

El próximo 25 de abril, Día del ADN, se conmemora en todo el mundo la fecha de publicación del artículo en el que Watson y Crick presentaron el modelo de la estructura de doble hélice del ADN

## LAS ALTERACIONES EN EL ADN INFLUYEN EN EL RIESGO DE UN INDIVIDUO A DESARROLLAR CÁNCER

El 25 de abril de 2003 se anunció el mapa final del Proyecto Genoma Humano; un esfuerzo internacional que identificó la secuencia de los aproximadamente 100.000 genes humanos.

- ***El cáncer es una enfermedad multifactorial debida al efecto combinado de factores genéticos y ambientales.***
- ***La identificación de genes de predisposición al cáncer junto al conocimiento de sus implicaciones clínicas, ha convertido la realización de test genéticos en una práctica médica habitual.***
- ***En las Unidades de Consejo Genético en Cáncer de los Servicios de Oncología Médica se ofrece un asesoramiento adecuado a las familias con mutaciones del ADN que predisponen a padecer cáncer hereditario.***
- ***Los avances más destacables en cáncer hereditario son el diagnóstico más preciso de cáncer hereditario mediante paneles multigénicos, la posibilidad de tratamiento específico en pacientes con mutaciones germinales y seguimiento más riguroso y eficaz de los portadores de mutación.***

**Madrid, 23 de abril de 2018** – En febrero de 2013, en SEOM iniciamos una campaña de comunicación bajo el lema “En Oncología cada avance se escribe con Mayúsculas”. Esta campaña tiene como objetivo dar a conocer la evolución y los avances médicos que se han sucedido en estas últimas décadas en el tratamiento de los diferentes tumores.

Mensualmente y desde entonces, la Sociedad está emitiendo notas de prensa con los hitos más destacados en las diferentes patologías oncológicas. Para el mes de abril, y coincidiendo el 25 de abril con el Día del ADN, destacamos los avances más importantes en Cáncer Hereditario y Consejo Genético.

El ácido desoxirribonucleico, también conocido como ADN, es un ácido nucleico que contienen las instrucciones genéticas usadas en el desarrollo y funcionamiento de todos los organismos vivos conocidos y es responsable de su transmisión hereditaria. El establecimiento de la estructura de doble hélice del ADN permitió entre otros resultados posteriores, el descubrimiento del código genético.

El cáncer es una enfermedad multifactorial debida al efecto combinado de factores genéticos y ambientales; la agregación familiar no siempre es hereditaria. La mayoría de los casos de cáncer son esporádicos, es decir, causados por mutaciones somáticas adquiridas durante la vida del individuo. Se calcula que entre un 5% a 10% de todos los tumores corresponden a formas sindrómicas causadas por mutaciones en genes de susceptibilidad a cáncer con un patrón de herencia mendeliana.

En los síndromes de cáncer hereditario determinadas mutaciones germinales en genes concretos, incrementan la susceptibilidad a padecer cáncer. La identificación de las familias afectas permite a sus miembros beneficiarse de medidas que disminuyen la morbimortalidad por cáncer generalmente a edad temprana. El asesoramiento adecuado de los individuos en riesgo de cáncer hereditario, se debe realizar en las Unidades de Consejo Genético en Cáncer.

En el año 2001 se creó la Sección de Cáncer Hereditario de la SEOM con el objetivo de favorecer la formación de los especialistas en esta materia, la investigación en cáncer familiar y el óptimo manejo de las familias afectas.

Son objetivos prioritarios de las Unidades de Consejo Genético en Cáncer Hereditario:

- Identificar las familias en riesgo
- Realizar los test genéticos que permitan evaluar el riesgo individual
- Ofrecer asesoramiento acerca de las medidas de prevención y/o terapéuticas más convenientes

Cada vez son mejor conocidos nuevos genes de predisposición hereditaria a diferentes tipos de cáncer. Entre un 50 y 75% de los casos de cáncer hereditario más prevalentes -mama y colon- se escapan al diagnóstico rutinario si sólo se estudian los genes más habituales como BRCA1 y BRCA2 y genes MMR, por lo que en la actualidad debe exigirse una **mejora en la aproximación diagnóstica** mediante la secuenciación de una nueva generación de genes de susceptibilidad al cáncer que deben ser implementados de la forma más eficiente posible en paneles multigénicos.

En el marco de la Era del tratamiento Personalizado en Oncología, es hoy en día una realidad que el conocimiento del estatus de portador de mutación germinal en genes de susceptibilidad al cáncer, puede suponer **cambios en la actitud terapéutica** tanto local como sistémica, de la enfermedad tumoral. Es conocido que la mutación germinal en BRCA1/BRCA2 se asocia a mayor sensibilidad a inhibidores de PARP. También se ha demostrado recientemente la mayor eficacia de Lurbinectedina en pacientes con cáncer de mama y mutación BRCA1/2. Asimismo, se postula que los tumores que suceden en síndromes hereditarios son enormemente caóticos desde un punto de vista molecular pudiendo resultar ese acúmulo de mutaciones en un factor predictor de respuesta a tratamientos de inmunoterapia antiPD1 y antiCTLA4.

La finalidad del test genético no es en ningún caso colocar una etiqueta de portador versus no portador, sino que debe servir para actuar en consecuencia y ayudar a tomar decisiones. A este respecto es importante incidir en la importancia del **análisis de los resultados en la salud** que tienen las medidas de intervención realizadas en los portadores de mutación. La actividad física y un peso normal durante la menarquia se han asociado con un retraso en la edad al diagnóstico en portadoras de mutación BRCA. La

Salpingooforectomía bilateral profiláctica reduce la mortalidad global y la mortalidad específica por cáncer de ovario y cáncer de mama en portadoras de mutación BRCA.

No debemos perder de vista que el objetivo principal del diagnóstico, intervención y seguimiento de las familias afectas de síndromes hereditarios en Oncología, no es otro que **reducir la mortalidad y mejorar la morbilidad** causada por cáncer. Con este objetivo en mente, aprovechamos la conmemoración del Día del ADN para reconocer la labor de los oncólogos médicos que desarrollan su labor en cada una de las Unidades de Consejo Genético en Cáncer Familiar.

Twitter: [@\\_SEOM](#)

*Para ampliar información y gestión de entrevistas:*

Departamento de Comunicación de SEOM

Mayte Brea y Ana Navarro:

Email: [maytebrea@seom.org](mailto:maytebrea@seom.org) | [ananavarro@seom.org](mailto:ananavarro@seom.org)

Tel: 91 577 52 81