



**El Grupo Español de Biología Molecular en Hematología (GBMH), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha celebrado su Reunión Anual**

## **Los laboratorios de diagnóstico hematológico demandan personal formado en nuevas tecnologías**

- **Uno de los retos de estos laboratorios está en la incorporación de nuevas técnicas para conseguir resultados con sensibilidad, precisión y a la velocidad adecuada**
- **El GBMH, en colaboración con otros grupos de trabajo de la SEHH, están editando unas guías para el estudio de las neoplasias hematológicas con componente hereditario**
- **El conocimiento de la leucemia mieloblástica aguda ha mejorado durante la última década gracias a los estudios de NGS, que han abierto la oportunidad de evaluar la composición clonal de estos pacientes**

**Madrid, 3 de julio de 2023.** El Grupo de Biología Molecular en Hematología (GBMH), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha celebrado su Reunión Anual en Madrid, en la que se ha vuelto a poner de manifiesto “el significativo impacto de la investigación molecular en el campo de la Hematología. De hecho, las técnicas moleculares continúan desempeñando un papel central en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades de la sangre”, explica M<sup>a</sup> Teresa Gómez Casares, presidenta del GBMH y hematóloga del Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín.

Según señala Gómez Casares, “el desarrollo de nuevos métodos en biología molecular no sólo ha permitido el diagnóstico molecular individualizado de estas enfermedades, sino que ha contribuido al descubrimiento de esquemas terapéuticos genéticos o dirigidos”. En este sentido, “uno de los retos de los laboratorios de diagnóstico está en la incorporación de las nuevas tecnologías para conseguir resultados con sensibilidad, precisión y a la velocidad adecuada. Para ello, es necesario invertir también en personal preparado y formado en los últimos avances”.

### **Estudio de las neoplasias hematológicas germinales**

Uno de los proyectos que se han presentado durante la jornada, “y uno de los más importantes del GBMH, en colaboración con otros grupos de trabajo de la SEHH, son unas guías para el estudio de las neoplasias hematológicas germinales”. Aunque la mayoría de los cánceres de la sangre se considera que están relacionados con cambios genéticos espontáneos en los precursores hematopoyéticos, “estudios recientes han demostrado que, en algunos pacientes, existe un componente

hereditario, es decir, que existe una variante de la línea germinal que puede ser compartida por varios miembros de una familia”. En el 2016, la Organización Mundial de la Salud (OMS) clasificó las neoplasias mieloides con predisposición germinal como entidades independientes.

Como consecuencia, “muchos laboratorios de diagnóstico han incluido pruebas de línea germinal como parte de su rutina, lo que genera la necesidad de asesoramiento al paciente y vigilancia de los miembros de la familia en riesgo, además de obligar al estudio de posibles donantes de médula ósea”. Sin embargo, “no conocemos todos los genes implicados ni existe un consenso sobre los genes a estudiar en cada patología, además de tener problemas para interpretar determinados hallazgos”, concreta la doctora Gómez Casares.

El GBMH también está trabajando en la publicación de las “Guías para la estandarización de paneles de secuenciación masiva (NGS)”. Tal y como explica su presidenta, “la secuenciación masiva se ha convertido en una herramienta cada vez más importante en el manejo clínico de las neoplasias hematológicas, allanando el camino para mejorar los diagnósticos, personalizar el tratamiento y monitorizar la respuesta al mismo. Sin embargo, no hay criterios estandarizados sobre qué genes deben estudiarse en cada patología, de ahí la necesidad de establecer unos criterios”.

#### **Perfil de las recaídas en LMA**

La reunión ha dedicado una de las ponencias al perfil de las recaídas en la leucemia mieloblástica aguda (LMA), un tipo de cáncer que representa el 40% de todas las leucemias en el mundo occidental y cuya incidencia en España se estima en 3,5 nuevos casos por 100.000 habitantes y año. “El conocimiento de la LMA ha mejorado mucho durante la última década ya que los estudios de NGS han abierto la oportunidad de evaluar la composición clonal de estos pacientes, no sólo al principio, también durante el curso de la enfermedad y, particularmente, en la recaída, que sigue siendo un desafío clínico importante”, señala M<sup>a</sup> Teresa Gómez Casares.

“Esta caracterización genética molecular tiene una gran relevancia terapéutica y, recientemente, se han puesto a disposición de los pacientes varias opciones de tratamiento dirigidas molecularmente”, añade. “Cuando se produce una recaída, los pacientes pueden presentar el mismo patrón de mutación genética que se observó en el diagnóstico inicial o uno de mayor complejidad, por ejemplo, mediante la adquisición de mutaciones adicionales o perder algunas de las iniciales. Cualquiera de estas situaciones podría condicionar la aptitud terapéutica, de ahí que el estudio por NGS sea fundamental”.

#### **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 64 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](mailto:jorge.sanchez@sehh.es)

**Alba Corrada de la Fuente**

Móvil: 620 534 620

E-mail: [alba.corrada@sehh.es](mailto:alba.corrada@sehh.es)

Tel.: 91 319 19 98

Web: [www.sehh.es](http://www.sehh.es)

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

IG: [@sociedad\\_espanoladehematologia](https://www.instagram.com/sociedad_espanoladehematologia)

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

LinkedIn: [www.linkedin.com/company/sehh/](http://www.linkedin.com/company/sehh/)