

En el marco de la X Jornada en Cáncer de Mama Hereditario, organizada por los grupos de investigación en cáncer de mama SOLTI y GEICAM y en colaboración con la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)

**Una década de jornadas en cáncer de mama hereditario:
SOLTI, GEICAM y SEOM han reunido a un total de 1300
asistentes para dar a conocer los últimos avances a los
especialistas implicados en el manejo de esta enfermedad**

- Mientras que el riesgo poblacional de desarrollar cáncer de mama está entre el 8-12%, las personas portadoras de una alteración patogénica hereditaria en los genes *BRCA1* y *BRCA2* tienen estimación de riesgo entre el 50-70%
- Una de las innovaciones más significativas en este campo ha sido la incorporación de paneles genéticos a la práctica clínica: son análisis de múltiples genes a la vez, permitiendo ampliar el diagnóstico genético de esta susceptibilidad
- El cáncer de mama hereditario ha servido de paradigma para el desarrollo de la oncología de precisión: mientras que hace 10 años no había terapias dirigidas, actualmente existen tratamientos específicos que disminuyen la mortalidad en cáncer de mama inicial
- Los grupos de investigación en cáncer de mama SOLTI y GEICAM y la Sociedad Española de Oncología Médica han celebrado hoy la décima edición de su Jornada en Cáncer de Mama Hereditario reflexionando, junto a especialistas de referencia y pacientes, sobre la actualidad y evolución de esta patología oncológica en la última década

Barcelona, 14 de marzo de 2024.- Los grupos de investigación en cáncer de mama SOLTI y el Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama junto a La Sociedad Española de Oncología Médica han organizado la décima edición de la *Jornada en Cáncer de Mama Hereditario*, una reunión científica dedicada a formar los profesionales acerca de las últimas novedades en esta patología oncológica y que en su décima edición ha puesto especial foco en su evolución, tanto diagnóstica como terapéutica, durante la última década.

A lo largo de estos diez años, durante los que las distintas ediciones de la jornada han sumado un total de 1.300 asistentes, la iniciativa ha servido como foro para el intercambio de conocimientos, el debate de ideas y el impulso de nuevos enfoques en la comprensión y el manejo de esta enfermedad hereditaria. Así, se ha consolidado como un proyecto pionero en multidisciplinariedad por congrega a profesionales de distintas especialidades médicas implicadas en su manejo y por integrar también, durante los últimos años, la voz y visión de las pacientes en el programa.

De la mano de las doctoras Judith Balmaña, Raquel Andrés y Elena Aguirre, la jornada ha contado con la participación tanto de los principales especialistas nacionales en el tema como de sus asociaciones de pacientes.

La mayoría de los diagnósticos de cáncer de mama carecen de un factor hereditario, no obstante, se calcula que entre un 5-10% de todos los tumores malignos de mama son hereditarios. En estos casos, el tumor de mama es causado por alteraciones genéticas que se transmiten de generación en generación. Concretamente, la persona nace con una variante patogénica en un gen conocido por causar una predisposición hereditaria al cáncer de mama y tiene un 50% de probabilidad de transmitir el gen alterado a sus hijos o hijas¹.

Un 30% de los cánceres de mama familiares son causados por alteraciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* -genes de alto riesgo-, lo que significa que la persona portadora de esta alteración tiene un riesgo alto de desarrollar la enfermedad: mientras que la población general tiene un riesgo aproximado del 8%-12% de padecer cáncer de mama, las personas portadoras de una mutación en uno de estos dos genes tienen un riesgo estimado entre el 50 y el 70%.

Así, el cribado -test que se hace periódicamente en personas con alto riesgo de desarrollar cáncer-, que permite la detección temprana, resulta clave en el abordaje del cáncer de mama hereditario. En esta línea, la **Dra. Raquel Andrés**, miembro de la Junta Directiva de GEICAM y oncóloga médica del Hospital Clínico Univ. Lozano Blesa de Zaragoza, apunta: “en los últimos años, los progresos en la tecnología de Secuenciación de Nueva Generación (NGS, por sus siglas en inglés) han revolucionado el campo del análisis genético, permitiendo importantes avances en la comprensión y prevención del cáncer hereditario. Desde su introducción en 2005, la NGS se ha convertido en el estándar de oro en análisis genético gracias a su rapidez, sensibilidad y coste accesible. Una de las innovaciones más significativas ha sido la incorporación de **paneles genéticos** a la práctica clínica: estudios genéticos múltiples dirigidos a fenotipos o tipos específicos de cáncer hereditario que permiten identificar mecanismos de susceptibilidad hereditaria hasta entonces desconocidos”.

Asimismo, hacia finales de la primera década de los 2000, se produjo un cambio paradigmático en la comprensión de la susceptibilidad hereditaria al cáncer: se descubrió el papel de las “variantes genéticas” que son comunes entre la población general -y que son conocidas como SNPs- y se demostró que pueden actuar como modificadores del riesgo de cáncer de mama. “Estos hallazgos han sido fundamentales en el desarrollo de modelos matemáticos, como las escalas de riesgo poligénico², que podrían explicar hasta la mitad del riesgo familiar de cáncer de mama. Es probable que, en el futuro, los criterios para el cribado mamográfico se basen en estas puntuaciones poligénicas en lugar de las franjas de edad utilizadas actualmente. Este enfoque personalizado podría mejorar la detección temprana y la prevención del cáncer de mama, permitiendo intervenciones más precisas y eficaces”, concluía la **Dra. Andrés**.

Además de optimizar el diagnóstico, “hace 10 años no había terapias dirigidas y actualmente existen tratamientos específicos que disminuyen la mortalidad en cáncer de mama inicial; los últimos 10 años han estado llenos de avances terapéuticos basados en tratamientos dirigidos frente a alteraciones germinales o somáticas³. Gracias a ello ha

¹ <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13358/cancer-de-mama-hereditario>

² Una “[puntuación de riesgo poligénico](#)” es una forma en que las personas pueden conocer su riesgo de desarrollar una enfermedad en función del número total de cambios relacionados con la enfermedad

³ Una mutación germinal es aquella que se encuentra de origen en la célula reproductiva del progenitor/a y como luego da lugar al feto, se transmite a todas las células del cuerpo. Una mutación somática es la que ocurre de manera espontánea y aleatoria y que se puede dar en cualquiera de las células del cuerpo de modo que solo se

mejorado la eficacia y ha disminuido la toxicidad de los tratamientos que reciben las pacientes con cáncer de mama hereditario”, apuntaba la **Dra. Balmaña**, miembro del comité científico de SOLTI y oncóloga médica del Hospital Vall d’Hebron y VHIO de Barcelona, que añadía:

“Durante los últimos años hemos presenciado grandes avances terapéuticos, como los estudios que demostraron que el tratamiento con quimioterapia basada en platinos (como cisplatino o carboplatino) eran más efectivos que algunos de los tratamientos convencionales (como los taxanos) en pacientes con cáncer de mama metastásico y variante patogénica en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, lo que permitió recuperar este fármaco clásico para prescribirlo, ahora, de una forma más personalizada en estas pacientes. Por otro lado, se ha avanzado mucho en el desarrollo de terapias dirigidas, como los inhibidores de PARP: estos fármacos tienen la capacidad de crear una sinergia con la deficiencia de reparación del ADN causada por las variantes patogénicas en los genes *BRCA1* y *BRCA2*”.

Por otro lado, surge un reto adicional. Estos avances diagnósticos y terapéuticos han hecho que resulte necesario integrar las unidades de asesoramiento genético en cáncer dentro del proceso de toma de decisiones urgentes. Así, y como afirma la **Dra. Elena Aguirre** (Hospital Quirónsalud, Zaragoza): “las unidades y los hospitales han hecho frente a un cambio de paradigma en el que el asesoramiento clásico se ha convertido en un asesoramiento mucho más dinámico y mucho más rápido. Por ejemplo, se ha presenciado la incorporación de asesores genéticos en los comités de tumores donde se toman medidas a tiempo real sobre aquellas pruebas de seguimiento o aquellas medidas reductoras de riesgo o tratamientos sistémicos que se le pueden ofrecer a la paciente”. Además, el estudio genético se va incorporando a la lista de pruebas moleculares que se solicitan justo en el momento del diagnóstico del cáncer de mama, lo cual requiere la implicación del clínico solicitante.

Por último, y en relación con la importancia evolutiva del abordaje multidimensional del cáncer de mama hereditario, la **Dra. Balmaña**, concluía:

“El cáncer de mama hereditario ha servido de paradigma para el desarrollo de terapias dirigidas para pacientes con cáncer de mama germinal; ha servido para potenciar, por lo tanto, la indicación de este estudio genético con finalidad terapéutica y luego expandir el tratamiento a otras poblaciones con características similares. Y, además de estos beneficios en la enfermedad metastásica, más adelante, el estudio OlimpyA demostró que el inhibidor de PARP olaparib en el contexto adyuvante no solo mejora la supervivencia libre de enfermedad sino también la supervivencia global. Este tratamiento ha sido aceptado por las agencias reguladoras y actualmente es un fármaco que podemos administrar a nuestras pacientes”.

X Jornada en Cáncer de Mama Hereditario: una década uniendo fuerzas por el avance de esta patología oncológica

La *X Jornada en Cáncer de Mama Hereditario* supone la culminación de una década de trayectoria de esta iniciativa: un evento anual de referencia para profesionales de diversas disciplinas con interés compartido por el cáncer de mama hereditario surgido de la colaboración entre el Grupo GEICAM de Investigación en Cáncer de Mama y el grupo SOLTI,

con la posterior incorporación de SEOM (Sociedad Española de Oncología Médica).

Celebrada hoy en Barcelona y coordinada por la Dra. Judith Balmaña, la Dra. Raquel Andrés y la Dra. Elena Aguirre, la *X Jornada en Cáncer de Mama Hereditario* se ha desarrollado de la siguiente manera:

La primera mesa de la jornada ha repasado la evolución del cáncer de mama hereditario durante la última década. Moderada por el **Dr. Iván Márquez** (Hospital Universitario Gregorio Marañón de Madrid y coordinador en ediciones anteriores de la jornada), este bloque ha contado con la participación de la **Dra. Raquel Andrés** que se ha centrado en cómo ha evolucionado el diagnóstico genético y clínico del cáncer de mama hereditario en los últimos 10 años; con la participación de la **Dra. Judith Balmaña**, que ha concretado cómo han evolucionado las opciones terapéuticas en cáncer de mama hereditario en la última década y con la intervención de la **Dra. Elena Aguirre**, que ha repasado la evolución que han experimentado las unidades de cáncer hereditario y el asesoramiento genético en cáncer de mama hereditario durante el mismo periodo temporal.

El segundo bloque de la jornada ha girado en torno a los factores de riesgo en el desarrollo del cáncer de mama y, moderado por la **Dra. Teresa Ramon y Cajal** (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y coordinadora en ediciones anteriores de la jornada), ha contado con la visión de: la **Dra. Ana María Rodríguez-Arana** (Hospital Univ. Vall d'Hebron de Barcelona) sobre el valor pronóstico de la imagen desde su experiencia en radiología y del **Dr. Miguel de la Hoya** (Hospital Clínico San Carlos de Madrid) sobre el papel de los factores de riesgo genéticos en la probabilidad de desarrollar cáncer de mama.

Finalmente, la jornada ha culminado con dos conferencias adicionales: la primera "proyectos de investigación nacionales e internacionales en cáncer de mama hereditario" ha ido a cargo del **Dr. Joan Brunet** (Institut Català d'Oncología de Barcelona) y la segunda, "aproximación estadística a los ensayos clínicos en cáncer de mama precoz: el caso del ensayo OlympiA", ha sido protagonizada por **Guillermo Villacampa** (VHIO de Barcelona).

La *X Jornada en Cáncer de Mama Hereditario*, organizada por SOLTI, GEICAM y SEOM ha contado con la colaboración sin restricciones de AstraZeneca/MSD, Lilly, Gilead, Roche, Unilabs, Novartis, Pfizer, Healthincode, Longwood y Dr. Reddys.

[Programa completo](#)

Sobre el 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 140 estudios en los que han participado más de 67.000 mujeres y hombres. Actualmente está formada por 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.

Visita nuestra web geicam.org y síguenos:



Sobre SOLTI

SOLTI es un grupo referente en investigación clínica del cáncer en España. Con una trayectoria consolidada de más de 25 años, su actividad principal se centra en el diseño y ejecución de estudios clínicos de base traslacional dentro del ámbito académico. Su interés se ha focalizado en cáncer de mama, pero abre su ámbito a otros tumores. SOLTI tiene una experiencia acumulada de 80 ensayos clínicos y más de 30 en marcha y está integrado por 480 investigadores en una red de 100 centros entre España, Portugal e Irlanda, coordinados por una oficina central en la que trabaja un equipo de más de 60 personas. SOLTI forma parte de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y es una asociación sin ánimo de lucro que, además de su actividad científica, cuenta con un programa de Educación Médica y para pacientes con múltiples iniciativas anuales. La misión de SOLTI es promover, desde una visión disruptiva, una investigación innovadora que mejore el bienestar y el pronóstico de los pacientes con cáncer.

Para saber más sobre SOLTI, visita www.gruposolti.org

Síguenos en Twitter: @_SOLTI LinkedIn: SOLTI YouTube: SOLTIResearchGroup Instagram: _solti

Sobre SEOM

La Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) es una sociedad científica de ámbito nacional, sin ánimo de lucro, constituida por más de 3.300 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 dirigidos 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: www.seom.org o seguir en Twitter @_SEOM, LinkedIn e Instagram @seom_oncologia.

Para más información:

Departamento de Comunicación SEOM

Mayte Brea – maytebrea@seom.org – 663 93 86 42

José García – josegarcia@seom.org – 663 93 86 40

Marisa Barrios – marisabarrios@seom.org – 638 22 94 98

Departamento de Comunicación SOLTI

Laura Sierra – laura.sierra@gruposolti.org – 666 688 068

Departamento de Comunicación GEICAM

Alabra - Lucia Gallardo - lucia.gallardo@alabra.es - 670 255 129

Alabra – Jose Antonio González - joseantonio.gonzalez@alabra.es - 667 752 197

Roser Trilla – rtrilla@geicam.org – 687 98 79 44