

Presentados en la 46ª edición del San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS),
en Texas, EEUU

LOS PRIMEROS DATOS DEL REGISTRO NACIONAL DE CÁNCER DE MAMA EN EL VARÓN REVELAN QUE EL 18% DE PACIENTES HOMBRES TIENEN MUTACIÓN EN LOS GENES DE RIESGO HEREDITARIO BRCA1 Y BRCA2

- Los pacientes con esta alteración genética presentan diversas características de peor pronóstico, con una mayor prevalencia de enfermedad avanzada *de novo* (con metástasis en el momento del diagnóstico) y datos de supervivencia libre de progresión (SLP) que sugieren un comportamiento más agresivo de la enfermedad.
- La aparición de un cáncer de mama en el varón implica mayor riesgo hereditario que en la mujer (que es del 5-10%), por lo que es necesario hacer un estudio genético, sin embargo, este solo se realiza al 24% de pacientes hombres.
- El Registro, impulsado por GEICAM, sitúa a España como país clave en la investigación de este tipo de tumor, con la recopilación de datos clínicos y muestras biológicas de alrededor 800 pacientes.
- El cáncer de mama en varones representa aproximadamente el 1% de todos los diagnósticos de este tumor, que requiere de un abordaje e investigación diferentes al de la enfermedad en mujeres.

Madrid, 14 de diciembre de 2023.- Aproximadamente un 18% de los pacientes varones con cáncer de mama presentan mutaciones en los genes de riesgo hereditario BRCA1 y BRCA2, frente al 5-10% de las mujeres, según los primeros datos extraídos del **Registro Nacional de Cáncer de Mama en el Varón**, impulsado por el **Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama**, que han sido presentados durante la 46ª edición del **San Antonio Breast Cancer Symposium (SABCS)** en Texas, EEUU.

De esta primera información analizada también se desprende que los pacientes con mutación en estos genes presentan diversas características de peor pronóstico, con una mayor prevalencia de enfermedad avanzada *de novo* (con metástasis en el momento del diagnóstico) y con datos de supervivencia libre de progresión (SLP) que sugieren un comportamiento más agresivo de la enfermedad cuando hay mutación en los genes BRCA1 o BRCA2. Estas mutaciones son las más frecuentes, aunque también se dan en otros genes como CHEK2, CYP17 y MLH1 o nuevas variantes como el PALB2. Detectarlas de manera precoz es fundamental para poder actuar desde una perspectiva preventiva y terapéutica.

“La aparición de un cáncer de mama en el varón implica mayor riesgo hereditario que en la mujer, por lo que es necesario estudiar posibles alteraciones en los genes, con el fin de tomar medidas preventivas y terapéuticas, ya que existen tratamientos específicos para este tipo de mutaciones, tanto de manera complementaria tras la cirugía como en enfermedad metastásica”, explica el **doctor Ander Urruticoechea**, oncólogo médico y vicepresidente de **GEICAM**.

El estudio genético, a pesar de su importancia, debido al elevado factor hereditario en el cáncer

de mama en el varón (CMV), solo se realiza a uno de cuatro pacientes hombres. *“Hemos comprobado a través del Registro que solo el 24% de pacientes había recibido asesoramiento genético, lo que supone un aspecto importante a mejorar, ya que, tal y como recomiendan las guías internacionales, todos los varones con cáncer de mama deberían ser derivados a una unidad de consejo genético porque en ellos este componente es mayor”*, señala la doctora **Noelia Martínez Jáñez**, vocal de la Junta Directiva de GEICAM y oncóloga del Hospital Universitario Ramón y Cajal, en Madrid.

El Registro Nacional de Cáncer de Mama en Varón es uno de los pocos de este tamaño en todo el mundo y el primero de estas características en España, que con esta herramienta se convierte en un país clave en la investigación de este tipo de tumor en hombres, con la recopilación y análisis prospectivo de datos clínicos y muestras biológicas de alrededor de 800 pacientes y la participación de aproximadamente 60 hospitales. El objetivo de **GEICAM** es reunir la máxima información posible para contar con una evidencia más contrastada, analizar cómo se está abordando la enfermedad y generar un biobanco de tejido para estudiar molecularmente esta patología en el varón.

Para el doctor **Urruticoechea**, los primeros resultados del Registro suponen un “hito” en la investigación y abordaje de este tipo de tumor: *“Con el inicio de la explotación de los datos vamos a comenzar a devolver a la comunidad científica y médica española, a los pacientes y a la sociedad el esfuerzo realizado durante estos años con la recogida de datos, que van a generar conocimiento sobre cómo tratamos el cáncer de mama en el varón y nos va a ofrecer información molecular que tendrá sus frutos a lo largo de los años”*, subraya. En cuanto al futuro de esta herramienta, señala que *“la colaboración con otros registros a nivel mundial, como el europeo o norteamericano, va a permitir validar hipótesis moleculares para avanzar en tratamientos y biomarcadores específicos, lo que supone una gran esperanza para los varones con cáncer de mama”*.

La doctora **Martínez Jáñez** también concibe el Registro como un logro sin precedentes en el abordaje del CMV: *“En primer lugar, tenemos que conocer lo que tenemos y detectar las diferencias de esta enfermedad respecto a las mujeres y las relacionadas con las terapias, establecer el mapa actual de la información que disponemos y a partir de aquí diseñar una hoja de ruta para el abordaje de este tipo de tumor”*, concluye.

Se calcula que el cáncer de mama en varones representa aproximadamente el 1% de todos los diagnósticos de este tumor, aunque, según diversos estudios epidemiológicos, se está produciendo un aumento anual del 1,1%. Esta enfermedad tiene entidades distintas en hombres y en mujeres, por lo que su estudio y abordaje deben plantearse de manera diferenciada; sin embargo, la investigación de la patología en varones está dificultada por la escasa prevalencia de la enfermedad.

La importancia de atender las necesidades de los pacientes varones es también resaltada por **Màrius Soler**, presidente y fundador de la Asociación de Pacientes con Cáncer de Mama Masculino (INVI). *“A pesar de que la última encuesta realizada revela que se ha aumentado la conciencia sobre el tumor en varones un 55,8% respecto a los datos que teníamos hace dos años, es fundamental, si eres varón, conocer los riesgos y los síntomas para acudir a consultar a un profesional en caso de algún cambio en las mamas. Es muy importante ser conocedor de si tienes antecedentes que padecen o han padecido cáncer de mama, que se pongan en manos del consejo genético y les hagan las pruebas correspondientes para averiguar si son portadores del gen BRCA1 o 2, ya que es uno de los factores de riesgo destacables y el riesgo es mayor,*

aunque no sea una certeza que vayan a desarrollar un cáncer de mama. Tomar precauciones y abogar por la predicción o prevención disminuirá ese riesgo”, declara.

En opinión de Màrius Soler, estos pacientes conviven con una “losa” importante y es necesario concienciarles de que el riesgo es mayor. Es por ello, que, además de intentar “descargarles” de este peso, deben ser conocedores de que este riesgo existe, estar debidamente asesorados y seguir las indicaciones de los especialistas. “Los datos que derivan del registro nacional, de gran relevancia, deben servir para actuar conscientemente e implicar a todos los actores implicados para diseñar los protocolos a seguir y, sin alertar, concienciar a la población de este factor de riesgo”, afirma.

Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama

Fundada en 1995, GEICAM es una organización sin ánimo de lucro que lidera la investigación académica del cáncer de mama en España. Ha realizado más de 130 estudios en los que han participado más de 67.000 mujeres y hombres. Actualmente está formada más de 900 expertos de más de 200 hospitales españoles. Su misión es promover la investigación clínica, epidemiológica y traslacional independiente en oncología, con un enfoque multidisciplinar y bajo criterios de calidad, para mejorar los resultados en salud, así como la prevención, la educación médica y la difusión del conocimiento de esta enfermedad a los pacientes y a la sociedad en general.

Asociación de Pacientes con Cáncer de Mama Masculino (INVI)

INVI es la primera Asociación de Pacientes con Cáncer de Mama Masculino en España cuyo propósito es acompañar y dar información a hombres con cáncer de mama y a sus familiares. Fundada en el año 2018, la asociación aboga por la investigación, el único camino para el conocimiento, y la aplicación de éste. Para ello, colabora con entidades como el Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama para conseguir que los interrogantes se transformen en posibles realidades y, por tanto, en esperanza de vida.

Asimismo, desde INVI se impulsan iniciativas para visibilizar el cáncer de mama masculino y concienciar sobre su impacto en los pacientes.

Para más información:

Lucía Gallardo

ALABRA

Tel. 670 255 129

lucia.gallardo@alabra.es

Roser Trilla

Responsable Comunicación GEICAM

Tel. 687 987 944

rtrilla@geicam.org

José Antonio González

ALABRA

Tel. 667 752 197

joseantonio.gonzalez@alabra.es