

Expertos de GEICAM, SOLTI y SEOM abordan las novedades en diagnóstico, tratamiento y seguimiento del cáncer de mama hereditario

El cáncer de mama hereditario, más allá de las mutaciones en BRCA1 y BRCA2

- **Se estima que entre el 5% y el 10% de los tumores de mama son hereditarios**
- **Entre un 15% y un 25% de las familias con criterios de cáncer de mama y ovario hereditario son portadoras de una mutación en BRCA1/2**
- **Más allá de individualizar la detección precoz de cáncer en personas sanas portadoras de una mutación, la sospecha de un síndrome hereditario de cáncer de mama u ovario influye en el manejo terapéutico de la enfermedad**

Madrid, 6 de marzo de 2018.- Hoy en día, hablar de cáncer de mama hereditario no es una cuestión limitada al asesoramiento de estas pacientes sobre su riesgo personal de desarrollar cáncer, las posibilidades de transmitir ese riesgo a la descendencia o las opciones profilácticas que tienen a su disposición. Más allá de estos datos básicos, el conocimiento del estatus de portador supone cambios en el manejo médico y quirúrgico del tumor y abre otras posibilidades terapéuticas específicas para estas pacientes.

Así se ha puesto de manifiesto en la **“IV Jornada en Cáncer de Mama Hereditario”** organizada por los grupos referentes en la investigación de cáncer de mama en España el **Grupo GEICAM y SOLTI**, junto con la Sección de Cáncer Hereditario de la Sociedad Española de Oncología Médica (**SEOM**).

Según el **doctor Iván Márquez**, uno de los coordinadores de la reunión, oncólogo médico coordinador de la Unidad de Cáncer Heredofamiliar del Hospital Universitario Gregorio Marañón de Madrid y coordinador del grupo de trabajo ‘Tratamientos Preventivos Heredofamiliar y Epidemiología’ de GEICAM "se calcula que entre un 5% y un 10% de las pacientes diagnosticadas de cáncer de mama tienen una mutación germinal, es decir, hereditaria, en BRCA1 y 2”.

Como destaca el especialista, la importancia de esta reunión “radica en que trasciende al concepto más clásico del consejo genético oncológico: Ya no se trata solo de

asesorar sobre el riesgo de padecer un cáncer de mama o cualquier otro tumor o de transmitir ese riesgo a la descendencia, ni de proponer estrategias de reducción de riesgo, sino que ya hoy mismo es una realidad que el conocimiento, en concreto del estado de portadora de mutación en BRCA1/2, va a suponer cambios en el manejo local de la enfermedad, así como posibilidades terapéuticas específicas”.

Como se ha puesto de manifiesto a lo largo de la jornada, los genes de susceptibilidad al cáncer están convirtiéndose ya en algunos casos en factores clave para decidir tratamientos. Por ejemplo, los tumores de mama con mutación en los genes BRCA1 o BRCA2 se asocian a un defecto en uno de los mecanismos de reparación del ADN de nuestras células y este conocimiento ha permitido el desarrollo de terapias específicas, como los inhibidores de PARP.

Nuevos fármacos en tumores hereditarios

Durante la jornada se han comentado resultados de dos fármacos inhibidores de PARP, olaparib y talazoparib. “Los últimos resultados han demostrado mejores resultados que la quimioterapia en pacientes con cáncer de mama avanzado y una mutación germinal en uno de estos genes según dos estudios de fase III. Estos hallazgos suponen un avance terapéutico para estas pacientes, ofreciéndoles una opción específica de tratamiento y con un buen perfil de tolerancia”, subraya la **doctora Judith Balmaña**, coordinadora científica de la reunión, responsable de la Unidad de Cáncer Familiar del Hospital Universitario Vall d’Hebron de Barcelona y miembro de SOLTI.

En este sentido, la especialista, añade que otros inhibidores de PARP, como rucaparib y niraparib, ya se han aprobado en España para pacientes con cáncer de ovario y siguen en desarrollo clínico para comprobar su utilidad en pacientes con cáncer de mama. “A su vez, lurbinectedina también es un fármaco que recientemente ha demostrado una mayor eficacia en pacientes con cáncer de mama y mutación en BRCA1/2”, precisa.

En estos momentos, GEICAM y SOLTI están involucrados en algunas investigaciones cuyo objetivo principal es estudiar el papel de estos fármacos en fases más iniciales del cáncer de mama, como es el tratamiento adyuvante después de la cirugía. Asimismo, se está estudiando cuáles son los mecanismos de resistencia de las células tumorales a estos fármacos y la posibilidad de realizar terapias combinadas en estos casos.

Este encuentro permite actualizar y debatir, además, el papel de las cirugías para reducir el riesgo de cáncer de mama, así como presentar datos de opciones preventivas no quirúrgicas y resultados de investigaciones recientes. Por ejemplo, el

rol que adquiere el inhibidor de RANKL, denosumab, como agente quimiopreventivo para el cáncer de mama en mujeres portadoras de mutación en el gen BRCA1.

Mutaciones conocidas y por conocer

Las mutaciones genéticas en 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. Actualmente, se estima además que aproximadamente 1 de cada 400/500 personas es portadora de una mutación en los genes BRCA1 o BRCA2, pero el estudio genético en población no seleccionada no está indicado. Según el proyecto ALAMO III¹, 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.

La **Dra. Elena Aguirre**, coordinadora también de la Jornada, oncóloga médico responsable de la Unidad de Asesoramiento Genético en Hospital Quirón salud Zaragoza y miembro de la Sección SEOM de Cáncer Hereditario, también ha destacado que en los últimos años los avances tecnológicos en secuenciación del DNA han hecho posible la incorporación de los paneles de secuenciación masiva en la práctica clínica. “Dichos paneles han demostrado que pueden identificar una mutación en otro gen en aproximadamente el 5-10% de familias que ya habían sido estudiadas previamente para los genes clásicos (BRCA 1 y 2) con resultado no informativo”.

La Dra. Aguirre indica que el uso de estos paneles para la valoración de la susceptibilidad al cáncer se ha extendido rápidamente en la práctica clínica. “Estos paneles incluyen genes como PALB2, PTEN, TP53, ATM o CHEK2, entre otros. Actualmente es crucial investigar el impacto clínico de identificar mutaciones en estos nuevos genes mediante estudios que investiguen el riesgo de desarrollar cáncer de mama u otros tumores, el tipo, y su pronóstico. Ello permitirá su uso adecuado en el diagnóstico de la predisposición genética a desarrollar cáncer”. Asimismo, hay que investigar el papel que los alelos de bajo riesgo (variantes genéticas distribuidas por todo el genoma) tienen por sí solos o en combinación con estos genes para precisar mejor el riesgo de desarrollar cáncer de mama. “Todo ello permitirá realizar una mejor

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](https://doi.org/10.1007/978-84-938762-5-9). Depósito Legal: M-36626-2013.

estratificación del riesgo de cada mujer y personalizar las medidas de detección precoz y de prevención adecuadas”, señala la Dra. Aguirre.

La importancia del consejo genético

Como ha destacado por otro lado el Dr. Márquez, los profesionales que participan tanto en el consejo genético oncológico como en el tratamiento multidisciplinar del cáncer de mama deben conocer y aprender los unos de los otros todas las implicaciones que tiene esta información. La labor de las Unidades de Consejo Genético en Cáncer Hereditario es evaluar los antecedentes genéticos y determinar las posibilidades de que el historial familiar se deba a una mutación genética. En aquellos casos en los que se sospeche esta relación, los profesionales sanitarios recomendarán a la persona que se realice el test genético, cuyo resultado se obtiene en dos-tres semanas.

Esta jornada pretende aunar ambas visiones, con el fin de que el conocimiento de las características genéticas hereditarias se convierta en una herramienta más en el manejo integral de las pacientes con cáncer de mama. Estos y otros aspectos se tratan en esta jornada, que, en esta edición, tiene un carácter más participativo, gracias a los talleres organizados para cada aspecto: molecular, preventivo, terapéutico y médico-legal.

Los especialistas han incidido durante la jornada en observar que la identificación de una alteración genética no significa que la persona vaya a desarrollar cáncer, sino que esa persona o familia tiene más probabilidades de padecerlo a lo largo de su vida. Tras la confirmación de una mutación patogénica en BRCA o en otros genes, los consejos de seguimiento se realizan siguiendo dos objetivos: por un lado, medidas de detección precoz de neoplasias, y por otro, medidas que van dirigidas a la disminución del riesgo de desarrollar cáncer.

Sobre el Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama

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 casi 800 expertos, que trabajan en 184 hospitales de todo el país. 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: www.geicam.org

Canales sociales de GEICAM: Twitter (@GEICAM y @GeicaMujer), Facebook.com/GEICAM, Instagram @GEICAM_ y [Canal en Youtube](#)

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 250 socios investigadores, así como con 70 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

Canales sociales de SOLTI: Twitter (@_SOLTI), [Linkedin](#), Canal de [Youtube](#).

Sobre SEOM y Sección SEOM de Cáncer Hereditario

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una entidad científica que integra a más de 2.200 médicos especialistas en Oncología y cuyo fin es avanzar en la lucha frente al cáncer. La SEOM se preocupa por actualizar de forma continua el conocimiento científico de sus especialistas y fomenta el intercambio con fines científicos entre profesionales nacionales y extranjeros.

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 IV Jornada en Cáncer de Mama Hereditario

Berbés Asociados

91 563 23 00

María Valerio / Carmen Rodríguez

mariavalerio@berbes.com /

carmenrodriguez@berbes.com