

SEOM, SOLTI y GEICAM reúnen online en la VII Jornada en Cáncer de Mama Hereditario a un centenar de expertos de toda España para abordar las novedades en prevención, detección y tratamiento del cáncer de mama hereditario

LAS NUEVAS TÉCNICAS PARA PREDECIR EL RIESGO, LA TELEMEDICINA Y LAS ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN, PRESENTE DEL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

- **Entre un 5-10% de los casos de cáncer de mama tienen una causa hereditaria identificable. Este tipo de síndromes de predisposición pueden afectar a mujeres más jóvenes y el reto de identificarlo supone una oportunidad para ofrecer una estrategia de tratamiento personalizada.**
- **La biopsia líquida y los paneles de secuenciación genómica aparecen como herramientas eficaces para un diagnóstico molecular preciso.**
- **La atención telemática, surgida en la pandemia, se implantará en la rutina asistencial.**
- **Las opciones de prevención endocrina se consolidan y se investigan nuevas estrategias en prevención primaria.**

Madrid, 11 de mayo de 2021.- La VII edición de la Jornada en Cáncer de Mama Hereditario se está celebrando online por motivo de la pandemia. La reunión científica está organizada por los grupos referentes en la investigación de cáncer de mama en España, SOLTI y el Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama, en colaboración con la Sección de Cáncer Familiar y Hereditario de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

Los objetivos de la Jornada han sido, por una parte, formar a todos los profesionales implicados en el diagnóstico, seguimiento y asesoramiento de personas susceptibles a desarrollar un cáncer de mama hereditario y, por el otro, ser un punto de encuentro para la puesta en común de los últimos avances de investigación y de la práctica clínica en esta patología.

Uno de los temas más relevantes que se han abordado ha sido cuándo debe sospecharse una predisposición hereditaria al valorar los resultados de un estudio molecular del tumor o una biopsia líquida. Además, se ha tratado el cambio en la atención de los pacientes a causa de la pandemia y cómo las unidades de consejo genético en cáncer han cambiado la estrategia con la incorporación de videollamada y teléfono, al no poder hacer la visita presencial. Por último, se ha incidido en las novedades y necesidad de potenciar la prevención.

Actualmente, se estima que entre un 5% y un 10% de las pacientes diagnosticadas con cáncer de mama tienen una variante genética patogénica germinal, es decir, hereditaria. No obstante, tener una alteración genética no significa que la persona vaya a desarrollar el tumor, sino que esa persona tiene más probabilidades de desarrollarlo a lo largo de su vida. Las variantes genéticas patogénicas en *BRCA1* y *BRCA2* –que son los genes más frecuentemente asociados con cáncer de mama– se detectan en el 20% de las mujeres que cumplen los criterios de cáncer de mama hereditario aunque existen más genes implicados como, entre otros, *PALB2*, *PTEN*, *CDH1*, *TP53*, *CHEK2* o *ATM*. El cáncer de mama hereditario afecta habitualmente a mujeres jóvenes y se calcula que, aproximadamente, 1 de cada 400/500 personas es portadora de una variante patogénica en los genes *BRCA1* o *BRCA2*.

En este contexto, la **Dra. Judith Balmaña**, coordinadora científica de la Jornada en representación de SOLTI y oncóloga médico responsable de la Unidad de Cáncer Familiar del Hospital Universitario Vall d'Hebron, de Barcelona, ha apuntado *“que el debate está centrado en cuándo descartar que el origen de una alteración es hereditario en un estudio de secuenciación tumoral o en la biopsia líquida. Una alteración genética germinal se puede detectar cuando se realiza un test de secuenciación tumoral o de biopsia líquida. Pero, en algunos casos, estas alteraciones genéticas pueden ser únicamente del tumor”*.

La biopsia líquida y los paneles de secuenciación genómica proporcionan diagnósticos más precisos

En los últimos años, la biopsia líquida ha emergido como una herramienta prometedora para el diagnóstico molecular y la monitorización de la enfermedad oncológica aunque su aplicación clínica todavía es limitada.

En el caso concreto del cáncer de mama hereditario, la biopsia líquida ahorra a las pacientes someterse a un procedimiento invasivo de diagnóstico molecular porque se hace a través de una muestra de sangre y permite un diagnóstico rápido y preciso ya que determina cómo es el tumor y qué alteraciones presenta.

Como detalla la **Dra. Balmaña**, *“la biopsia líquida se utiliza, mayoritariamente, para la detección de alteraciones genéticas que puedan ser una diana terapéutica y también para descartar mecanismos de resistencia. Además, puede detectar alteraciones germinales, como la secuenciación tumoral, por lo que hay que saber interpretar los resultados para discernir si una alteración es propia del tumor o es hereditaria”*.

La **Dra. Teresa Ramón y Cajal**, coordinadora de la Jornada en representación de GEICAM y oncóloga responsable de la consulta de Cáncer Familiar del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, explica cómo va a ayudar la inminente utilización de la biopsia líquida para la detección de mutaciones.

“Va a optimizar el diagnóstico de una susceptibilidad a cáncer en la familia. Hasta ahora, realizábamos un estudio de ADN a las pacientes con características clínicas o familiares según una serie de criterios de sospecha establecidos. Esto ha cambiado gracias al desarrollo de fármacos aplicados en individuos con alteraciones genéticas en el tumor heredadas o adquiridas durante el desarrollo tumoral. El tipo de estudio, el tiempo de espera del resultado, el momento y facultativo que asesora a las pacientes viene determinado por las implicaciones terapéuticas del resultado genético. Con frecuencia el estudio se plantea tras el diagnóstico de la enfermedad oncológica y directamente en el tumor. Y, si se encuentran alteraciones, posteriormente se completa un segundo estudio de ADN presente en las células de la sangre – que es el denominado estudio germinal– para confirmar si la alteración genética del tumor es heredada o no. En el caso de que la alteración sea heredada, dicho estudio, más allá de justificar el diagnóstico en esa paciente, implica el diagnóstico de una predisposición en la familia suponiendo un gran cambio en el manejo preventivo de los familiares sanos que resulten afectados”, pormenoriza.

Potenciación de la telemedicina

Otro de los aspectos que se ha debatido ha sido cómo la pandemia ha propiciado el aumento de las visitas telemáticas, siendo la mayoría de ellas por vía telefónica. “La alternativa era suspender las visitas y desde el confinamiento, nos hemos adaptado a este formato de trabajo, con gran aceptación por parte de los pacientes. Este modelo de asistencia ya se estaba utilizando en otros países, como Países Bajos y Reino Unido, y estoy convencida de que se consolidará también en España, siempre ajustándonos al perfil de los pacientes”, pronostica la Dra. Ramón y Cajal.

Importancia de la prevención

Por su parte, la **Dra. Elena Aguirre**, coordinadora de la Jornada en representación de la Sección SEOM de Cáncer Familiar y Hereditario y oncóloga médico en Hospital Quironsalud y en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza, incide en la importancia de la prevención.

“La prevención es importante porque el cáncer es una enfermedad muy frecuente. Desde las unidades de alto riesgo y de cáncer familiar podemos seleccionar mejor aquellos pacientes con más riesgo que la población general. Además, las pacientes de muy alto riesgo pueden ser seleccionadas para ensayos clínicos con tratamientos o a cirugías para disminuir ese riesgo”, destaca.

Uno de los retos es que los estudios en este campo, como señala la **Dra. Ramón y Cajal**, “son muy difíciles de realizar. El motivo es que solo el 15% de las personas son proactivas y aceptarían entrar en un estudio de prevención farmacológica, que siempre se asocia con la posibilidad de presentar efectos secundarios. Aun así, los estudios recientes han revitalizado el interés por fármacos utilizados en quimioprevención desde hace décadas. Una baja dosis de tamoxifeno durante 3 años reduce a la mitad el riesgo de lesiones mamarias en pacientes seleccionadas. Y, por otro lado, en cáncer de mama hereditario, en portadoras de una variante patogénica en el gen BRCA1, se están llevando a cabo estudios que evalúan el efecto preventivo de un fármaco, utilizado para el tratamiento de la osteoporosis”.

Sobre SEOM

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una sociedad científica de ámbito nacional, sin ánimo de lucro, constituida por más de 2.900 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 dirigidas 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.

Sobre SOLTI

SOLTI es un grupo cooperativo de referencia en investigación clínica en cáncer. Con una base académica y traslacional, está dedicado al diseño y ejecución de estudios clínicos a partir de la biología molecular de los tumores. Su interés se ha focalizado en cáncer de mama pero abre su ámbito a otros tumores. El principal objetivo de SOLTI es promover, desde una visión disruptiva, una investigación innovadora que mejore el bienestar y el pronóstico de los pacientes con cáncer. Desde su fundación en 1995, el propósito es cambiar el paradigma de la investigación clínico – traslacional del cáncer desde el ámbito académico. Con un bagaje de 77 ensayos clínicos y más de 30 en activo, SOLTI está integrado por más de 400 investigadores en una red de 100 centros entre España y Portugal coordinados por una oficina central en la que trabaja un equipo de 50 personas. SOLTI forma parte de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

Para saber más sobre SOLTI puede visitar su página: www.gruposolti.org/
Twitter: [@ SOLTI](#) / [LinkedIn](#) / Canal de [Youtube](#)

Sobre GEICAM

GEICAM es el grupo referente 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 61.000 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_.

Para más información y gestión de entrevistas

Comunicación SEOM:

Mayte Brea y José García: 915775281/663938642 y 663938640. maytebrea@seom.org y prensa@seom.org

Comunicación SOLTI:

Helena Masanas: helena.masanas@gruposolti.org

Laura Sierra: laura.sierra@gruposolti.org

Comunicación GEICAM:

Roser Trilla 687 987 944

Email: rtrilla@geicam.org