

# GACETA MÉDICA

MEDICINA + INVESTIGACIÓN

26 de octubre al 1 de noviembre 2009

Año VII - nº 307

www.gacetamedica.com



## 52 centros luchan por alzarse con los BIC

Hospitales y centros de salud premiados se desvelarán en la gala del 24 de noviembre | Pág. 12



## Hallan falta de sustancia gris en la psicosis inicial

Un estudio español novedoso destaca en el 13º Congreso Nacional de Psiquiatría | Pág. 26



## "Que vengan los 60 millones anuales de Farmaindustria"

José Jerónimo Navas, director del Instituto de Salud Carlos III | Pág. 9

## La profesión médica toma las calles para defender su título de máster

- Miles de médicos recorrieron el centro de Madrid y celebraron concentraciones en otras muchas ciudades
- La creación de una comisión mixta que evalúe si los créditos son suficientes es una "vaga promesa" para el Foro

Los médicos lo tienen claro, quieren seguir siendo considerados como tales con un título de máster y no de graduado y en esta lucha

están poniendo toda la carne en el asador para convencer al Ministerio de Educación y alertar a la población de las consecuencias

que esta "devaluación" de su título tendría, como una pérdida de la calidad asistencial. Con este objetivo salieron a la calle el pasado

viernes en una gran manifestación en Madrid que unió a todo el sector para reclamar el máster antes de fin de año. Editorial y página 11



Los representantes de colegios de médicos, sindicatos, sociedades científicas, estudiantes y decanos encabezaron la manifestación que recorrió el centro de Madrid.

## La genética acapara el congreso de la SEOM



Brunet, coordinador de la Sección de Cáncer Hereditario de SEOM.

Un trabajo del ICO identifica por vez primera en España mutaciones fundadoras y recurrentes del gen MLH1 en síndrome de Lynch. Los datos se presentaron en el congreso de la Sociedad Española de Oncología Médica, donde la investigación sobre factores genéticos del cáncer tuvo especial relevancia. Editorial y págs. 16 y 18

## Debate sobre la revolución de dabigatrán

El Congreso de la Sociedad Española de Cardiología ha sido escenario de debate sobre temas candentes, como lo que supondrá la llegada del primer inhibidor de la trombina, dabigatrán, al campo de la fibrilación auricular. No obstante, los expertos vaticinan que su alto coste será una traba y recuerdan que faltan más estudios para su aprobación. P. 21 y 22

## Zarco reclama a Jiménez la misma coordinación ante la gripe A para las políticas profesionales

- Médicos y autonomías llaman a una reforma profunda de la primaria

Que la buena gestión del Ministerio de Sanidad en un tema tan complejo como la pandemia de gripe A se extienda a temas profesionales pendientes (truncalidad, nuevo examen MIR, desarrollo de la LOPS...). Así podría resumirse el órdago que el presidente de la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (Semergen), Julio Zarco, lanzó a la ministra de Sanidad, Trinidad Jiménez, durante el 31º Congreso Nacional, que cogió el guante y ofreció a la sociedad decana de primaria diálogo y colaboración constante. El congreso también sirvió de caja de resonancia para denunciar el agravio del Plan Bolonia con los médicos. En este sentido, se firmó el Manifiesto de Zaragoza. Editorial y páginas 14 y 15



José Ignacio Nieto, Luisa María Noeno y Juan José Güemes arroparon a Julio Zarco y a Trinidad Jiménez en la inauguración.

## La sostenibilidad heredará el consenso alcanzado en gripe A

- Se convocará un CISNS para el Fondo de Cohesión

Pese a que la gripe A sigue acaparando todo el protagonismo en el Consejo Interterritorial de Sanidad (CISNS), la ministra del ramo, Trinidad Jiménez, se ha comprometido con los consejeros a abordar la sostenibilidad del sistema en un encuentro monográfico que se producirá en un plazo no superior a dos meses.

El consenso y la coordinación que han guiado a ministerio y autonomías en el abordaje de la pandemia de H1N1 podrían tras-

ladarse así a la gestión del Fondo de Cohesión, según los más optimistas como el consejero de Sanidad del País Vasco, Rafael Bengoa, que habla incluso de un posible pacto en financiación.

Respecto a la gripe A, el CISNS ha acordado el 16 de noviembre como fecha para empezar a vacunar, de forma simultánea, a todos los grupos de riesgo, que recibirán una dosis si se sitúan entre los 18 y 60 años y dos dosis si quedan fuera de estos parámetros de edad. P. 6

# Mutaciones fundadoras en MLH1 en España

- Por primera vez se han identificado en familias españolas mutaciones fundadoras y recurrentes en genes asociados al síndrome de Lynch.
- Los resultados de los estudios relacionados con cáncer hereditario modificarán el proceso de diagnóstico genético de las familias afectadas

GM CECILIA OSSORIO  
Barcelona

El síndrome de Lynch o cáncer colorrectal hereditario no polipóico representa entre un 2 y un 5 por ciento de todo el cáncer colorrectal. Tiene una herencia autosómica dominante y está causado por mutaciones germinales en los genes reparadores MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2. Por primera vez en España se han identificado en familias independientes mutaciones fundadoras y recurrentes en estos genes, como ponen de manifiesto varios estudios presentados

En un estudio del ICO se analizaron datos de 1.849 familias entre los años 1998 y 2009

durante el 12º Congreso de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

En esta cita el cáncer hereditario ha sido uno de los grandes protagonistas, pues los nuevos avances "permitirán mejorar la eficacia del proceso de diagnóstico genético en estas familias", según señaló Joan Brunet, coordinador de la sección SEOM de Cáncer Hereditario y Consejo Genético.

En primer lugar, un trabajo del Instituto Catalán de Oncología (ICO) liderado por Marta Pineda ha identificado las primeras mutaciones fundadoras en el gen MLH1 en población española, exactamente en 17 familias independientes de la zona del valle del Ebro y 12 procedentes de Jaén.



Joan Brunet, coordinador de la sección de Cáncer Hereditario y Consejo Genético de la SEOM, Emilio Alba nuevo presidente de esta sociedad científica, Ramón Colomer, a quien sucede en el cargo, y Dolores Isla, coordinadora del Comité Científico del congreso.

Como explicó Pineda, han demostrado la patogenicidad de estas dos variantes. Además, el haplotipo común detectado verifica que se trata de mutaciones fundadoras que representan el 25 por ciento de las producidas en el MLH1 de la cohorte estudiada en el Programa de Diagnóstico Molecular de Cáncer Hereditario del ICO. No obstante, la experta matizó que el objetivo ahora pasa por evaluar la frecuencia de estas mutaciones a nivel nacional para poder estimar una prevalencia y plantear nuevas estrategias de diagnóstico molecular en los grupos familiares con sospecha de síndrome de Lynch.

"En este sentido quiero destacar que es muy importante la pro-

cedencia de las familias y que sean independientes entre ellas, pues una mutación puede ser concreta de una determinada zona y eso nos da pistas para determinar si es fundadora", afirmó.

## Espectro de mutaciones

Por otro lado, se presentó el análisis del espectro de mutaciones en 90 familias con síndrome de Lynch atendidos por los tres centros del ICO (Hospital Durans i Reynals, Josep Trueta y el Germans Trias i Pujol). Según su investigador principal, Alexandre Teulé, del Durán Reynals-Idibell, el objetivo del estudio era realizar una descripción de las mutaciones deletéreas (es decir, patológicas) que han sido identificadas en estos grupos.

"Para ello, partimos con 1.849 familias, visitadas en un periodo que comprende desde diciembre de 1998 a enero de 2009, que tenían sospecha clínica de cáncer colorrectal hereditario", declaró. De ellas, 913 cumplían criterios clínicos de estudio molecular y 176 registraron inestabilidad de microsátelites (IMS). En estas últimas se realizó un análisis en línea germinal mediante técnicas de secuenciación y análisis de grandes reordenamientos.

"De las estudiadas con IMS identificamos una mutación responsable en 90 casos: 47 MLH1, 34 MSH2 y 9 MSH6", concretó Teulé. Entre todas las mutaciones patológicas identificadas las más frecuentes fueron las intró-

nicas y las frameshifts.

Otro punto reseñable es que se vieron mutaciones recurrentes en familias independientes tanto en MLH1 (c.731G>A en cuatro casos, c.1865T>A en seis familias y c.306+5G>A en siete), como en MSH2 (c.942+3A>T en cuatro familias). Como conclusión, el experto apuntó que la realización de técnicas como IMS aumenta la efectividad de la estrategia diagnóstica molecular en pacientes con sospecha de síndrome de Lynch. Además, celebró que el análisis de la serie homogénea ha permitido hallar mutaciones recu-

La técnica de IMS mejora el diagnóstico molecular en personas con sospecha del síndrome de Lynch

rrentes en los genes MLH1 y MSH2, lo que también puede ser útil en este sentido.

## Cambio de presidencia

En otro sentido, durante la rueda de prensa inaugural el presidente saliente de SEOM, Ramón Colomer, expresó su deseo de que en los próximos años se alcance la cifra de oncólogos necesarios en España, y destacó que el Ministerio de Sanidad haya delegado en esta sociedad científica la tutoría de los médicos residentes de Oncología. Emilio Alba, hasta ahora vicepresidente, ha cogido el relevo de Colomer, y apuesta por el mensaje educativo, no sólo para los especialistas sino para los pacientes y sus familias.

## Buscan la prevalencia de ATM en familias Brca1/2 negativas

- Un estudio del ICO con 233 mujeres concluye que hacen falta nuevas estrategias de análisis para conocer este dato

En España se desconoce la prevalencia de las mutaciones en el gen ATM en población con criterios diagnósticos de cáncer de mama hereditario. Tan sólo se realizó un estudio que analizaba el papel de este gen en población joven. Sin embargo, conocer este dato se hace necesario en el caso de familias de alto riesgo en las que no se ha detectado mutación en los genes Brca1 y Brca2.

En este sentido, destacó en el congreso un trabajo liderado por la doctora Begoña Graña-Suárez, del Instituto Catalán de

Oncología, en el que se realizaron análisis de mutaciones en línea germinal en el gen ATM en estas familias, con el objetivo de encontrar una explicación para este tipo de cáncer hereditario Brca1/2 negativos.

Como explicó, en el trabajo se incluyeron muestras de 233 mujeres afectas de este tipo de tumor cuyas familias cumplían criterios de alto riesgo para cáncer de mama hereditario.

Según señaló la experta, el genotipado se efectuó mediante la plataforma de alto rendimiento Sequenom Mass ArrayTM

del Centro Nacional de Genotipado. Sin embargo, en los resultados no se ha identificado ninguna mutación ATM de las 33 que habían estudiado previamente en otros grupos. Por tanto, del trabajo se desprende que es necesario mejorar la estrategia de análisis que permita conocer la prevalencia de mutaciones en ATM en familias Brca1/2 negativas, pues al no existir mutaciones recurrentes en el gen la tecnología usada no resulta del todo válida. El gen p53 también ha tenido su espacio en el congreso, pues dos estudios, uno en

población gallega y el otro de familias atendidas en el Hospital Vall d'Hebrón han encontrado una prevalencia de alrededor del 5 por ciento de mutaciones en el mismo, especialmente en familias con casos muy jóvenes de cáncer de mama.

Esto resulta significativo porque las guías clínicas actuales no incluyen el estudio de este gen P53 de forma rutinaria. Así, como apuntó Joan Brunet, en los casos de cáncer hereditario "sólo se puede analizar los genes cuando se conoce la mutación de la familia".