

Identifican nuevas mutaciones en los genes implicados en el cáncer hereditario de mama y de ovario

El equipo de especialistas del Laboratorio de Biología Molecular del Servicio de Análisis Clínicos del Hospital La Fe (laboratorio de referencia de la Comunidad Valenciana dentro del Programa Oncológico puesto en marcha por la Consellería de Sanitat) ha descrito 13 nuevas mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* implicados en el desarrollo del cáncer hereditario de mama y de ovario. Este hallazgo permitirá tomar medidas preventivas y realizar un diagnóstico precoz en la población de riesgo.

HF

12/5/2008 14:23 CEST



En la imagen los miembros de la Unidad de Biología Molecular del Hospital U. La Fe de Valencia.

Los pacientes con cáncer de mama (CM) o cáncer de ovario (CO) pueden presentar alguna de las alteraciones descritas en estos genes, por los investigadores de "La Fe", que pueden transmitir dichas mutaciones al 50% de sus descendientes directos; es decir, uno de cada dos hijos las heredarán, lo que le genera al afectado una posibilidad de entre un 60-80% de sufrir CM y entre un 15-45% de sufrir CO.

"El estudio va a permitir que las personas en las que se detecten las mutaciones halladas en los genes *BRCA1* y *BRCA2* puedan ser aconsejadas en las Unidades de Consejo Genético en Cáncer respecto a las medidas preventivas a tomar y nos permitirá a los profesionales anticiparnos al desarrollo de la enfermedad o poderla detectar en una etapa en que pueda conseguirse su curación", explican la Dra. Eva Esteban, investigadora del

proyecto, junto con el Dr. Pascual Bolufer, Jefe de Sección del Laboratorio de Biología Molecular, y Sarai Palanca, especialista en Análisis Clínicos con contrato de investigación de la Fundación para la Investigación de H. U. La Fe.

Las mutaciones en los genes pueden cambiar de una comunidad a otra

En total se han estudiado 620 familias de la Comunidad Valenciana, en las que se han investigado las mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*, un espectro que puede diferir del de otras comunidades o poblaciones debido a la diversidad étnica de cada una, señalan los autores en el artículo publicado en la revista internacional *Breast Cancer Research and Treatment*. Algunas poblaciones o grupos étnicos presentan mutaciones fundadoras, procedentes de un antepasado común, que aparecen de forma recurrente en la mayoría de las familias con CM o CO hereditario de esas poblaciones.

En España, se ha publicado el espectro de mutaciones de los genes *BRCA1* y *BRCA2* en pacientes con historia familiar de CM habiéndose observado diferencias entre distintas comunidades. En la Comunidad Valenciana éste es el primer estudio realizado que cuenta con una serie abundante de pacientes que ha permitido conocer la verdadera incidencia y el espectro de mutaciones de nuestra comunidad.

“El conocer el espectro mutacional ha sido posible gracias a la aplicación de las metodologías: PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) para el estudio de mutaciones puntuales y MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification assay) para el estudio de grandes reordenamientos”, explica la analista Sarai Palanca.

Programa Oncológico de la Comunidad Valenciana

El Plan Oncológico de la Comunidad Valenciana recoge las prioridades de acción de la Consellería de Sanitat para abordar la problemática relacionada con el cáncer en sintonía con el informe de la Organización Mundial de la Salud sobre los Programas Nacionales de Lucha contra el Cáncer.

Entre las acciones puestas en marcha destaca la creación de Unidades de Consejo Genético del Cáncer, creadas con el objetivo de identificar a la

población con cáncer familiar en los que los estudios genéticos son la base para identificar a los portadores de mutaciones, ofreciendo consejo y asesoramiento a pacientes y familiares.

El Laboratorio de Biología Molecular (Servicio de Análisis Clínicos) del Hospital U. La Fe es el laboratorio de referencia del Programa de Consejo Genético en Cáncer de la Comunidad Valenciana para el estudio de mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2* que predisponen al Cáncer de Mama y de Ovario Hereditario.

Derechos: **Creative Commons**

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)