

Una investigación detectó cáncer hereditario de colon en familias uruguayas; estudios privados son caros y comenzó proyecto gratuito

🕒 5 min ✓ 1

Nº1961 - 15 AL 21 DE MARZO DE 2018

Escribe María Paz Sartori



María Ana Duhagón

Su padre tiene cáncer de colon al igual que tuvo su abuelo. De hecho, el primero ha logrado pagarse de su bolsillo un estudio genético y supo que tiene una mutación en un gen vinculado a ese tipo de tumor que es heredable. Sus tres hijos son candidatos a tenerla también y por eso deben controlarse anualmente y realizarse una colonoscopia con frecuencia a lo largo de su vida, según las recomendaciones médicas. Dinero que el sistema de salud invierte, tiempo que dedican los tres hijos y el miedo y la duda de si corren el mismo riesgo que su progenitor forman un combo complejo de llevar. Sin embargo, algunos podrían estar realizándose esos estudios sin necesidad real: ¿y si no heredaron el gen mutado?

La forma de resolverlo es que los tres hijos se realicen un estudio de su ADN para saberlo, que hoy ronda los 500 dólares y que el sistema de salud no cubre. Estos uruguayos y muchas otras familias están hoy en medio de una encrucijada, ya que los avances en la genómica han permitido saber detalles que antes eran impensados. Hoy estos estudios podrían ahorrarle dinero al Estado y evitar controles innecesarios si el análisis genético da negativo. Si da positivo podrían salvarles la vida a muchos, ya que al iniciar los controles rigurosos se puede captar el cáncer de manera temprana y tratarlo a tiempo, aseguran investigadoras consultadas por **Búsqueda**.

“La cuenta es simple, lo que ahorras con un paciente al diagnosticarlo tempranamente a él y a sus familiares cubre absolutamente lo que cuestan estos estudios”, dijo a **Búsqueda** María Ana Duhagón, profesora adjunta del Departamento de Genética de Facultad de Medicina de la Universidad de la República y profesora adjunta del Laboratorio de Interacciones Moleculares de la Facultad de Ciencias. Duhagón es doctora en Ciencias

El cáncer es la segunda causa de muerte en Uruguay luego de las enfermedades cardiovasculares. El cáncer de colon y recto (colorrectal) representa la tercera causa de muerte por cáncer en hombres y la segunda en mujeres. En menos del 10% de los casos la aparición de este cáncer está asociada a una mutación genética que se hereda. En efecto, el llamado síndrome de Lynch (cáncer de colon heredable no polipósico) puede llegar a representar hasta el 7% de los cánceres colorrectales. Hay varias mutaciones que ocurren en sus genes y que determinan el mayor riesgo a desarrollar cáncer de colon a edades tempranas.

Un nuevo proyecto financiado por Comisión Intersectorial de Investigación Científica (CSIC) —que comenzó a fines de 2017 y finalizará en un año— busca detectar de manera oportuna a quienes portan genes asociados a la susceptibilidad del cáncer de colon hereditario. Es para que la población de bajos recursos que no accede a pagarse el estudio pueda a través de este proyecto hacerse. Las beneficiadas serán 30 personas elegidas por el equipo técnico. Ya ha realizado 15 estudios y hay otros cinco casos elegidos. Los candidatos sobran y el dinero es acotado. Además, a los familiares de quienes obtengan resultados positivos se les ofrecerá hacerles el estudio también de forma gratuita. Así, el proyecto beneficiará a más de 100 personas, calculan las investigadoras.

Nueva oportunidad.

“La detección de estas mutaciones es imprescindible para un adecuado asesoramiento oncogenético dado que cambian las estrategias de control, seguimiento y tratamiento de los pacientes y su núcleo familiar”, definieron las investigadoras Duhagón y Nora Artagaveytia del Departamento Básico de Medicina de la Facultad de Medicina de la Universidad de la República (Udelar) en la propuesta del nuevo proyecto. Participan además el Instituto Clemente Estable y el Hospital Central de las Fuerzas Armadas (Hospital Militar).

Las investigadoras estudian el ADN de las personas y buscan la presencia de mutaciones en genes asociados a la predisposición de cáncer de colon. Diseñaron un “panel” de búsqueda propio: buscan ocho mutaciones en genes asociados al cáncer de colon. Aunque estas ocho son las más frecuentes, hay una decena de genes que hoy se vinculan a este cáncer y no es un número cerrado. Los avances en este campo son acelerados y los nuevos hallazgos son moneda corriente.

Los costos de los estudios han bajado considerablemente, pasaron de un par de miles de dólares hace unos ocho años a 500 dólares o menos y además brindan más detalle e información que antes. De todos modos, las cifras actuales continúan siendo prohibitivas para muchos uruguayos.

“Este estudio es caro de hacer y lo ofrecemos de manera gratuita en el proyecto”, destacó durante su disertación en el Instituto Pasteur Cecilia Mathó, doctora en Bioquímica con especialización en biología molecular, asistente del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina y becaria posdoctoral de la Agencia Nacional de Investigación e Innovación (ANII).

Una de las barreras hoy es lograr captar a todas estas personas que podrían potencialmente tener un gen asociado a la susceptibilidad de cáncer. Generalmente son personas que debutan con cáncer jóvenes. Son los médicos, los oncólogos, los gastroenterólogos, quienes deben sospechar primero.

Hallazgos nacionales.

El jueves 7 Mathó presentó el resultado de una investigación de CSIC Udelar que buscó crear un catálogo de mutaciones que causan la susceptibilidad genética para padecer cáncer colorrectal. El trabajo en el que participó finalizó hace unos meses bajo la supervisión de Duhagón y Artagaveytia.

Estudiaron a 40 personas, 21 mujeres y 19 hombres. Tenían entre 27 y 70 años al momento del diagnóstico. Fueron 14 los que tenían menos de 40 años al momento del diagnóstico. Detectaron que 13 personas (un 32,5%) tenían genes mutados asociados con la susceptibilidad al cáncer colorrectal. Si bien el origen hereditario representa el 10% de los casos de cáncer colorrectal, el porcentaje fue más alto porque para participar del

Detectaron siete mutaciones que habían sido reportadas como patogénicas (que existe la certeza de que producen enfermedad). Además, “encontramos cuatro mutaciones que no fueron reportadas previamente, nuevas”, dijo a **Búsqueda** Mathó.

Estas mutaciones “se clasifican como probablemente patogénicas porque es un daño que afecta a las proteínas, destruye la función”, explicó Duhagón.

Los resultados se comparan con grandes bases de datos mundiales. “Estamos siempre mirando todo”, comentó Mathó.

“Tenemos que interpretar si ese cambio puede producir o no una patología: ¿qué significa esa variante nueva?, ¿ocurre en pocos individuos?”. El trabajo consiste en ir a fondo e intentar aclarar con el conocimiento que existe actualmente la mayor cantidad de hallazgos posibles, comentó Duhagón.

Destacó que del diálogo con el equipo de médicos aprenden tanto investigadoras como clínicas. “Discutimos con ellas cuando aparecen variantes que son nuevas y no han sido reportadas. Es importante que el médico se involucre. Las guías van cambiando y hay que estar actualizados”, comentó.

“Podemos hacer estas cosas porque venimos de la ciencia básica, nos hemos formado en genómica y genética desde lo básico”, agregó Duhagón. Ella y su equipo de la Udelar trabajan en investigación básica en cáncer.

Además, cuando los estudios se mandan a hacer fuera del país los resultados que regresan no tienen un gran nivel de detalle que sí interesa a las investigadoras, porque quieren analizar la secuencia de ADN.

“Ganamos enormemente al hacer los estudios acá, en formación de recursos humanos, en capacitación y en que los médicos entiendan mucho más con nosotros cómo está evolucionando la disciplina”, opinó Duhagón.

“Nosotros tenemos acá la secuencia del ADN y podemos ver las variantes raras, no reportadas y nos pueden servir. Hemos encontrado más de una vez que los pacientes uruguayos tienen mutaciones raras, pero que son frecuentes en nuestra población. Contribuye a un mejor asesoramiento genético”, destacó.

 [Vale la pena leer](#)
1 Recomendaciones



Siguiente nota



Estudios genéticos dependen de donaciones y hay lista de espera

[↑ Volver arriba](#)

Tu email...

Suscribite

[ACERCA DEL SEMANARIO BÚSQUEDA](#)

[TÉRMINOS Y CONDICIONES](#)

[POLITICA DE PRIVACIDAD](#)

Copyright © Semanario Búsqueda

Mercedes 1131

29021300

busquedaonline@busqueda.com.uy

Desarrollado por  **esouemas**