



Un estudi millora la predicció del risc de patir càncer hereditari

► L'ICO participa en un treball internacional que ha estat publicat a la revista «Nature genetics»

L'HOSPITALET | EFE/DdG

■ Investigadors internacionals han desenvolupat un mètode depurat per a la identificació de persones amb risc de patir determinats càncers hereditaris com a conseqüència de la síndrome de Lynch. L'estudi es publica a la revista *Nature Genetics* i ha comptat amb la participació d'investigadors del Programa de Càncer Hereditari de l'Institut Català d'Oncologia (ICO-Idibell). Tots els tipus de càncer són conseqüència d'alteracions en el material genètic de les cèl·lules, que fan que aquestes perdin la seva funció i es converteixin en malignes.

Segons dades de l'ICO, en el

90% o 95% dels casos de persones amb càncer aquestes han nascut amb els gens funcionant correctament fins que, per factors externs, per errors que es poden produir durant la replicació normal de l'ADN o pel pas del temps, el material genètic, que sempre havia funcionat correctament, s'espatlla.

Quan els gens adopten alteracions o mutacions, les cèl·lules no realitzen la seva funció de manera adequada. Un percentatge petit de persones ja neix amb un error en el material genètic que augmenta molt les possibilitats de patir càncer. Quan aquesta és la principal causa de l'aparició de la malaltia, es parla de predisposició

Tots els tipus de càncer arriben per alteracions en el material genètic de les cèl·lules, que es converteixen en malignes

L'equip investigador ha recopilat dades de milers de variants identificades en els gens reparadors a tot el món

hereditària al càncer o de càncer hereditari, que es pot atribuir a entre el 5 i el 10% dels tumors.

La síndrome de Lynch, anomenada també càncer colorectal hereditari no associat a poliposi (en anglès HNPCC), és una malaltia

hereditària que incrementa el risc de patir diversos tumors, especialment càncer de còlon i endometri. Es calcula que és responsable d'entre el 2 i el 5% dels casos.

Causes genètiques

La investigació publicada a *Nature Genetics* s'ha centrat a estudiar les causes genètiques de la síndrome de Lynch. Sovint, el resultat de l'estudi genètic de pacients amb aquesta síndrome no és informatiu, ja que s'identifiquen variants genètiques de les quals no es coneix la rellevància: no se'n pot predir el significat biològic ni la repercussió clínica i es descobreix si aquests pacients presenten un

risc més elevat de patir altres càncers, o si els seus familiars també estan en risc.

L'equip investigador ha recopilat dades de milers de variants genètiques identificades en els gens reparadors a tot el món, candidates a ser responsables de la síndrome de Lynch, i amb aquesta informació s'ha elaborat una base de dades pública.

El model ha permès essencialment que dades de seqüenciació puguin traduir-se en informació útil clínicament que pugui utilitzar-se en l'assessorament genètic de les famílies, permetent l'estudi predictiu de familiars en risc i, si són portadors, ajudar-los a prendre les mesures de prevenció i seguiment adequades.

L'Institut Català d'Oncologia (ICO) i l'Idibell formen part del «Health Universitat de Barcelona Campus» (HUBc), una aliança o «hub» que engloba trenta entitats dedicades a la formació, la investigació i la transferència de coneixement en el terreny de les ciències de la salut.