



Nota de premsa
Barcelona, 7 de setembre del 2010

La revista GASTROENTEROLOGY publica,

UN GRAN ESTUDIO COLABORATIVO BUSCA EL SIGNIFICADO DE PEQUEÑAS VARIACIONES GENÉTICAS EN EL CÁNCER COLORECTAL

- Investigadores del Hospital del Mar, el Hospital Clínic de Barcelona y el Centro de Investigación en Epidemiología Ambiental (CREAL) lideran este estudio multicéntrico que ha contado con una muestra de unos 2.000 pacientes procedentes de toda España.
- Los resultados de este estudio podrían contribuir a proporcionar una nueva visión en la detección del Cáncer Colorectal Familiar, permitiendo la detección de individuos en riesgo y probablemente aumentando la precisión en la estratificación del riesgo poblacional y las políticas de cribaje.

Investigadores del Servicio de Digestivo del Hospital del Mar, del IMIM (Instituto de Investigación del Hospital del Mar) y del CREAL (Centro de Investigación en Epidemiología Ambiental), junto con el Servicio de Gastroenterología del Hospital Clínic de Barcelona y el Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS), han liderado un estudio que identifica la correlación entre variantes genéticas de susceptibilidad y las diferentes características clínicas y familiares de pacientes afectados de cáncer colorectal. Este estudio, realizado dentro del marco del proyecto EPICOLON -iniciativa de la Asociación Española de Gastroenterología- y del CIBER de Enfermedades Hepáticas y Digestivas (CIBERehd), acaba de ser publicado en la revista Gastroenterology, líder de la especialidad. Se trata de un multicéntrico de base poblacional que recogió todos los pacientes con Cáncer Colorectal (CCR) en 25 hospitales de España. Los resultados podrían contribuir a mejorar la detección del Cáncer Colorectal Familiar gracias a la identificación de personas con mayor susceptibilidad a desarrollar este tipo de tumor.

El cáncer colorectal es una de las neoplasias más frecuentes en los países occidentales, siendo la segunda causa de muerte por cáncer en nuestro país. Los factores genéticos y ambientales juegan un papel fundamental en su desarrollo. La susceptibilidad heredada es responsable de aproximadamente el 30% del total de casos de CCR. El cáncer colorectal hereditario explica menos del 5% de los casos y el resto de predisposición heredada podría ser atribuida a la combinación de un gran número de polimorfismos o SNPs (cambios de un solo nucleótido en la cadena de ADN). Estos SNPs son comunes y de baja penetrancia, es decir, por sí mismos confieren al individuo una baja probabilidad de sufrir la enfermedad. Eso sí, en función de su número y asociados a otros factores, pueden aumentar el riesgo de desarrollarla.

Las claves del estudio

Recientemente, estudios de asociación (Genome-wide association study, GWAS) han identificado 10 variantes genéticas comunes de baja penetrancia de susceptibilidad al CCR. ***“No hay una relación de causa-efecto directa entre tener estas variantes genéticas y sufrir un cáncer colorectal, pero sí proporcionan cierta susceptibilidad a sufrirlo”***, explican los coordinadores del estudio, la Dra. Montserrat Andreu, jefa de la Sección de Gastroenterología del Hospital del Mar, y el Dr. Sergi Castellví-Bell, investigador sénior del IDIBAPS-Hospital Clínic. El objetivo del estudio se centró en establecer la correlación genotipo-fenotipo entre los polimorfismos genéticos comunes de baja penetrancia (SNPs) identificados sólidamente en estudios previos y las características personales (demográficas, clínicas y referentes al tumor) y familiares de los pacientes afectados de cáncer colorectal. En este sentido, la Dra. Andreu nos explica que ***“la identificación de estos individuos se ha conseguido mediante la identificación de variantes genéticas y esto, probablemente, podrá aumentar la precisión en la estratificación del riesgo poblacional y las políticas de cribaje”***. Según el Dr. Sergi Castellví-Bell ***“se trata de un primer paso importante para identificar, a través de la genética, el riesgo de sufrir una enfermedad y posibilitar, así, un tratamiento más personalizado”***.

Para más información: 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).



Nota de premsa
Barcelona, 7 de setembre del 2010

“Por ejemplo” concreta la Dra. Andreu, ***“los resultados obtenidos en este estudio han sido replicados en dos grupos independientes de pacientes con CCR y hemos encontrado evidencia de que los pacientes portadores del alelo de susceptibilidad de la región 8q24.21 presentan un mayor riesgo de agregación familiar de CCR y los portadores del alelo de susceptibilidad 8q23.3 presentan un tumor más avanzado al diagnóstico. Esto sugiere un posible comportamiento más agresivo del tumor en pacientes portadores de esta variante genética”***. El Dr. Sergi Castellví-Bell añaade que ***“la interacción entre las variantes genéticas 16q22 y 8q24 se encuentra con más frecuencia en pacientes con antecedentes de adenomas colorectales previos o sincrónicos, sugiriendo un aumento del riesgo de desarrollar adenomas colorectales en estos pacientes”***.

Para más 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).