

Análisis Genéticos en el Diagnóstico de Cáncer

Blgo. Martín Cruz Díaz

El cáncer es un grupo extenso de enfermedades que se caracterizan por el crecimiento acelerado y desorganizado de células en cualquier parte del organismo. El desarrollo científico y tecnológico ha permitido numerosos avances en el entendimiento de la naturaleza genética del cáncer y su interacción con los factores ambientales que condiciona su desarrollo y progresión.

Los estudios genéticos, son un conjunto de sistemas diseñados para el diagnóstico y clasificación de las neoplasias, establecer el pronóstico del paciente y monitorear la terapia individualizada; adicionalmente en aquellas de etiología hereditaria, identificar individuos asintomáticos portadores de alteraciones genéticas de predisposición y riesgo de cáncer. En todos los casos de cáncer, sea esporádico o hereditario, el análisis del material genético responde a criterios clínicos y de laboratorio, donde se evalúa la factibilidad y validación de los procedimientos así como la valoración de los resultados obtenidos.

Los estudios genéticos en cáncer, desarrollados en la Unidad de Genética y Biología Molecular del Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (UGBM-INEN), responden al conocimiento multidisciplinario en el área de citogenética convencional (cariotipo y detección de anomalías cromosómicas) y molecular (FISH: Hibridación in situ con fluorescencia) para el diagnóstico y monitoreo de enfermedades mieloproliferativas y leucemias; el área de biología molecular complementa el estudio a través de la detección y cuantificación de la expresión del gen



o genes involucrados en cada tipo de leucemias, por metodologías de Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) convencional y Q-PCR (PCR cuantitativa) cuya utilidad ha sido demostrada por consorcios internacionales, dedicados al tratamiento de estos pacientes, siendo guías para el manejo clínico soportado por la evidencia molecular.

Actualmente, se ha desarrollado una estrategia para el genotipaje molecular del Papillomavirus humano (PVH) de alta sensibilidad y especificidad, inclusive en etapas iniciales de la infección, convirtiéndose en una herramienta muy importante en la prevención del cáncer cervical.

En relación al estudio de tumores sólidos, la tecnología disponible en la UGBM permite realizar la clasificación molecular del cáncer de colon relacionado a terapia blanco, al respecto, un número variable de mutaciones en el gen KRAS han sido catalogadas a partir de estudios multicéntricos,

permitiendo un tratamiento específico en beneficio de un grupo de pacientes con esta patología; la misma figura podemos indicar en cáncer de pulmón y mutaciones del gen EGFR.

Por otro lado, la evaluación clínica y análisis de la historia familiar de pacientes afectados de cáncer son utilizados para establecer la naturaleza hereditaria de la enfermedad, lo cual sugiere una asociación con mutaciones en genes de predisposición a cáncer; si el diagnóstico presuntivo se comprueba por medio del secuenciamiento de DNA, el siguiente paso es indicar se realice el estudio en familiares asintomáticos, cuyo resultado es útil para establecer el riesgo según el tipo de cáncer, siendo los más estudiados: mutaciones en genes BRCA1 y BRCA2 asociados a cáncer de mama hereditario, APC relacionado a poliposis adenomatosa familiar,

MSH2, MLH1 y MSH6 en el síndrome de Lynch (cáncer de colon no polipósico hereditario). La implementación de programas destinados al estudio de cáncer hereditario y secuenciamiento de ácidos nucleicos influirá en la decisión médica y el estilo de vida del paciente y sus familiares en el campo de la prevención.

La aplicación de estudios genéticos en cáncer y la tecnología disponible, contribuyen al entendimiento de las bases moleculares de la enfermedad y la búsqueda de una terapia individualizada; permite la generación de conocimiento con la implementación de líneas de investigación, acorde a nuestra realidad, favoreciendo la actualización y capacitación de profesionales en ejercicio de su especialidad; lo cual se resume en beneficio de la atención de pacientes afectados y sus familiares en nuestro país.