

La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia organiza la I Jornada de Neoplasias Hematológicas con Predisposición Germinal

Hasta un 10% de los pacientes con cáncer hematológico es portador de mutaciones heredadas predisponentes

- El objetivo principal de esta reunión es conformar un grupo de trabajo que cree un registro nacional de casos y elabore unas guías nacionales para su diagnóstico y manejo
- Entre otras cuestiones, las guías deben definir el consejo genético antes y después del estudio de mutaciones, el tejido necesario para el análisis, la prueba apropiada o la interpretación de las alteraciones encontradas
- Los hospitales sin unidades de consejo genético se enfrentan a diversas dificultades añadidas, como la necesidad de hacer el estudio del árbol familiar o el análisis e interpretación de resultados

Madrid, 31 de marzo de 2022. Las neoplasias hematológicas con predisposición germinal son enfermedades malignas de la sangre que aparecen en sujetos que por presentar algún polimorfismo o alteración genética hereditaria tienen un mayor riesgo para desarrollarlas. Una de las más típicas es la leucemia aguda mieloblástica asociada a ciertas anomalías o variantes en algunos genes. En general, hasta el 10% de los pacientes con cáncer hematológico puede ser portador de mutaciones heredadas predisponentes.

Con el objetivo de conformar un grupo de trabajo que cree un registro nacional de casos y elabore unas guías nacionales para su diagnóstico y manejo, la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) ha organizado la I Jornada de Neoplasias Hematológicas con Predisposición Germinal, con los avales científicos de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), el Grupo de Biología Molecular en Hematología (GBMH), el Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH) y el Grupo Español de Síndromes Mielodisplásicos (GESMD).

Más de 300 expertos de hospitales españoles y extranjeros han participado en este encuentro híbrido celebrado en la sede de la SEHH. “La gran aceptación que ha tenido esta jornada es una muestra de la necesidad que tienen los profesionales de ahondar en el conocimiento de este tipo de cánceres”, ha apuntado la doctora Ana Batlle López, del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander.

Interpretación de las variantes

El doctor Ramón García Sanz, presidente de la SEHH, ha analizado la problemática de las neoplasias hematológicas con predisposición germinal. “Nuestro problema es que muchas veces nos encontramos con alguna de estas anomalías o variantes y no sabemos interpretarlas correctamente; en especial, para poder dar un consejo genético adecuado a los familiares de los pacientes e incluso para poder seleccionar correctamente familiares que puedan ser utilizados como donantes de médula ósea para un eventual trasplante de progenitores hematopoyéticos, que es uno de los tratamientos más eficaces para este tipo de enfermedades”, ha explicado el doctor García Sanz.

Guías de práctica clínica

La SEHH ha organizado esta jornada con el objetivo de proporcionar “una buena formación para los hematólogos españoles, además de favorecer la creación de un grupo de trabajo que ayude a interpretar mejor este tipo de alteraciones”, como ha apuntado la doctora Blanca Espinet Solà, del Hospital del Mar de Barcelona. Durante una sesión de trabajo, los expertos han creado las bases para la formación de un grupo multidisciplinar que se encargue de redactar las guías y de crear un registro nacional de casos.

Experiencia en Suecia

En este sentido, el doctor Panagiotis Baliakas, de la Universidad de Uppsala (Suecia), ha aportado su experiencia en la redacción de las Guías Nórdicas para el diagnóstico, manejo y seguimiento de los pacientes con neoplasias de la línea germinal. Por su lado, la doctora Ana Río-Machín, del Barts Cancer Institute de Londres (Reino Unido), ha expuesto su conocimiento relacionado con los estudios funcionales para mejorar el conocimiento de leucemias agudas mieloides y los síndromes mielodisplásicos de origen familiar.

Posteriormente, la segunda parte de la reunión se ha centrado en conocer la experiencia de tres centros asistenciales españoles, el Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia, el Hospital General Universitario Gregorio Marañón de Madrid y el Hospital Universitari Vall d'Hebron de Barcelona. A continuación, se han presentado seis casos clínicos de centros de distintos puntos de la geografía española.

Avalancha de información

En su intervención, la doctora María Teresa Gómez Casares, del Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín de Las Palmas, se ha referido a los problemas que afrontan en la actualidad los hospitales: “La definición de un tipo de leucemia aguda mieloblástica que podía ser hereditaria, junto con la aplicación de nuevas tecnologías que permiten el análisis de múltiples genes, ha abierto la puerta a una avalancha de información difícil de gestionar que genera una gran problemática, sobre todo en centros que no tienen unidades de consejo genético preparadas para asumirlo”.

Otros cánceres hereditarios son más conocidos y, de hecho, existen guías que permiten la identificación de las familias en riesgo, las medidas a tomar e, incluso, se conoce mejor el impacto de las mutaciones encontradas. Al contrario, en las patologías

hematológicas no se han definido todavía guías y el número de genes aún está por determinar, pero no para de crecer.

En aquellos centros en los que las unidades de consejo genético llevan funcionando tiempo, los casos hematológicos se incorporan a un engranaje que ya funciona, aunque no sin dificultades, como son la interpretación de determinadas variantes genéticas o determinar qué acciones clínicas se deben tomar en las familias afectas, incluso la necesidad de apoyo psicológico.

En los hospitales sin unidades de consejo genético, los laboratorios de diagnóstico se enfrentan a diversas dificultades añadidas, por ejemplo, la necesidad de hacer el estudio del árbol familiar, el análisis e interpretación de resultados y los pasos a seguir posteriormente.

Cuestiones pendientes de resolver

Igualmente, el doctor Andrés Jerez Cayuela, del Hospital General Universitario Morales Meseguer de Murcia, ha enumerado una serie de cuestiones pendientes relacionadas con este tipo de patologías. “Las jornadas de neoplasias hematológicas con predisposición germinal tienen como objetivo la discusión de temas, como el consejo genético antes y después del estudio de mutaciones, el tejido necesario para el análisis, la prueba apropiada, la interpretación de las alteraciones encontradas, quién debería ser estudiado o las intervenciones en la clínica que pueden derivarse”.

Una de las finalidades de este encuentro, aparte de desarrollar unas guías para el cuidado de este tipo de pacientes y sus familiares, ha sido fomentar sinergias en investigación, como ha comentado el doctor Jerez Cayuela. “Estas jornadas son un esfuerzo transversal de distintos grupos de trabajo dentro de la SEHH y contamos con expertos que pondrán en contexto las aproximaciones que se llevan a cabo a nivel nacional e internacional”.

Los estudios genómicos a gran escala han revelado que las alteraciones que se adquieren en un tejido determinado, a lo largo de la vida del paciente, son responsables del desarrollo de cáncer. También han enseñado que un porcentaje superior al esperado de pacientes presenta mutaciones heredadas que podrían predisponer al desarrollo de la enfermedad, en referencia a ese 5-10 % de pacientes con cáncer hematológico que pueden ser portadores de mutaciones heredadas predisponentes.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados

con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos y las terapias celulares. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 62 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 3.000 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco

Móvil: 667 675 476

E-mail: jorge.sanchez@sehh.es

Eva Fariña Couelo

Móvil: 667 41 41 57

E-mail: eva.farina@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98

Web: www.sehh.es

Twitter: [@sehh_es](https://twitter.com/sehh_es)

IG: [@sehh_es](https://www.instagram.com/sehh_es)

Canal YouTube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/