

El consejo genético

Reportaje de Jade Rivera Rossi



Durante siglos se han utilizado los árboles genealógicos para saber cual es grado de parentesco entre los miembros de una familia. Así mismo, desde la aparición de la Teoría de la Evolución, los biólogos se dedican a estudiar unos árboles similares a los genealógicos, pero conocidos como filogenéticos que sirven para identificar las relaciones de evolución entre varias especies. En nuestros tiempos podría parecer trivial y obsoleto elaborar un árbol de familia; no obstante podría ser útil a la hora de asistir al oncólogo por un consejo genético.

El descubrimiento de los genes implicados en síndromes de cáncer hereditario, así como el desarrollo de estrategias para prevenirlo, ha permitido a los oncólogos ofrecer un asesoramiento médico certero a personas que pueden padecer cáncer. Pedro Pérez Segura, responsable y creador de la Unidad de Consejo Genético del Hospital Clínico San Carlos de Madrid, dice que **el diagnóstico clínico de cáncer hereditario se lo puede realizar con una buena historia médica**. Para conseguir esto, el equipo de consejo genético analizará los antecedentes de cáncer del paciente, la edad a la que apareció en las tres últimas generaciones y si el cáncer proviene de la rama materna o paterna del paciente.

La metodología y ética de trabajo de estas unidades es muy importante a la hora de detectar personas con predisposición a un tipo de cáncer; existe la probabilidad de transmitir una determinada alteración a las siguientes generaciones. En este sentido, los criterios de selección de las familias candidatas a pruebas genéticas son clave, ya que los test pueden ser molestos y presentan incidencia de complicaciones severas. Además, no se puede descartar la posibilidad de que se hagan **test genéticos** a individuos sanos, como podría ocurrir en el caso de hermanos, donde el riesgo de padecer cáncer uno de ellos, no es el mismo en el otro.

Avances y carencias en el diagnóstico del cáncer hereditario

En la actualidad **existen dos síndromes hereditarios concretos** donde el hecho de presentar mutaciones nos asegura de que esa persona va a desarrollar un cáncer. Un caso es el de las *poliposis familiares*, donde los portadores de la mutación van a desarrollar

antes de los 40 años un cáncer de colon y otro, son las neoplasias endocrinas múltiples o la enfermedad conocida como *Von Hippel-Lindau*. En ambos casos, el consejo genético es un componente esencial, tanto antes como después del estudio.

Sin embargo, existen las llamadas **agregaciones familiares**, es decir, individuos que tienen un riesgo mayor que la población general de padecer un tipo de cáncer, pero que se desconoce la alteración genética que la produce. En este caso, el riesgo de cáncer puede estar ligado a la presencia de alteraciones genéticas mínimas pero que afectan a gran parte de la población o bien, a la presencia de un gen raro que afecta a unos pocos.

Unidades de Consejo Genético en España

El consejo genético ha logrado despegar en España sobretodo en los últimos cinco años. En el territorio nacional existen cinco unidades de consejo genético, distribuidas en las comunidades autónomas de Madrid, Cataluña, Galicia, Valencia y País Vasco. Pérez Segura afirma que en ocasiones se ha encontrado con colegas reacios a hacer pruebas de seguimiento, vitales para las personas que padecen de cánceres hereditarios.

El consejo genético y los conflictos éticos

Existen discusiones entorno al marco de responsabilidad legal de la práctica médica. En este sentido, estudios realizados por la Universidad de Deusto señalan algunas categorías de conflictos éticos como la negligencia a la hora de dar un tratamiento o los aspectos relativos al control de la información del paciente. Por ejemplo, un médico podría negar a un paciente a que se realice pruebas de diagnóstico y por consiguiente, privarlo de información útil para su salud.

También existen otros casos en los que el profesional puede interpretar o valorar negligentemente los resultados obtenidos tras las pruebas genéticas. De un diagnóstico erróneo se derivarán consecuencias sumamente relevantes como es el caso de un aborto para prevenir malformaciones en la descendencia o a la realización de pruebas de diagnóstico invasivas que puedan dañar al feto o incluso poner en riesgo la vida del paciente.

El cáncer hereditario representa el 5% de todas las neoplasias diagnosticadas en un centro de oncología. Esta cifra puede parecer conservadora, pero según el oncólogo Pedro Pérez cada año se registran 1500 pacientes nuevos que acuden por consejo genético a la unidad donde él trabaja. Añade además, que entre el 20-30% de estos pacientes presentan familiares con riesgos de padecer mutaciones en genes concretos que incrementan el cáncer.

En España, el cáncer es la primera causa de muerte, con 91.623 individuos por año. No obstante, mediante nuevas técnicas de diagnóstico se está elevando progresivamente el

porcentaje de supervivencia, tanto en pacientes que padecieron cánceres en los últimos 5 años como en individuos que se realizan un diagnóstico precoz.