



SEOM, SOLTI Y GEICAM reúnen telemáticamente en la VI 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

DISPONIBLES NUEVAS TÉCNICAS PARA PREDECIR EL RIESGO A DESARROLLAR CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

- **Entre el 5 y el 10% de las mujeres con cáncer de mama desarrollan un tumor hereditario. Puede afectar a mujeres jóvenes y necesitar de un tratamiento agresivo.**
- **La biopsia líquida y los paneles de secuenciación genómica aparecen como herramientas eficaces para un diagnóstico molecular preciso**
- **Disponibles nuevas opciones terapéuticas más efectivas y con menos efectos secundarios para cáncer de mama metastásico en portadoras de una mutación en *BRCA 1/2***

Barcelona/Madrid, 8 de julio 2020.- Hoy se ha celebrado virtualmente la VI edición de la Jornada en Cáncer de Mama Hereditario organizada por los grupos referentes en la investigación de cáncer de mama en España, SOLTI y GEICAM, 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 la otra, ser un punto de encuentro para la puesta en común de los últimos avances de investigación y de la práctica clínica en esta patología.

Actualmente, se estima que entre un 5%-10% de las pacientes diagnosticadas con cáncer de mama tienen una mutación germinal, es decir, hereditaria. Sin embargo, 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 mutaciones genéticas en *BRCA1* y *BRCA2* (los genes más frecuentemente asociados) se detectan en el 30% de las mujeres que cumplen los criterios de cáncer de mama hereditario aunque existen más genes implicados, como el *PALB2*, *PTEN*, *CDH1*, *TP53*, *CHEK2*, *ATM*, entre otros. 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 mutación 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 estudio genético en población no seleccionada no está indicado actualmente porque la probabilidad de identificar una alteración es baja y no puede garantizarse"*

un adecuado asesoramiento genético que incluya conocer los beneficios y limitaciones de este tipo de test”.

La biopsia líquida y los paneles de secuenciación genómica, herramientas eficaces para 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. Asimismo, confirma la Dra. Balmaña, *“la biopsia líquida nos ha permitido identificar alteraciones genéticas que predicen la respuesta a tratamientos dirigidos, así como la aparición, a lo largo de la enfermedad, de alteraciones genéticas que revierten la función de las proteínas BRCA1/2 e identifican pacientes con menor probabilidad de responder a tratamientos dirigidos”.*

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 responsable de la Unidad de Asesoramiento Genético en Hospital Quirón salud Zaragoza, afirma que *“el concepto de medicina de precisión en Oncología permite obtener un conocimiento más detallado del perfil biológico tumoral de cada paciente. Recientemente, la implementación de las nuevas tecnologías de secuenciación -next generation sequencing (NGS)- en la práctica clínica ha permitido identificar pacientes con alteraciones moleculares que puedan hacer sospechar una predisposición hereditaria al cáncer”.* En este sentido, apunta la Dra. Aguirre *“uno de los retos es asegurar que los facultativos que utilizan estas plataformas dispongan de los conocimientos necesarios para interpretar de manera correcta estas alteraciones y remitir a estos pacientes a las unidades de consejo genético para que puedan ser confirmadas en línea germinal ya que una gran mayoría son candidatos a terapias dirigidas”.*

Estas nuevas herramientas permitirán monitorizar el tumor durante el tratamiento o detectar resistencias que puedan afectar a las decisiones terapéuticas y, por ello, la investigación genética y farmacológica en cáncer de mama hereditario también se está centrando en conocer qué pacientes y en qué momento de la enfermedad se pueden beneficiar de nuevas terapias.

Otra de las cuestiones presentadas ha sido la necesidad de avanzar en la identificación y comprensión de cómo se relacionan los factores de riesgo de desarrollar cáncer de mama genéticos y los no genéticos con la finalidad de construir modelos de predicción de riesgo de desarrollar cáncer de mama individualizados. En este sentido, la **Dra. Montserrat Rué**, Profesora de Bioestadística e Investigación Biomédica en la Universitat de Lleida, afirma que *“con el conocimiento actual sobre el papel de factores de riesgo genéticos y no genéticos vamos camino de una personalización de la estimación de riesgo de desarrollar cáncer de mama, lo cual significará poder individualizar las recomendaciones de detección precoz como la edad de inicio de la mamografía, su periodicidad, o incluso la necesidad de incluir resonancia mamaria. Tener en cuenta los factores genéticos de bajo riesgo (SNPs) y los factores ambientales también será relevante en las recomendaciones clínicas para mujeres con una variante en BRCA1/2, u otros genes de predisposición al cáncer de mama”.*

En síntesis, una de las conclusiones más relevantes de la Jornada ha sido poner de relieve que el uso de estas técnicas de diagnóstico genético aporta información muy relevante para personalizar el plan preventivo, de detección precoz, o de tratamiento de estas pacientes.

Nuevas opciones terapéuticas

El mayor conocimiento de las alteraciones moleculares ha permitido personalizar el tratamiento con fármacos para mujeres con mutación en los genes *BRCA1* o *BRCA2*.

Durante 2020 ya estarán disponibles dentro de la cartera del Sistema Nacional de Salud de nuestro país dos nuevos fármacos de la clase de los inhibidores de PARP, que han demostrado mejores resultados que la quimioterapia en pacientes con cáncer de mama avanzado y una mutación germinal en uno de los genes *BRCA1* y *2*, según dos estudios de fase III. De acuerdo con la Dra. Balmaña, *"los inhibidores de PARP son una opción terapéutica muy eficaz para pacientes con cáncer asociado a una mutación en los genes BRCA1/2. En estos momentos también se está investigando su eficacia en pacientes portadoras de mutación en otros genes, como PALB2 o RAD51C/D"*.

Unidades de Asesoramiento Genético para personalizar el manejo preventivo de las personas con cáncer de mama y ovario hereditario

Actualmente, España cuenta con una amplia red de Unidades de Consejo Genético, la mayoría ubicadas en los Servicios de Oncología Médica de los hospitales, formadas por facultativos especialistas con experiencia en el asesoramiento genético y preventivo y enfermeras/asesores genéticos. De acuerdo con la **Dra. Teresa Ramón y Cajal**, coordinadora de la Jornada en representación del Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama y responsable de la consulta de Cáncer Familiar del Servicio de Oncología Médica del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau *"el asesoramiento genético en cáncer actual contempla múltiples escenarios de intervención: desde el abordaje y la evaluación de la historia familiar de cáncer hasta cuestiones como la percepción del riesgo de padecer esta enfermedad, la relación de la enfermedad con la historia de cáncer de la familia, la preocupación por la transmisión de una potencial susceptibilidad a la descendencia, la preservación de la fertilidad, entre otros"*. Según la experta, *"el trabajo realizado en las consultas de Asesoramiento Genético en Cáncer no sólo trata de determinar en qué casos es recomendable realizar un estudio genético y llevarlo a cabo. El oncólogo, interpreta este resultado y en los casos positivos, explica su relación con la génesis del tumor, el mejor abordaje de tratamiento o posibilidad de terapia dirigida e información sobre el pronóstico del portador afectado de cáncer"*. Con esta amplia perspectiva sobre la genética y clínica del cáncer se puede *"optimizar caso por caso el manejo preventivo y terapéutico del paciente con susceptibilidad heredada a cáncer"*, concluye.

Para ejemplificarlo, la experta ha presentado el caso de una hipotética paciente joven a quien se ha detectado una mutación en un gen de susceptibilidad a cáncer de mama y ovario, cuya posibilidad de transmisión de la alteración a la descendencia es del 50%. Ante esta situación y debido a la falta de métodos de diagnóstico precoz del cáncer de ovario, una portadora de esta mutación recibiría la recomendación de completar una cirugía reductora de riesgo. Esta recomendación puede impactar en los planes reproductivos de la afectada-portadora quien, en esa circunstancia, debe plantearse en qué momento realizar esta cirugía. A partir de este momento, el asesoramiento genético ejercerá las funciones de acompañamiento durante el proceso de la toma de decisiones proporcionándole a la afectada toda la información sobre las implicaciones médicas de la cirugía, formas de aliviar sus consecuencias así como las alternativas disponibles para evitar la transmisión de la mutación ya sea a través de la donación de óvulos,

semen o bien optando por la vía del diagnóstico prenatal o preimplantacional con selección de embriones no portadores de dicha susceptibilidad.

Sobre SEOM

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una sociedad científica de ámbito nacional, sin ánimo de lucro, constituida por más de 2.700 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 académica, clínica y traslacional en cáncer dedicado al diseño y ejecución de estudios clínicos basados en 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, nuestra visión ha sido cambiar el paradigma de la investigación clínica – traslacional en 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, Portugal, Francia e Italia 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_.