

Investigación



Los miembros del Grupo Multidisciplinar de Estudio de Cáncer Familiar y Hereditario: la oncóloga Elena Vicente, el oncólogo Salvador Saura, el anatomopatólogo Miguel Andújar, la bioquímica Ana Sánchez, el ginecólogo Servando Seara y la ginecóloga Amina Lubrano, en la entrada del Hospital Materno - Infantil. | JUAN CARLOS CASTRO

El Insular investiga en 200 familias la herencia genética cancerígena

Sólo una mujer se ha sometido a una mastectomía preventiva desde 2008 cuando comenzó el estudio ■ Los especialistas seleccionan a los pacientes a investigar

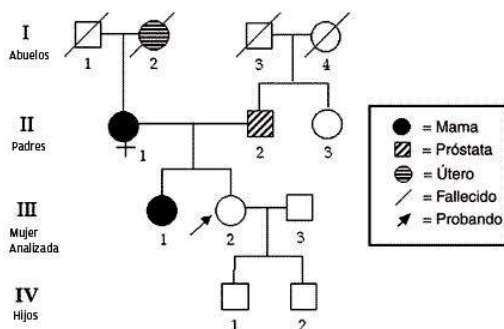
Elisa Ardoy

LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

Un tumor que se repite en distintos miembros de la familia, varias generaciones afectadas o la aparición a edades tempranas son algunas características clínicas que pueden esconder una predisposición a sufrir un cáncer hereditario. Cuando una familia cumple una o varias de estas particularidades es derivada al Servicio de Bioquímica del Complejo Hospitalario Insular Materno - Infantil donde se somete a una serie de pruebas para confirmar el carácter hereditario del cáncer. Desde que se inició este estudio hace cuatro años el centro público ha analizado a cerca de 200 familias.

El Grupo Multidisciplinar de Estudio de Cáncer Familiar y Hereditario, formado por ginecólogos, oncólogos y bioquímicos, trata a los pacientes con predisposición a este tipo de cáncer desde un punto de vista genético, realizándoles un seguimiento y acompañándoles, si hiciera falta, hasta la cirugía. Una práctica usual desde hace años, pero que se ha vuelto a poner sobre la mesa tras el anuncio de la actriz Angelina Jolie de que se ha sometido a una doble mastectomía debido a sus altas posibilidades de desarrollar cáncer de mama.

Los pacientes con antecedentes son derivados al Servicio de Bioquímica por los médicos de Atención Primaria o por los especialistas. En esta unidad se elabora un



Ejemplo de árbol genético de cuatro generaciones. | LP / DLP

El primer paso, el árbol familiar

El primer paso del estudio es elaborar un árbol familiar con al menos tres generaciones con los correspondientes diagnósticos confirmados, como se observa en la imagen. En este ejemplo, la familia presenta dos casos de cáncer de mama (II-1 y III-1) y un caso de cáncer uterino (I-2). La madre desarrolló cáncer de mama y tuvo dos hijas, una de ellas corresponde al *probando* que está sana pero es portadora de una mutación y la otra (III-1) si desarrolló cáncer de mama. Los especialistas del Grupo Multidisciplinar de Estudio de Cáncer Familiar y Hereditario explican que el asesoramiento genético es confidencial y que se trata de una historia clínica paralela a la que nadie puede tener acceso. Para ahondar en este tipo de cáncer (que sólo afecta a entre el 5 y el 10% de los enfermos) se celebrará el próximo 8 de junio la *Primera Jornada de Cáncer familiar y Hereditario Síndrome Mama - Ovario* en el Aula Magna del Colegio de Médicos de Las Palmas. El encuentro está dirigido a los especialistas implicados en el tema, pero también a los médicos de Atención Primaria que son quienes detectan con mayor probabilidad a las familias que cumplen los criterios de estudio que se realiza desde el año 2008 en el Complejo Hospitalario Insular Materno - Infantil. E. A.

Sobre la alarma social que ha provocado las declaraciones de Angelina Jolie, Vicente aclara que la mastectomía no es una indicación, sino una recomendación. "Es la paciente la que, por supuesto, decide. No vale para todas las mujeres, ni para todas las edades. Se habla con ella, se le comenta los riesgos de la operación y se le explican los resultados porque estamos hablando de pacientes sanas y el impacto estético de una mastectomía es importante", sostiene.

Una opción que no es frecuente, ya que desde que se puso en funcionamiento el grupo multidisciplinar de estudio sólo una mujer se ha realizado una mastectomía preventiva, mientras que nueve se han extirpado los ovarios para no desarrollar sendos cánceres. "Estamos más acostumbrados a hacer la extirpación de los ovarios. Está recomendado a partir de los 40 años y no a edades avanzadas. Se trata de una cirugía mínimamente invasiva, no como las de las mamas", aclara la especialista.

En el caso de las mujeres que decidan someterse a una mastectomía la reconstrucción de las mamas es inmediata y la realiza un cirujano plástico. "Tiene que realizarla con pleno conocimiento de los riesgos secundarios y tener claro que la posibilidad de padecer cáncer no se elimina totalmente", explica Vicente.

Varias generaciones afectadas por un tumor pueden esconder un cáncer hereditario

Los familiares de los enfermos son sometidos a un seguimiento estricto

En la misma línea se posiciona el ginecólogo Servando Seara, coordinador del grupo multidisciplinar de estudio. "Es una decisión muy individual, que no está exenta de riesgo. La tendencia general es que la mujer entiende muy bien la opción de quitarse los ovarios, pero no la mama", añade.

Seara se dedica a "capturar" a los familiares con alto riesgo de padecer cáncer de mama y ovario. Se trata de un "seguimiento muy estricto" que se lleva a cabo cada seis meses con la finalidad de detectar cualquier anomalía lo más pronto posible. Para ello se explora la mama y los ovarios, se pide una imagen y un análisis de sangre que es un marcador tumoral.

"Donde el riesgo es muy elevado, con mutaciones genéticas, le damos la opción de la cirugía reductora de riesgo. Las opciones pueden ser quitarse las dos mamas que reduce el riesgo en un 95% pero no hace nada sobre el ovario; extirpar los dos ovarios, que reduce 80% el tumor y un 50% el de la mama, o bien las dos cosas y reducir todo en un 90%. Siempre por encima de los 35 años y antes de los 50", manifiesta.

árbol familiar con al menos tres generaciones y se comprueba las edades y los diagnósticos porque hay pacientes que no saben con exactitud qué tipo de tumor sufrió un familiar ya fallecido. Posteriormente se selecciona al sujeto que se someterá al estudio porque no siempre el que llega al servicio es el más adecuado para tal fin, sino que puede serlo, por ejemplo, un hermano.

Una vez elegido el sujeto, se le extrae sangre y ADN. Dependiendo del gen candidato a estudio se envía a un centro de referencia concreto, en el caso de cáncer de ovario o mama se manda al Hospital Clínico San Carlos de Madrid. Allí realizan el estudio genético, derivan el resultado al complejo y se da cita a la paciente.

"Si presenta una mutación o defecto genético en uno de los dos genes conocidos (BRCA1 y BRCA2), podemos estudiar al resto de los familiares para investigar por donde viene la mutación familiar. Al saber cuál es el gen afectado, ya podemos hablar de estimaciones de riesgo", explica Ana Sánchez, del Servicio de Bioquímica Clínica.

El siguiente paso es acudir a la consulta de la oncóloga Elena Vicente quien explica el resultado de los estudios genéticos, si son de alto o bajo riesgo, si existe mutación o no, y cuál es el seguimiento que se la va a hacer a estas familias. Hay que tener en cuenta que sólo entre un 5 y un 10% de los cánceres son hereditarios.