

Investigadores de Sant Pau descubren una mutación que multiplica casi por cuatro el riesgo de sufrir cáncer de mama

Los investigadores de Sant Pau están vinculados al CIBER de enfermedades raras (CIBERER, unidad U745) y a la Unidad Mixta de Medicina Genómica UAB-IR Sant Pau

- El estudio liderado por genetistas del Instituto de Investigación del Hospital de Sant Pau - IIB Sant Pau de Barcelona y por el Instituto IFOM de Oncología Molecular de Milán, lo ha llevado a cabo el Consorcio OncoArray que agrupa más de 200 hospitales y centros de investigación de todo el mundo
- El estudio concluye que determinadas mutaciones raras en el gen *FANCM* predisponen al desarrollo del cáncer de mama ER y triple negativos, considerados como los más agresivos y con peor pronóstico
- El trabajo también demuestra que las variantes genéticas efectivamente alteraban la función del gen *FANCM* produciendo mayor sensibilidad al efecto antitumoral del olaparib, sugiriendo que este fármaco podría ser una alternativa terapéutica para tratar pacientes con tumores de mama asociados con variantes patogénicas de *FANCM*
- La investigación incluye el análisis genético de cerca de 150.000 mujeres, entre las que hay afectadas de cáncer de mama e individuos control

Barcelona, 22 de julio de 2020. - Genetistas del Instituto de Investigación del Hospital de Sant Pau - IIB Sant Pau y del IFOM - Instituto FIRC di Oncologia Molecolare de Milán (Italia), liderados por los doctores Jordi Surrallés –director de l’Institut de Recerca de Sant Pau y catedrático del Departamento de Genética y Microbiología de la UAB- y Paolo Peterlongo respectivamente, han descubierto que determinadas mutaciones raras en el gen *FANCM* constituyen un factor de predisposición para desarrollar cáncer de mama ER y triple negativos, considerados como los más agresivos y con peor pronóstico entre los diferentes tipos de cáncer de mama.

El estudio se llevó a cabo valorando la asociación de tres variantes recurrentes del gen *FANCM* con el riesgo de desarrollar cáncer de mama a 67.112 casos, 53.766 controles y 26.662 portadores de variantes patogénicas BRCA1 o BRCA2. La investigación involucró a más de 200 laboratorios y hospitales de todo el mundo en el marco del Consorcio OncoArray, una colaboración multinacional establecida para descubrir variantes que predisponen a diferentes cánceres humanos como el de mama, colon, pulmón, ovario, endometrio y próstata.

El Dr. Massimo Bogliolo, integrante del equipo y primer firmante del artículo, explica que “los datos genéticos indican que una de las variantes genéticas en FANCM analizadas está asociada con un riesgo 3,8 mayor de desarrollar cáncer de mama triple negativo y 2,44 veces mayor de desarrollar cáncer de mama ER-negativo”.

Los investigadores también estudiaron funcionalmente las mutaciones en modelos celulares para analizar su papel en la respuesta olaparib, un medicamento para el tratamiento de cáncer de ovario, o cáncer de mama para pacientes con mutaciones BRCA1 o BRCA2 que presenten enfermedad avanzada resistente a otros tratamientos. Los datos funcionales mostraron que las variantes genéticas efectivamente alteraban la función del gen FANCM produciendo mayor sensibilidad al efecto antitumoral del olaparib lo que sugiere que este fármaco podría ser una posible alternativa terapéutica para tratar pacientes con tumores de mama asociados con variantes patogénicas de FANCM.

El estudio se ha publicado en *Nature Partner Journals Breast Cancer* (NPJ Breast Cancer) <https://www.nature.com/articles/s41523-019-0127-5>

Más información:

Olga Boluda
Comunicación corporativa y prensa
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
www.santpau.cat
oboluda@santpau.cat
Tel. 93 553 78 25

Octavi López
Unidad de Comunicación
Universitat Autònoma de Barcelona
Octavi.lopez@uab.cat
Tel. 935868228