



Así se ha destacado en la 9ª Revisión Anual GEICAM de Avances en Cáncer de Mama a la que han asistido más de 240 expertos de toda España

LA GENÉTICA LIDERA UN CAMBIO INMINENTE EN EL TRATAMIENTO DEL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

- **Las últimas investigaciones en genética han permitido establecer que, además de los genes BRCA1 y BRCA2, hay otros implicados en el riesgo de desarrollar un cáncer de mama.**
- **Gracias a los avances en este campo, cada vez más mujeres acceden a test genéticos que ayudan no solo a conocer las posibilidades de padecer la enfermedad, sino también a diseñar estrategias preventivas y terapéuticas mucho más personalizadas.**

Madrid, 20 de junio de 2016.- El manejo del cáncer pasa necesariamente por descifrar las claves genéticas que determinan el riesgo de padecerlo. Asimismo, la comunidad científica tiene ante sí el reto de ahondar en el conocimiento del 10% de los tumores de mama provocados por alteraciones genéticas que se transmiten de una generación a otra y que aumentan el riesgo de que la enfermedad aparezca en varios miembros de una misma familia.

Tal es el peso actual y el potencial futuro que ofrece el estudio de estos condicionantes genéticos en la aparición, desarrollo y evolución del cáncer de mama hereditario que el lema escogido este año para la [9ª Revisión Anual GEICAM de Avances en Cáncer de Mama \(RAGMA\)](#) que organiza el **Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama** es: **"Genes: la necesidad de seguir avanzando"**.

Los 240 especialistas reunidos en Madrid con motivo de esta cita científica coinciden en señalar la importancia de los progresos que se han llevado a cabo en el campo de la genética con respecto al cáncer de mama hereditario desde diferentes puntos de vista relevantes no solo para los científicos, sino también para las pacientes.

Para empezar, se ha ampliado el abanico de genes relacionados con este tumor. *"Sabemos que BRCA1 y BRCA2 son los dos genes principales y los únicos de alto riesgo implicados en el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario pero existen otros genes que confieren alto riesgo para tumor de mama [como el TP53]. Por otra parte, en los últimos años se han identificado otros genes de moderado o bajo riesgo implicados en el cáncer de mama, algunos de los cuales ya se están trasladando a la*

práctica clínica", sintetiza la doctora **Ana Osorio**, investigadora del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO).

Actualmente, se calcula que las mujeres portadoras de mutaciones patogénicas en los genes BRCA1 o BRCA2 presentan un riesgo entre un 60% y un 70% mayor de sufrir cáncer de mama a lo largo de su vida. Asimismo, estas pacientes tienen entre un 20% y un 40% de riesgo acumulado para padecer cáncer de ovario.

Más allá de la estimación del riesgo

Por otra parte, los expertos destacan el salto de calidad que ha supuesto para la investigación y el tratamiento del cáncer de mama hereditario el hecho de poder hacer secuenciación masiva del código genético de las pacientes. Hasta la aparición de este procedimiento, el estudio de los genes implicados en esta enfermedad era extremadamente caro, complicado y prolongado en el tiempo.

"Tradicionalmente se recomendaba hacer el test genético cuando en una misma familia había varias mujeres afectadas por cáncer de mama o por cáncer de mama y ovarios, pero los criterios de inclusión están variando y son cada vez más laxos debido, entre otras causas, a que los estudios son progresivamente menos costosos y arrojan resultados en apenas tres semanas", remarca la experta del CNIO.

De esta forma, el valor de señalar estas mutaciones genéticas va mucho más allá de caracterizar los tumores con mayor precisión e identificar individuos y familias con más probabilidad de desarrollar la patología. Además este conocimiento es crucial para predecir la respuesta a ciertas terapias dirigidas e identificar el momento idóneo para administrarlas. También establece la conveniencia de practicar cirugías y el seguimiento que se ha de llevar a cabo por parte de los diferentes especialistas implicados.

Además, la información genética ofrece la oportunidad de implantar estrategias preventivas diferenciales en las pacientes predispuestas como, por ejemplo, revisiones periódicas a edades más tempranas, intervenciones quirúrgicas profilácticas y adopción de hábitos de vida saludables que se ha comprobado que inciden en la probabilidad de sufrir cáncer de mama: dejar de fumar, hacer ejercicio, cuidar la alimentación, evitar el sobrepeso y la obesidad. *"Todas estas razones"* – recuerda la Dra. Osorio – *"avalan el beneficio del consejo genético"*.

Por este motivo, los especialistas consideran exigible una alta habilidad formativa y comunicativa a la hora de tratar el tema no solamente con la mujer portadora de la mutación, sino con el resto de su entorno. Asimismo, y aunque en líneas generales los expertos están satisfechos con la cantidad de Unidades de Consejo Genético que hay en nuestro país para evaluar cada caso se muestran partidarios de implantar pautas que regulen su profesionalización, especialización y acreditación.

Utilidades para el desarrollo de nuevos tratamientos

Finalmente, la doctora Osorio coincide con la orientación dada a este encuentro promovido por el Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama, en que la genómica está contribuyendo decisivamente a la identificación de dianas terapéuticas basadas en las debilidades encontradas en los mecanismos de reparación del ADN tumoral.

El ADN está expuesto a un daño continuo que puede estar provocado tanto por reacciones endógenas como por agentes exógenos. Estos daños son reparados meticulosamente por unos sistemas de reparación que son específicos para cada tipo de daño y que aseguran la 'fidelidad' de la información genética. *“Muchos de los tratamientos actuales – aclara la doctora Osorio - van dirigidos precisamente a dañar el ADN de las células tumorales y algunos a inhibir ciertos sistemas de reparación del ADN. Las células que ya son deficientes en estos mecanismos por ser portadoras, por ejemplo, de mutaciones en BRCA1 o BRCA2 pueden ser potencialmente más sensibles a estos tratamientos”.*

De hecho, en los últimos años han aparecido medicamentos (los inhibidores de PARP) que son más efectivos en las portadoras de una mutación en los genes BRCA1 y BRCA2 porque aprovechan el defecto genético de las células tumorales que les incapacita para reparar su ADN. Este fallo, inexistente en las células sanas, acaba siendo determinante para que las tumorales mueran.

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 184 hospitales 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, y así promover 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 46.000 mujeres. Para más información, puedes visitar la página oficial www.geicam.org o seguirnos en Twitter @GEICAM, @GEICAMujer y en Facebook.com/GEICAM.

Para más información, puedes visitar la página oficial www.geicam.org o seguirnos en Twitter @GEICAM y en [facebook.com/GEICAM](https://www.facebook.com/GEICAM).

Para más información:

Sonsoles Pérez / Cristina García
Planner Media
Tlf. 91 787 03 00

Roser Trilla
Responsable Comunicación GEICAM
Tlf. 91 659 28 70