

Nota de premsa
Barcelona, 7 de setembre del 2010

La revista GASTROENTEROLOGY publica,

UN GRAN ESTUDI COL·LABORATIU BUSCA EL SIGNIFICAT DE PETITES VARIACIONS GENÈTIQUES EN EL CÀNCER COLORECTAL

- Investigadors de l'Hospital del Mar, l'Hospital Clínic de Barcelona i el Centre de Recerca en Epidemiologia Ambiental (CREAL) lideren aquest estudi multicèntric que ha comptat amb una mostra d'uns 2.000 pacients procedents d'arreu de l'Estat espanyol.
- Els resultats d'aquest estudi podrien contribuir a proporcionar una nova visió en la detecció del Càncer Colorectal Familiar, permetent la detecció d'individus en risc i probablement augmentant la precisió en l'estratificació del risc poblacional i les polítiques de cribratge.

Investigadors del Servei de Digestiu de l'Hospital del Mar, de l'IMIM (Institut de recerca de l'Hospital del Mar) i del CREAL (Centre de Recerca en Epidemiologia Ambiental), juntament amb el Servei de Gastroenterologia de l'Hospital Clínic de Barcelona i l'Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS), han liderat un estudi que identifica la correlació entre variants genètiques de susceptibilitat i les diferents característiques clíniques i familiars de pacients afectes de càncer colorectal. Aquest estudi, realitzat dins del marc del projecte EPICOLON - iniciativa de la *Asociación Española de Gastroenterología* - i del CIBER de Malalties Hepàtiques i Digestives (CIBERehd), acaba de ser publicat a la revista *Gastroenterology*, líder de l'especialitat. Es tracta d'un multicèntric de base poblacional que va recollir tots els pacients amb Càncer Colorectal (CCR) a 25 hospitals de l'Estat espanyol. Els resultats podrien contribuir a millorar la detecció del Càncer Colorectal Familiar, gràcies a la identificació de persones amb major susceptibilitat de desenvolupar aquest tipus de tumor.

El càncer colorectal és una de les neoplàsies més freqüents als països occidentals, essent la segona causa de mort per càncer al nostre país. Els factors genètics i ambientals juguen un paper fonamental en el seu desenvolupament. La susceptibilitat heretada és responsable d'aproximadament el 30% del total de casos de CCR. El càncer colorectal hereditari explica menys del 5% dels casos, i la resta de predisposició heretada podria ser atribuïda a la combinació d'un gran nombre de polimorfismes o SNPs (canvis d'un sol nucleòtid en la cadena de l'ADN). Aquests SNPs són comuns i de baixa penetrança, és a dir, per si mateixos confereixen a l'individu una baixa probabilitat de patir la malaltia. Això sí, en funció del seu nombre i associats amb altres factors, poden augmentar el risc de desenvolupar-la.

Les claus de l'estudi

Recentment, estudis d'associació (*Genome-wide association study*, GWAS) han identificat 10 variants genètiques comunes de baixa penetrança de susceptibilitat al CCR. ***"No hi ha una relació de causa-efecte directa entre tenir aquestes variants genètiques i patir un càncer colorectal, però sí proporcionen certa susceptibilitat a patir-lo"***, expliquen els coordinadors de l'estudi, la Dra. Montserrat Andreu, cap de la Secció de Gastroenterologia de l'Hospital del Mar, i el Dr. Sergi Castellví-Bel, investigador sènior de l'IDIBAPS-Hospital Clínic. L'objectiu de l'estudi es va centrar en establir la correlació genotip-fenotip entre els polimorfismes genètics comuns de baixa penetrança (SNPs) identificats sòlidament en estudis previs i les característiques personals (demogràfiques, clíniques i referents al tumor) i familiars dels pacients afectes de càncer colorectal. En aquest sentit, la Dra. Andreu ens explica que ***"la identificació d'aquests individus s'ha aconseguit mitjançant la identificació de variants genètiques i, això probablement podrà augmentar la precisió en l'estratificació del risc poblacional i les polítiques de cribratge"***. Segons el Dr. Sergi Castellví-Bel ***"es tracta d'un primer pas important per identificar a través de la genètica el risc de patir una malaltia, i possibilitar així un tractament més personalitzat"***.

Per a més informació: www.parcdesalutmar.cat



Nota de premsa
Barcelona, 7 de setembre del 2010

“Per exemple”, concreta la Dra. Andreu “els resultats obtinguts en aquest estudi han estat replicats en dos grups independents de pacients amb CCR i hem trobat evidència que els pacients portadors de l'al·lel de susceptibilitat de la regió 8q24.21 presenten un major risc d'agregació familiar de CCR i els portadors de l'al·lel de susceptibilitat 8q23.3 presenten un tumor més avançat al diagnòstic. Això suggereix un possible comportament més agressiu del tumor en pacients portadors d'aquesta variant genètica”. El Dr. Sergi Castellví-Bel afegeix que “la interacció entre les variants genètiques 16q22 i 8q24 es troba amb més freqüència en pacients amb antecedents d'adenomes colorectals previs o sincrònics, suggerint un augment del risc de desenvolupar adenomes colorectals en aquests pacients.”

Per a més informació: www.parcdesalutmar.cat

Servei de comunicació | Passeig Marítim 25-29 | 08003 Barcelona | Tel. 93 248 30 72 |
Tel. 93 248 34 15 | Tel. 93 316 07 07
Margarida Mas (626 523 034).