



Ignacio Blanco
Responsable del Programa de Cáncer Hereditario del ICO



Lorenzo Monserrat
Director de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario de A Coruña



Antonio Coca
Director del Instituto de Dermatología del Hospital Clínic de Barcelona



Martín López de la Torre
Coordinador del Grupo de Trabajo en Diabetes de la Sociedad Española de Endocrinología



Fermín Milagro
Investigador de la Clínica Universidad de Navarra (CUN)



Juan Sabater
Presidente de EUGENOMIC



CÁNCER, OBESIDAD, DIABETES...



Mi madre lo tuvo ¿Lo tendré yo?

TUS GENES TE AVISAN DEL PELIGRO: ESCÚCHALOS

Ante una enfermedad hereditaria no te quedes de brazos cruzados. Aquí vas a descubrir tu riesgo y todo lo que puedes hacer para prevenir enfermedades muy frecuentes donde el peso de los genes familiares es especialmente importante.

Hay enfermedades que pasan de generación en generación. En algunos casos esto tiene una explicación únicamente genética, pero en muchos otros para que la enfermedad aparezca han de darse otros factores.

GRANDES AVANCES

Es decir, que en función de los genes que heredamos tendremos una mayor o menor tendencia a sufrir ciertas enfermedades y a que nos afecte más fumar, no hacer deporte u otros hábitos nocivos.

Por suerte, el estudio de los genes está dando pasos de gigante. Ahora, por ejemplo, podemos saber si nuestros hijos han heredado una mayor propensión a ser obsesos. No podemos cambiar sus genes pero sí actuar desde el principio y prevenir su obesidad controlando más su estilo de vida.

¿POR QUÉ SE HEREDAN?

Todo empieza con la aparición de una anomalía genética. Un gen anormal puede producir cambios que no afectan a la salud, como por ejemplo tener

un mechón de pelo blanco desde pequeño.

Sin embargo, también puede tener efectos negativos. Hay trastornos que están causados por un defecto en un gen en particular, como el daltonismo. Pero en la mayoría de enfermedades genéticas, lo que sucede es que se heredan minúsculas alteraciones en muchos genes la suma de las cuales hace que tengamos más riesgo de padecer ciertas enfermedades como hipertensión, osteoporosis, diabetes, algún tipo de cáncer e incluso la obesidad.

ENFERMEDADES

Posibilidad de heredarlas

CÁNCER DE MAMA

Solo entre el 5 y el 10% de cánceres de mama se pueden heredar. El resto no se puede prever.

OBESIDAD

Se cree que entre un 25 y un 40% del riesgo de padecer obesidad a lo largo de la vida es por causas genéticas.

HIPERTENSIÓN

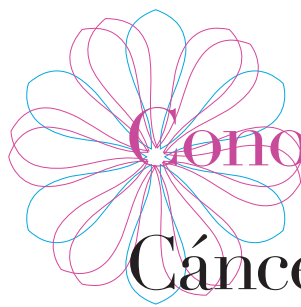
Es un hecho que con los dos padres con hipertensión se duplican o incluso se triplican las posibilidades de heredarla.

DIABETES

Las personas con familiares diabéticos tienen un riesgo hasta 3,5 veces mayor de desarrollar diabetes en el futuro.

OSTEOPOROSIS

Se calcula que más de la mitad del riesgo de sufrir fracturas por culpa de la osteoporosis está determinado genéticamente.



Conoce tu riesgo de padecer...

Cáncer de mama

Como dice el doctor Ignacio Blanco, experto en cáncer hereditario, "el primer mensaje que hay que dar es tranquilizador: lo más frecuente en el cáncer de mama es que no se herede". Solamente entre un 5 y un 10% de los casos son debidos a causas hereditarias.

Qué factor se hereda. En estos casos se hereda una alteración en los genes BRCA1 y BRCA2. Esto tampoco quiere decir que vayas a padecer cáncer seguro, pero tienes un 50% más de posibilidades de que aparezca que el resto de la población. Todos tenemos estos mismos genes, sin embargo, a estas personas con más riesgo lo que les ocurre es que los heredan con una mutación.

TEST

- | | SÍ | NO |
|---|--------------------------|--------------------------|
| ❖ ¿Tienes familiares que hayan padecido un cáncer por debajo de los 30 años?..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Se han producido dos o más casos de cáncer de mama en la misma rama de la familia, es decir 2 o más casos por parte de madre o 2 o más casos por parte de padre?..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Dos o más familiares directos tuyos han padecido cáncer, aunque sean cánceres distintos? Por ejemplo, ¿entre tus hermanos y padres se han producido un cáncer de mama y un cáncer de ovarios en distintos familiares?..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Tienes algún familiar que haya tenido varios tumores de mama? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Tienes algún familiar que haya padecido cáncer de mama en los dos pechos diagnosticado antes de los 40 años? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

INTERPRETA TUS RESPUESTAS

Si has contestado que sí a alguna de estas preguntas debes consultar con tu médico de cabecera. No tienes por qué haber heredado la predisposición a padecer cáncer de mama pero cuanto antes lo sepas, mejor porque así podrás pasar a la acción y prevenir la aparición de tumores. Doctor Blanco: "Lo normal es que el cáncer sea consecuencia del paso del tiempo o de cómo ha vivido". Solo si hay 3 familiares de primer grado afectados el riesgo es muy elevado.

Osteoporosis

Según la Asociación Española Contra la Osteoporosis cerca de 3 millones de personas padecen esta enfermedad en España, la mayor parte de las cuales son mujeres.

Tras la menopausia. Casi una tercera parte de las mujeres la sufren después de la menopausia. La causa es la disminución del número de estrógenos y otras carencias hormonales en esa etapa.

Qué conlleva. Es una enfermedad que debilita los huesos y facilita las fracturas óseas. La osteoporosis está causada por un grupo de genes, aunque también influyen ciertos factores ambientales, como la dieta que se sigue (tomar alcohol y cafeína o poco calcio) o el ejercicio físico que se practica.

TEST

- | | SÍ | NO |
|---|--------------------------|--------------------------|
| ❖ ¿Alguno de tus padres tiene osteoporosis o se quebró un hueso en una caída poco importante o tiene joroba? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Después de los 40 años has perdido más de 3 cm de altura? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Estás muy delgada? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Tu menopausia empezó antes de los 45? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Durante tu edad fértil tus menstruaciones se interrumpieron durante 12 meses consecutivos o más sin ser embarazo?..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Bebes más de 1 copa de vino al día o fumas o has fumado alguna vez? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ❖ ¿Haces menos de 30 minutos de actividad física incluyendo quehaceres domésticos, jardinería, caminata, carrera, etc.)?..... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Eres alérgica a lácteos o tomas pocos? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Pasas menos de diez minutos por día al aire libre (que te dé el sol)? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

INTERPRETA TUS RESPUESTAS

Si has respondido sí a alguna de estas preguntas, no quiere decir que tengas osteoporosis. Las respuestas afirmativas significan, simplemente, que tienes más riesgos probados clínicamente, que pueden conducir a osteoporosis. Aunque respondas no a todas las preguntas, es preciso que te dejes asesorar por tu médico, ginecólogo o reumatólogo. La práctica de ejercicios y un aporte extra de calcio antes de la menopausia favorecen el mantenimiento óseo.

Obesidad

Menos del 1% de casos de obesidad se hereda por razones únicamente genéticas. Son casos rarísimos en los que un bebé de 4 años puede llegar a pesar más de 50 kilos.

En el 99% de los casos se heredan pequeños cambios en varios genes. Es la suma de todos esos cambios lo que hacen que tengas más riesgo. Todos sabemos que hay gente que aunque coma mucho no engorda. Se debe a su base genética. En el otro extremo están los que heredan el riesgo de ser obeso.



TEST

- | | SÍ | NO |
|---|--------------------------|--------------------------|
| ¿Has probado mil dietas y aunque comas poco engordas? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Comes bien y haces deporte desde hace ya varios años y sin embargo no adelgazas? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Tu padres o abuelos son obesos? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Tienes hermanos obesos? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Tienes muchos familiares obesos? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

INTERPRETA TUS RESPUESTAS

Cuantas más respuestas afirmativas, más riesgo tienes de padecerla. Y si tienes hermanos obesos, aunque tus padres no lo

sean, aún tienes más papeletas. Si quieres saber si tú o tus hijos la padecen consulta con tu médico internista o con tu endocrinólogo.

Diabetes

La diabetes tipo 2 consiste en una menor producción de insulina por el páncreas, una sustancia sin la cual sube mucho la glucosa en la sangre. **Representa el 90-95%** del total de casos de diabetes. Está frecuentemente asociada con una fuerte predisposición genética, aunque este factor es complejo y no está claramente definido. Es más frecuente en mujeres que tuvieron diabetes gestacional o hipertensión.

TEST

- | | SÍ | NO |
|--|--------------------------|--------------------------|
| ¿Tienes familiares con diabetes? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Tienes más de 40 años? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Se te acumula la grasa en la zona abdominal? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Haces poco deporte? ... | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Padeciste diabetes en el embarazo? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| ¿Hipertensión, colesterol o triglicéridos altos? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

INTERPRETA TUS RESPUESTAS

Se sabe que las personas cuyos familiares presentan este trastorno tienen un riesgo hasta 3,5 veces mayor de desarrollar diabetes en el futuro. Aunque puede aparecer a cualquier edad, es habitual que comience en la edad

adulta, después de los 40 años. El 80% de los diabéticos es obeso. La gran enemiga de la diabetes tipo 2 es la grasa abdominal, tanto que muchos expertos creen que eliminar la barriga es fundamental para luchar contra ella.



TESTIMONIO

Estefanía Gallana, 25 años, madrileña, pesa 100 kilos. Se hizo un test genético en la Clínica Londres

“Ahora sé que mi problema con los kilos es genético”

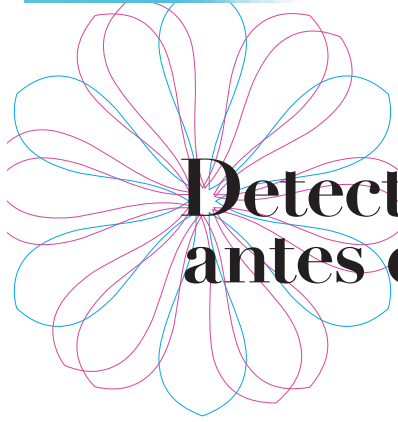
“A los 15 años me diagnosticaron hipotiroidismo. Fue a partir de entonces cuando empecé a engordar gradualmente. Como soy alta y de constitución grande mi sobrepeso no era muy visible. Sin embargo, poco a poco he ido acumulando bastantes kilos.

Empecé a hacer dieta. Probé varias y los resultados fueron decepcionantes. Solo con una basada en proteínas logré adelgazar ocho kilos, pero como la consulta con el endocrino era muy cara, dejé de ir y vuelta a empezar. Incluso hace cinco años me hice una liposucción en el abdomen, pero al año, se me volvió a acumular la grasa en esa zona.

Investigando las posibles causas de la obesidad descubrí que mi problema podía tener origen genético. Busqué en Madrid donde hicieran el test genético y al final me lo hice en la Clínica Londres. Es una prueba indolora y muy rápida. Me recogieron con un bastoncillo muestras de saliva. Me lo hice el pasado noviembre y en diciembre me dieron los resultados. Han demostrado que tengo factores genéticos por los que me resulta más difícil bajar de peso. Por ello, el nutricionista me ha hecho una dieta a mi medida, en la que tengo que comer muchas veces al día. Así, tengo equilibrados los niveles de glucosa y no me entra ansiedad por tomar dulces o hidratos de carbono. Aunque tengo que perder veinte kilos, estoy muy motivada”.

Clara 000

ENTREVISTA: VIRGINIA MADRID. FOTOGRAFÍA: REBECA LOIZAGA



Detecta una enfermedad antes de que aparezca

¿Qué es un estudio genético?

Es el análisis de una muestra de saliva o de sangre, según el caso. De ahí extraen tu ADN y analizan varios genes buscando alteraciones que indiquen si has heredado una enfermedad.

¿Para qué sirve?

El test puede ser un buen instrumento para valorar el riesgo de heredar ciertas enfermedades. Pero requiere la interpretación de varios especialistas expertos tanto en la enfermedad como en genética. Este grupo de especialistas se llama el consejo genético.

Quiero hacerme un estudio genético. ¿Qué opciones tengo?

En internet puedes encontrar webs de laboratorios que hacen tests genéticos a distancia, y te informan del riesgo de heredar varias enfermedades. Les mandas por correo una muestra de saliva y ellos hacen el estudio y te mandan los resultados.

¿Qué inconvenientes tiene?

El principal problema es que la información que ofrecen, por muy ajustada que esté a los últimos conocimientos científicos, en muchas enfermeda-



des no ha sido probada con suficientes estudios.

Además, aunque recibas el estudio, tú no tienes los conocimientos suficientes para interpretarlo. Junto al estudio normalmente te darán un breve informe con algunas recomendaciones en función del resultado, pero estos laboratorios no conocen tu historia

familiar y personal a fondo y otros datos como tus hábitos, necesarios para interpretar los resultados dándote una atención personalizada.

¿Qué hago ante la sospecha de heredar una enfermedad?

Si tienes la sospecha de que podrías haber heredado alguna enfermedad o de que podrías transmitirla y quieres hacerte

BUENOS CONSEJOS

Prevenir problemas hereditarios

ANTE LA DUDA, ACTÚA

El consejo principal es que, ante cualquier duda de que puedas heredar una enfermedad o de que puedas transmitirla a tus hijos, lo consultes con tu médico de cabecera.

DEJA DE FUMAR YA

Aunque haga frío, es muy común ver a gente fumar en las puertas. Este mal hábito aumenta la presión arterial, reduce los vasos sanguíneos y debilita los pulmones y los huesos.

NO COMER MÁS DE LA CUENTA

La causa principal de la obesidad es que el acceso a la comida es tan sencillo que comemos a cualquier hora y perdemos el control. Evita ir a la cocina sin planificar antes qué comes.




MIRA LO QUE NO DA AVISOS

Hipertensión y osteoporosis no dan síntomas, por eso haz chequeos desde los 18 años: tómate la tensión cada 2 años y consulta al ginecólogo sobre osteoporosis.

OPTA POR GRASAS "LIGERAS"

Para mantener un buen peso y reducir el riesgo de enfermedades coronarias y diabetes, minimiza las comidas con grasas pesadas y opta por las "ligeras", como aceite de oliva, maíz o soja.

ESTUDIOS GENÉTICOS

ENFERMEDAD	¿DÓNDE ME LO HAGO?	¿ESTÁ PROBADA SU EFICACIA?	¿PARA QUÉ ME PUEDE SERVIR?	¿QUÉ PRECIO PUEDE TENER?
CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO 	Tu médico de cabecera o tu oncólogo te derivará a una unidad de consejo genético de un centro público o privado según el caso. En www.seom.org encontrarás todas las unidades de consejo genético especializadas en cáncer que hay en tu comunidad autónoma.	Tiene una base científica muy sólida y por eso hace años que, en casos en que son necesarios, los cubre la sanidad pública. Aun así no son infalibles y puede que no detecten mutaciones aunque las tengas. En estos casos el consejo genético te asesorará sobre qué hacer.	Identifica mutaciones de genes que permiten prever con mucha exactitud si se padecerá cáncer de mama y elegir la opción más adecuada para prevenir o incluso evitar el tumor. Se pueden hacer revisiones más frecuentes e incluso extirpar si se ve el riesgo muy alto.	Los precios van de los 400 a los 2.000 euros. Pero en casos en los que se considere necesario porque hay riesgo muy elevado están cubiertos por la sanidad pública. Lo barato puede salir caro porque un test sin un buen consejo médico posterior no servirá de nada.
OBESIDAD 	Consúltalo con tu médico de cabecera o tu endocrino. Si lo considera preciso tu médico encargará el estudio a un laboratorio privado.	Todavía no se han implantado en la sanidad pública porque no existe suficiente evidencia científica. De momento se han identificado genes vinculados a la obesidad, pero no se sabe cómo funcionan exactamente estos genes en el desarrollo de riesgo de ser obeso.	Para saber si tu hijo ha heredado predisposición a ser obeso y controlar su estilo de vida para evitar ganar peso. Pero según el doctor Fermín Milagro, "la genética no ha avanzado lo suficiente como para aconsejar dieta y ejercicios adaptados a los genes de cada uno".	En los laboratorios privados tienen un coste de 400 a 600 euros a lo que tendrás que sumar la visita al endocrinólogo, que es quien te ayudará a interpretar los resultados del test, apoyándose en todos los datos que conoce sobre tu caso y no solo en el análisis genético.
OSTEOPOROSIS 	Consúltalo con tu médico de cabecera, ginecólogo o traumatólogo. Solo ofrecen estudios y consejo genético sobre osteoporosis laboratorios privados.	Algunos genes se han relacionado con la osteoporosis. Ahora bien, aunque los datos tienen cierta base científica, esta no es total. Falta confirmar estos datos con estudios más grandes.	Estos tests en caso de que confirmen una predisposición genética a la osteoporosis, pueden servir para llevar un control más exhaustivo y empezar a hacer revisiones antes de lo habitual.	El coste del estudio está alrededor de los 160 euros y a eso tendrías que añadirle el asesoramiento genético que te lo facilitará tu propio médico de cabecera, ginecólogo o traumatólogo.

un estudio genético lo más recomendable y sensato es que preguntes a tu médico de cabecera dónde puedes hacerlo. Él te dirá si vale la pena o no que te lo hagas, de qué te puede servir si te lo haces, dónde pedirlo y lo más importante de todo, te ayudará a interpretar los resultados. También te puede derivar si es preciso a un especialista o a una unidad especializada que pueda ofrecerte asesoramiento antes y después del test.

¿Qué hace el consejo genético?

Este grupo de especialistas te informan del riesgo que tienes de sufrir la enfermedad, en función de los antecedentes familiares y personales que tengas. Asimismo, te dan las medidas de detección precoz y prevención que deberías tomar, y la posibilidad de realizar un estudio genético. Si finalmente te haces el estudio genético, este grupo de expertos también te ayudarán a interpretarlo.

¿Cómo preparo la consulta?

Cuanta más información recibas, mejor. Si tienes familiares que han tenido la enfermedad que sospechas que puedes heredar, estaría muy bien que aportaras informes médicos o como mínimo descripciones lo más detalladas posible de cómo fue la enfermedad. En la consulta te ayudarán a dibujar un árbol familiar de la enfermedad, muy útil para ver el riesgo de padecerla tú.

Por Álex Rufi y Virginia Madrid

Clara 000