

## **Investigadors de Sant Pau descobreixen una mutació que multiplica quasi per quatre el risc de patir càncer de mama**

Els investigadors de Sant Pau estan vinculats al CIBER de malalties rares (CIBERER, Unitat U745) i a la Unitat Mixta de Medicina Genòmica UAB-IR Sant Pau

- L'estudi liderat per genetistes de l'Institut de Recerca de l'Hospital de Sant Pau – IIB Sant Pau de Barcelona i per l'Institut IFOM d'Oncologia Molecular de Milà, l'ha dut a terme el Consorci OncoArray que agrupa més de 200 hospitals i centres d'investigació de tot el món
- L'estudi conclou que determinades mutacions rares en el gen *FANCM* predisposen al desenvolupament del càncer de mama ER i triple negatiu, considerats com els més agressius i amb pitjor pronòstic
- El treball també demostra que les variants genètiques efectivament alteraven la funció del gen *FANCM* produint major sensibilitat a l'efecte antitumoral de l'olaparib, suggerint que aquest fàrmac podria ser una alternativa terapèutica per tractar pacients amb tumors de mama associats amb variants patogèniques de *FANCM*
- La investigació inclou l'anàlisi genètica de prop de 150.000 dones, entre les que hi ha afectades de càncer de mama i individus control

Barcelona, 22 de juliol de 2020. - Genetistes de l'Institut de Recerca de l'Hospital de Sant Pau – IIB Sant Pau i de l'IFOM - Institut FIRC di Oncologia Molecolare de Milan (Itàlia), liderats pels doctors Jordi Surrallés –director de l'Institut de Recerca de Sant Pau i catedràtic del Departament de Genètica i Microbiologia de la UAB- i Paolo Peterlongo respectivament, han descobert que determinades mutacions rares en el gen *FANCM* constitueixen un factor de predisposició per desenvolupar càncer de mama ER i triple negatiu, considerats com els més agressius i amb pitjor pronòstic entre els diferents tipus de càncer de mama.

L'estudi es va dur a terme valorant l'associació de tres variants recurrents del gen FANCM amb el risc de desenvolupar càncer de mama a 67.112 casos, 53.766 controls i 26.662 portadors de variants patogèniques en BRCA1 o BRCA2. La investigació va involucrar a més de 200 laboratoris i hospitals de tot el món en el marc del Consorci OncoArray, una col·laboració multinacional establerta per descobrir variants que predisposen a diferents càncers humans com el de mama, còlon, pulmó, ovari, endometri i pròstata.

El Dr. Massimo Bogliolo, integrant de l'equip i primer signant de l'article explica que "les dades genètiques indiquen que una de les variants genètiques en FANCM analitzades està associada amb un risc 3,8 major de desenvolupar càncer de mama triple negatiu i 2,44 vegades major de desenvolupar càncer de mama ER-negatiu".

Els investigadors també van estudiar funcionalment les mutacions en models cel·lulars per analitzar el seu paper en la resposta olaparib, un medicament pel tractament de càncer d'ovari, o càncer de mama per a pacients amb mutacions BRCA1 o BRCA2 que presentin malaltia avançada resistent a d'altres tractaments. Les dades funcionals van mostrar que les variants genètiques efectivament alteraven la funció del gen FANCM produint major sensibilitat a l'efecte antitumoral de l'olaparib, el que suggereix que aquest fàrmac podria ser una possible alternativa terapèutica per tractar pacients amb tumors de mama associats amb variants patogèniques de FANCM.

L'estudi s'ha publicat a *Nature Partner Journals Breast Cancer* (NPJ Breast Cancer)

<https://www.nature.com/articles/s41523-019-0127-5>

### **Més informació:**

Olga Boluda  
*Comunicació corporativa i premsa*  
*Hospital de la Santa Creu i Sant Pau*  
www.santpau.cat  
[oboluda@santpau.cat](mailto:oboluda@santpau.cat)  
Tel. 93 553 78 25

Octavi López  
*Unitat de Comunicació*  
*Universitat Autònoma de Barcelona*  
[Octavi.lopez@uab.cat](mailto:Octavi.lopez@uab.cat)  
Tel. 935868228