Identificadas las alteraciones genéticas más comunes relacionadas con el cáncer de mama

BIOMEDICINA

■ El objetivo último de la investigación es crear tests genéticos que digan la probabilidad que tiene una persona de sufrir cáncer

JOSEP CORBELLA

BARCELONA. – Tras analizar el genoma de más de 44.000 mujeres, un consorcio científico internacional ha identificado cinco alteraciones genéticas frecuentes en la población que incrementan el riesgo de sufrir cáncer de mama.

La más común afecta a un gen llamado FGFR2, según datos presentados ayer en la edición electrónica de la revista *Nature*. Alrededor de una de cada seis mujeres tiene alteradas las dos copias del gen, la que hereda del padre y la que hereda de la madre. En este grupo, el riesgo de sufrir cáncer de mama a lo largo de la vida se sitúa en un 10,5%,frente a un 6,7% en quienes tienen alterada una sola copia y un 5,5% en quienes tienen las dos copias correctas.

Esta línea de investigación está encaminada a desarrollar análisis genéticos que indiquen la probabilidad que una mujer tiene de desarrollar cáncer de mama. Si el riesgo es elevado, los médicos podrán aconsejar que se extremen las medidas de prevención y de diagnóstico precoz.

Por ahora, sin embargo, los investigadores creen prematuro ofrecer tests para buscar las cinco alteraciones que han identificado, ya que tiene que haber otros muchos genes relacionados con la enfermedad esperando a ser descubiertos, cada uno de los cuales comporta un pequeño aumento del riesgo. Por lo tanto, limitarse a analizar estos cinco genes podría dar una falsa sensación de riesgo a quienes tengan las alteraciones y una falsa sensación de seguridad a quienes no las tengan. Los investigadores defienden que hay que esperar a descubrir más genes para que este tipo de análisis sea útil a la población general.

Las alteraciones genéticas que se han identificado afectan, además de al gen FGFR2, a los genes LSP1 –que tiene las dos copias alteradas en una de cada once mujeres–; el MAP3K1 –una de cada trece mujeres–; el TNRC9 –una de cada dieciséis–, y a una región del cromosoma 8 donde no se conoce aún ningún gen. Estas cifras las sitúan como las alteraciones más comunes relacionadas con el cáncer de mama identificadas hasta ahora.

KIM MANRESA / ARCHIVO

DETECCIÓN PRECOZ. Los médicos aconsejan a las mujeres con alteraciones genéticas relacionadas con el cáncer de mama que empiecen las mamografías a edades tempranas

Participación española

La gran novedad de la investigación, en la que han participado 60 instituciones de 16 países –entre ellas el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas de España–, es que ofrece un nuevo método para buscar los genes aún no descubiertos. Si hasta ahora las investigaciones se han basado en buscar genes uno a uno en familias afectadas por el cáncer, la nueva estrategia se basa en buscarlos en todo el genoma y en toda la población.

"Más que pescarlos con caña y sedal, hemos hecho pesca de arrastre", explica en un comunicado Bruce Ponder, director de la investigación de la Universidad de Cambridge. "No sólo es más eficiente, sino que además evita el sesgo de examinar únicamente genes sobre los que ya sabemos algo". Cuatro de las alteraciones genéticas identificadas en la nueva investigación no habían sido relacionadas nunca antes con el cáncer de mama. Según Douglas Easton, primer autor del trabajo, "esto abre nuevas vías de investigación" para comprender cómo se origina el cáncer de mama y, a partir de ahí, buscar nuevas estrategias contra la enfermedad.●

Los genes implicados

INFRECUENTES Y DE ALTO RIESGO. Entre el 50% y el 85% de las mujeres que tienen una alteración en los genes BRCA1 o BRCA2 desarrollan cáncer de mama. También comportan un riesgo alto las alteraciones en los genes TP53 y PTEN. Las personas que tienen varios antecedentes de cáncer de mama u ovarios en sus familias pueden hacerse tests genéticos para saber si son portadoras de estas alteraciones.

FRECUENTES Y DE BAJO RIESGO. Las cinco alteraciones que se han identificado ahora pertenecen a esta categoría. El gen que está alterado en un mayor número de personas –una de cada seis tiene las dos copias alteradas– es FGFR2. También está en esta categoría el gen CASP8, identificado antes: una de cada 50 mujeres tiene alteradas las dos copias.

FRECUENTES Y DE ALTO RIESGO. No se ha identificado ninguno y lo más probable es que no exista. Si existiera, el número de cánceres de mama hereditarios sería mayor.

INFRECUENTES Y DE BAJO RIESGO. Se conocen cuatro genes alterados en menos de un 1% de la población relacionados con el riesgo de cáncer de mama: CHEK2, ATM, BRI P1 y PALB2.