 84-938762-5-9. Depósito Legal: M-36626-2013.

una mutación caracterizada, o si se trata de una variante de significado desconocido”, afirma.

Más allá del BRCA

En cáncer de mama hereditario, hay otros genes relacionados que están siendo investigados, como el PALB2, p53, CDH1, ATM y CHEK2. *“Algunos de ellos están asociados a síndromes en los que el tumor de mama es solo una manifestación más y en los que suelen predominar otros espectros de cáncer”,* concreta la doctora Aguirre. Por otro lado, se está investigando el papel que tienen los alelos de bajo riesgo (variantes genéticas distribuidas por todo el genoma) por sí solos o en combinación con estos genes, para precisar mejor el riesgo de desarrollar la enfermedad. El desafío que se plantea es cómo implementar este conocimiento en la práctica clínica, cómo realizar la cuantificación del riesgo y cómo combinarla con otros factores de riesgo genéticos y no genéticos, con el objetivo de personalizar el manejo preventivo del cáncer, subraya la doctora Balmaña.

En la misma línea, esta especialista, explica que *“gracias al conocimiento de la deficiencia molecular que causan las mutaciones de los genes BRCA1 y 2 se han podido desarrollar fármacos específicos para los tumores con dichas deficiencias y, además, recuperar medicamentos ya utilizados en la práctica oncológica y que ahora se sabe que pueden ser eficaces en tumores con mutaciones en estos genes”.*

Avances terapéuticos

Dos estudios recientes han revelado que los platinos en las pacientes con mutación en BRCA1 y BRCA2 constituyen un tratamiento altamente efectivo, según la doctora Balmaña. Además, ya se dispone de dos fármacos, olaparib y talazoparib, que también han demostrado en dos estudios en fase III un mayor beneficio clínico y una mejor calidad de vida en comparación con quimioterapia en este tipo de tumores. Respecto a la opción de los inmunoterápicos, el ensayo clínico fase III **IMpassion130** demostró el beneficio de añadir atezolizumab, un anti-PD-L1 como tratamiento inicial a la quimioterapia en pacientes con cáncer de mama triple negativo. En este estudio el subgrupo de pacientes con mutación en BRCA 1 o 2 se beneficiaba con la misma magnitud que los otros tumores, si había expresión de PDL-1.

Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama

GEICAM es el grupo líder en investigación en cáncer de mama en España, y cuenta en la actualidad con un reconocido prestigio a nivel internacional. Actualmente está constituido por más de 800 expertos, que trabajan en 200 centros de toda España. Entre sus principales objetivos está promover la investigación, clínica, epidemiológica y traslacional, la formación médica continuada, y la divulgación para facilitar la información a las afectadas acerca de los tratamientos y sus efectos secundarios, para promover así su participación en ensayos clínicos. Desde su constitución en 1995 hasta el momento **GEICAM** ha realizado más de un centenar de estudios en los que han participado más de 58.000 mujeres.

Para más información, puedes visitar la página oficial www.geicam.org o seguirnos en Twitter @GEICAM, @GeicaMujer en Facebook.com/GEICAM y en Instagram/@GEICAM_.

Sobre SOLTI

SOLTI es una asociación sin ánimo de lucro dedicada a la investigación clínica del cáncer de mama. SOLTI fue constituido en 1995 y actualmente cuenta con más de 300 socios investigadores, así como con más de 90 centros hospitalarios distribuidos en España, Portugal, Francia e Italia. SOLTI centra sus esfuerzos en desarrollar ensayos clínicos con agentes contra diana y en incorporar la investigación traslacional innovadora en todos los proyectos en los que participa. En las oficinas centrales de SOLTI trabaja un equipo de más de 40 personas. SOLTI cuenta con el apoyo de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

Para más información: www.gruposolti.org / Twitter: [@SOLTI](https://twitter.com/SOLTI) / [LinkedIn](#) / Canal de [Youtube](#)

Sobre SEOM y Sección SEOM de Cáncer Hereditario

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. Desde el año 2001 SEOM viene haciendo una apuesta clara por el cáncer hereditario y el consejo genético, creando la Sección SEOM de Cáncer Hereditario e impulsando la formación e investigación específica en este campo. Principalmente, se han fomentado las bases de conocimiento en cáncer hereditario con el fin de ofrecer una actividad asistencial de calidad a través de profesionales formados y capacitados. Para saber más sobre SEOM y sobre la Sección de Cáncer Hereditario, puede visitar su página oficial www.seom.org o seguir en Twitter @_SEOM

Para más información:

Gabinete de prensa de la V Jornada en Cáncer de Mama Hereditario

PLANNER MEDIA Tel. 91 787 03 00

Lucía Gallardo lgallardo@plannermedia.com Tel. 670 25 51 29

Irene Sanz isanz@plannermedia.com