

Un método depurado predice mejor el riesgo de desarrollar tumores hereditarios

MEDICINA

Un grupo internacional en el que han participado Marta Pineda y Gabriel Capellá, del Programa de Cáncer Hereditario del Instituto Catalán de Oncología y el **Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge**, ha desarrollado un método depurado que permite predecir de forma más precisa el riesgo de desarrollar algunos tumores hereditarios vinculados al síndrome de Lynch o cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis. El trabajo, que se publica en el último número de *Nature Genetics*, se ha focalizado en desentrañar las causas genéticas del síndro-



JAIUME CDSALIS

Marta Pineda y Gabriel Capellá, del Instituto Catalán de Oncología.

me de Lynch, patología hereditaria que incrementa el riesgo de sufrir varios tumores, especialmente cáncer de

colon y endometrio. La investigación ha analizado datos genómicos y clínicos de centros de referencia. **P. 8**



JAUME COSIALS

Marta Pineda, del Programa de Cáncer Hereditario del Instituto Catalán de Oncología (ICO-Idibell).

Identifican más variantes de tumores hereditarios

Un artículo publicado en *Nature Genetics* analiza el papel de varias variantes genéticas implicadas en el síndrome de Lynch, vinculado a diversos tumores

BARCELONA
KARLA ISLAS PIECK
 karla.islas@diariomedico.com

Un grupo internacional en el que han participado Marta Pineda y Gabriel Capellá, del Programa de Cáncer Hereditario del Instituto Catalán de Oncología (ICO) y el Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (Idibell), ha desarrollado un método depurado que permite predecir de forma más precisa el riesgo de desarrollar algunos tumores hereditarios vinculados al síndrome de Lynch o cáncer colorrectal hereditario no aso-

ciado a poliposis (Hnpcc, por sus siglas en inglés).

El trabajo, que publica la revista *Nature Genetics*, se ha focalizado en contribuir a desentrañar las causas genéticas del síndrome de Lynch, una patología hereditaria que incrementa el riesgo de sufrir varios tumores, especialmente cáncer de colon y endometrio.

Según ha explicado Pineda a DIARIO MÉDICO, la investigación ha consistido en homogeneizar y analizar los datos genómicos y clínicos recopilados durante años en diversos centros de re-

ferencia en esta patología en todo el mundo con el objetivo de clasificar las diferentes variantes genéticas identificadas hasta ahora y distinguir entre los cambios que corresponden a mutaciones patogénicas, y que por tanto podrían ser responsables de la aparición del síndrome, y otras en las que su relevancia no está del todo clara. "Hasta ahora cada clínico seguía unas pautas de clasificación pero no había un consenso internacional. Ahora, esta información ha permitido reclasificar varian-

tes hacia mutaciones patogénicas o cambios neutrales", en palabras de la investigadora.

La identificación de una determinada variante como responsable de síndrome de Lynch tiene un papel clave para el asesoramiento genético de las familias afectadas por esta enfermedad. Estos hallazgos permitirán realizar estudios predictivos más precisos que ayudarán a identificar a los portadores y, en su caso, a tomar las medidas de prevención y seguimiento adecuadas.