



**Echániz y Barbacid presentaron el Convenio de Medicina Predictiva que ha suscrito la Consejería con el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)**

## **LA CONSEJERÍA DE SANIDAD DE LA COMUNIDAD DE MADRID Y EL CNIO PONEN EN MARCHA UN PROGRAMA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CÁNCER FAMILIAR**

**Esta Consulta será gratuita y accesible para todos los casos en que los especialistas (oncólogos, ginecólogos, genetistas, internistas) la recomienden**

**Madrid, 13 de noviembre de 2001.-** “La Comunidad de Madrid ha decidido dar un paso más en la asistencia sanitaria y ha apostado por la medicina predictiva, en la que el paciente no acude al médico para curarse sino para no enfermar”, afirmó el Consejero de Sanidad, José Ignacio Echániz en la presentación del convenio que la Consejería de Sanidad ha firmado con el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Carlos III (CNIO) para financiar un programa piloto destinado al asesoramiento genético del cáncer hereditario. Este Programa será dirigido por el Director del Departamento de Genética Humana del CNIO, el Dr. Javier Benítez, uno de los mayores expertos en este campo.

El Consejero de Sanidad, que estuvo acompañado por el Director del CNIO, el Dr. Mariano Barbacid, el Dr. Benítez y el Dr. Miguel Angel Piris, este último Director del Programa de Patología Molecular, manifestó que “el objetivo es actuar en la prevención del cáncer hereditario mediante la realización de estudios genéticos dirigidos principalmente a la detección de los marcadores de riesgo para algunos tipos de cáncer como el melanoma, la neoplasia endocrina, cáncer de mama, de ovario y de colon, pudiéndose establecer de ese modo el asesoramiento médico que permita prevenir su desarrollo”.

El principal objetivo de este proyecto es establecer un punto de referencia en la Comunidad de Madrid al que los clínicos que así lo deseen puedan remitir todos aquellos pacientes o familias con sospecha de un cáncer familiar para ser valorados, asesorados y estudiados desde un punto de vista genético y/o citogenético, y poder así adoptar medidas preventivas. El convenio va a financiar los estudios de manera que se eliminen los aspectos burocráticos y se agilice al máximo el acceso a este servicio por parte de la población en riesgo.

La financiación la realizará la Consejería de Sanidad, a través del Servicio Regional de Salud, que habilitará una Consulta de Genética Humana en el Centro Regional de Prevención y Reconocimientos Médicos donde los profesionales del CNIO desarrollarán la actividad propia del programa, para lo que el Servicio Regional de Salud pondrá a disposición el apoyo administrativo necesario.

El Consejero de Sanidad señaló que la población susceptible de estudio procederá de los Departamentos y Servicios de Oncología de los Hospitales de nuestra Comunidad. Para el desarrollo del programa se contará con el pertinente consentimiento de los pacientes quienes recibirán completa información sobre los procedimientos de diagnóstico y terapéutica que les puedan ser de aplicación.

El titular de la sanidad madrileña señaló que “el cáncer es la segunda causa de muerte en la Comunidad de Madrid. El 5% del total de los casos de cáncer diagnosticados cada año, tiene naturaleza hereditaria, es decir, presenta un marcador de riesgo de carácter genético. Efectuando un diagnóstico genético predictivo se puede establecer el asesoramiento médico preciso para prevenir el desarrollo de los ‘cánceres hereditarios’”.

### **Funcionamiento del nuevo programa**

Todos los médicos de la Comunidad pueden remitir a los pacientes o las familias sospechosas de pertenecer al grupo de cáncer familiar a dicha consulta sin ningún tipo de burocracia. Una vez realizado este trámite, en la Consulta de Asesoramiento Genético en Cáncer Familiar se procede a hacer una valoración de cada caso y, si está indicado, se realiza el estudio genético o citogenético pertinente en los laboratorios del CNIO. Finalmente, se da un asesoramiento genético en coordinación con el médico clínico correspondiente, quien a partir de ese instante se hace cargo del seguimiento mantenido del paciente.

Además, la Consejería de Sanidad ha establecido también un "programa de ayuda" a través de su red de Centros de Salud Mental para ofrecer apoyo psicológico a todos aquellos pacientes que lo requieran. La consulta está abierta a las sociedades científicas, a las sociedades de afectados, a las propias familias y a todas aquellas entidades que directa o indirectamente tienen relación con el cáncer.

### **¿Por qué un programa de cáncer familiar?**

Si bien no son los tumores más frecuentes, los cánceres familiares tienen importantes implicaciones a nivel social, familiar e individual, ya que las personas portadoras de mutaciones hereditarias, a diferencia de la población general, tienen un altísimo riesgo –y en algunos casos la certeza- de desarrollar tumores. De hecho, es en este tipo de tumores donde las posibilidades de prevención, o al menos de detección temprana, son más altas, al poder identificar a los portadores de estas mutaciones antes de que hayan desarrollado la enfermedad. La Consulta de Asesoramiento en Cáncer Familiar es una forma de canalizar de manera adecuada a todos aquellos pacientes con esta patología o sospechosos de poder desarrollarla, para que no sólo reciban el control y seguimiento médicos adecuados, sino que además reciban el apoyo psicológico y la información necesarios en estos casos. Este proyecto supone además un acercamiento a

todos los madrileños de las mejores herramientas de estudio en la materia del mundo. En este sentido, el CNIO tiene la capacidad de realizar una serie de pruebas genéticas y, en caso de necesitar otras, puede enviar directamente las muestras a los más prestigiosos centros de cáncer de Europa y Estados Unidos, con los que mantiene una estrecha colaboración.

### **¿Cuándo debe sospecharse de un cáncer hereditario?**

Aunque no es fácil saber cuáles son los signos de alarma ante un cáncer hereditario, conviene tomar precauciones ante situaciones como las siguientes:

- Varios miembros de una familia -familiares de primer/segundo grado- en una o varias generaciones, con un mismo tipo de cáncer o incluso con distintos tipos.
- Aparición del cáncer a una edad más temprana de lo habitual, por ejemplo, un cáncer de mama o de colon a los 30-40 años, cuando lo habitual es que aparezca a partir de los 50 años.
- Bilateralidad/multifocalidad: es decir, que aparezca con el tiempo un cáncer en las dos mamas (caso de cáncer de mama) o en los dos riñones (caso de cáncer renal), etc., o que aparezca en varios órganos a la vez y no por un proceso de diseminación tumoral (metástasis).
- Aparición de un cáncer asociado a malformaciones o defectos congénitos.

### **Particularidades del cáncer hereditario**

En el cáncer hereditario hay un gen alterado que se transmite a lo largo de las generaciones. Dependiendo del tipo de gen y de las mutaciones de dicho gen, existen grandes probabilidades, e incluso la certeza, de que las personas que heredan ese gen desarrollen un cáncer a lo largo de su vida, mientras que las personas que no lo han heredado tienen el mismo riesgo que cualquier otra persona de la población general. Aunque hay algunos tumores hereditarios más frecuentes, como los casos de mama, ovario, colon, tiroides, riñón, próstata, etc., muchos otros cánceres pueden presentarse de una forma hereditaria.

En otras ocasiones, la transmisión hereditaria de un gen mutado da lugar a familias con una gran cantidad de cánceres aparentemente no relacionados entre sí; por ejemplo, linfoma, tumor cerebral, cáncer de mama. También la alteración de un gen relacionado con el desarrollo puede dar lugar a individuos con malformaciones o defectos desde el nacimiento y una gran susceptibilidad a desarrollar un tumor.

### **¿Qué se puede hacer ante un caso de cáncer hereditario?**

En algunos casos de cáncer familiar hereditario, como por ejemplo cáncer de mama, colon, estómago, endocrino, sistema nervioso, etc., o síndromes como la anemia de fanconi, ataxia teleangiectasia, etc., se conocen ya muchos de los genes responsables de la enfermedad y se pueden hacer los estudios genéticos correspondientes para: a) confirmar el carácter hereditario, b) saber la condición de la persona que consulta y el riesgo futuro para él/ella, sus familiares y descendencia, c) establecer el manejo clínico-quirúrgico adecuado por parte de su médico. Desgraciadamente, en una gran parte de cánceres familiares no se conoce el gen responsable y sólo se puede hablar del riesgo genético en términos de probabilidades.

### **¿En qué cambia el conocer el riesgo genético a desarrollar un cáncer familiar?**

En la actualidad no existe ningún tratamiento especial para evitar la aparición de un tumor en los individuos de riesgo. No obstante, las personas con riesgo elevado por ser portadoras de un gen alterado pueden ser controladas y seguidas por su médico de una forma más minuciosa y continuada, con el fin de detectar cualquier cambio mínimo que permita detectar precozmente el tumor y evitar su desarrollo. Esta es actualmente una de las mejores medidas que existen, junto con otras pautas como la cirugía preventiva o la modificación de hábitos sociales.

En los síndromes asociados a defectos y malformaciones, se puede hacer una planificación si existe un correcto diagnóstico, que en la mayoría de las ocasiones pasa por el conocimiento del gen responsable.

### **Colaboración del CNIO con el Sistema Sanitario de la Comunidad de Madrid**

La creación de la Consulta de Asesoramiento Genético en Cáncer Familiar no es la primera actividad por la que el CNIO colabora con el Sistema Sanitario de la Comunidad de Madrid, aunque sí la que más directamente involucra al paciente con cáncer. Hace unos meses, el Consejero de Sanidad, José Ignacio Echániz, participó en la presentación del inicio de las investigaciones del CNIO con oncochips, biochips enfocados al cáncer, cuya utilización para identificar peculiaridades en distintos tipos de tumores permitirá alcanzar un mejor diagnóstico de estas enfermedades. Se espera que en unos años los hospitales puedan recurrir a las enormes cantidades de información que estos chips generan y se beneficien de datos sobre la posible evolución de un tumor, la posible respuesta de un paciente a los medicamentos y, en su caso, dispongan también de nuevos fármacos desarrollados para distintas particularidades genéticas.

### **Red de Bancos de Tumores del CNIO**

Por otra parte, el CNIO también ha puesto en funcionamiento la **Red Nacional de Bancos de Tumores**. Los diversos hospitales que participan en el proyecto –entre ellos, varios centros públicos madrileños–, colaboran proporcionando tejido tumoral, excedente procedente de operaciones quirúrgicas, así como de biopsias. Este material, junto con la información clínica correspondiente, se almacena en el hospital de acuerdo a protocolos internacionalmente aceptados y bajo la supervisión de un investigador del CNIO. Este material, así como los resultados obtenidos de él –por ejemplo, análisis con oncochips–, está a disposición de todos los científicos, ya sean básicos o clínicos, que participen en proyectos coordinados por la Red Nacional de Bancos de Tumores.