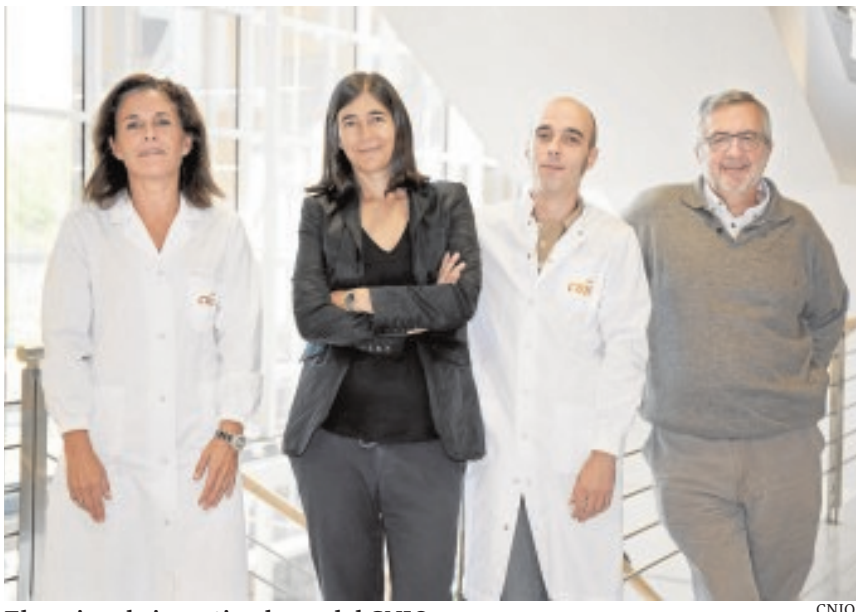

El equipo de investigadores del CNIO CNIO

Descubren un gen mutado en familias con múltiples tumores

▸ Los enfermos de angiosarcoma cardiaco familiar sobreviven cuatro meses de media

R. I.
MADRID

Más de una decena de familias con múltiples cánceres podrían beneficiarse ya del hallazgo de un gen mutado que favorece esta situación que acaba de dar a conocer un equipo del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Se trata de una rara forma de cáncer, un angiosarcoma cardiaco (CAS). Su descubrimiento, que se publica en «Nature Communications», abre una vía para identificar familias con CAS portadoras de una alteración en el gen responsable, cuyos miembros podrían beneficiarse de un diagnóstico precoz y de un tratamiento adecuado.

Hace unos años, Pablo García Pavía, del Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Puerta de Hierro, contactó con Javier Benítez, del CNIO, porque estaba tratando a dos hermanos con una rara forma de cáncer, un angiosarcoma cardiaco (CAS). ¿Podían hacer algo los expertos en genética? «En aquella época probamos algunas ideas, pero sin éxito», explica Benítez.

Ahora, gracias a los adelantos técnicos han logrado secuenciar su exoma –la parte del genoma que se traduce a proteínas y por tanto la que más influye en el estado del organismo–, y han hallado la causa de su enfermedad en una mutación en un gen llamado POT1. Precisamente este gen es una de las proteínas componentes del escudo protector de los telómeros –las estructuras que protegen los extremos de los cromosomas–, y recientemente ha sido identificado como responsable de otros tumores hereditarios: el melanoma y el glioma familiar.

El angiosarcoma cardiaco es una enfermedad poco frecuente pero maligna. En los casos de CAS hereditario la supervivencia media es de solo cuatro meses, porque la enfermedad se diagnostica en fase avanzada. No se había identificado –hasta ahora– ningún gen implicado.

«Síndrome Li-Fraumeni»

Los investigadores han visto además que el CAS hereditario aparece en familias con una muy alta incidencia de otros tumores. Eso es parecido a lo que ocurre en los afectados por el llamado «síndrome Li-Fraumeni», causado por una mutación en el gen supresor de tumores, el apodado guardián del genoma, P53. Pero las familias con CAS no tenían mutado P53, sino POT1.

El hallazgo señala a portadores en riesgo de padecer angiosarcoma cardiaco y también, posiblemente, otros tumores. Como dice Benítez, «antes no había nada que ayudara a identificar a estas personas en riesgo, porque no había ningún marcador para CAS familiar ni para familias con síndrome similar a Li-Fraumeni sin mutaciones en P53. Este estudio descrifra uno de los genes que explican la alta incidencia de cáncer en algunas de ellas». «La traslación de estos resultados a la clínica es inmediata», afirma María Blasco, directora del CNIO. «De hecho, ya estamos ayudando a familias que portan la mutación».

En la Consulta de Cáncer Familiar del CNIO que dirige Miguel Urioste, en el Hospital de Fuenlabrada, se analizan ya los primeros casos.

Presupuestos del Estado

Aprueban una partida extra de 105 millones para dependencia

El Gobierno ha ampliado la dotación del presupuesto de la dependencia para 2015 en 105 millones de euros con la intención de garantizar la incorporación de los dependientes moderados al sistema. Durante su comparecencia en el Senado, la secretaria de Estado de Servicios Sociales e Igualdad, Susana Camarero, rechazó las críticas de la oposición, que culpa al PP de haber desmantelado el sistema de estas ayudas a personas que no se valen por sí mismas. Camarero recordó que esta legislatura se han invertido más de 6.500 millones. Respecto a los 300.000 dependientes moderados que tienen derecho a entrar en el sistema desde el 1 de julio, la secretaria de Estado detalló que accederán «al ritmo que las comunidades quieran». Insistió en que el Gobierno ha cumplido su compromiso con los mayores resolviendo los adjudicatarios de los programas de vacaciones del Imserso.

«Fobia a los pobres»

El 60% de los delitos de odio se cometen contra los «sin techo»

Un 60% de los incidentes o delitos de odio por aporofobia (o «fobia a los pobres») cometidos por jóvenes que salen de fiesta implican agresiones físicas a las personas sin hogar. Y el 80% de las víctimas reconocen haber sufrido agresiones en más de una ocasión. Estos son algunos de los resultados de la investigación del Observatorio Hatento, que detecta y analiza los delitos de odio y situaciones de violencia que sufren los «sin techo» en España. Los resultados se basan en entrevistas realizadas a 261 «homeless» de varias ciudades del país. El Observatorio también desvela que la mayoría de las víctimas (6 de cada 10) son mujeres y que los delitos suelen quedar impunes ante la indefensión del colectivo. Según Maribel Ramos, coordinadora técnica de Hatento, este tipo de violencia debería denominarse «delitos de ocio», además de que «no es un problema acotado a la población joven».

Lotería Primitiva

Paralizan la entrega del billete premiado con 4,7 millones

El Juzgado de Primera Instancia número 4 de La Coruña ha emplazado al ayuntamiento a no entregar el billete de Lotería Primitiva premiado con 4,7 millones de euros hasta que resuelva las reclamaciones pendientes. El plazo de dos años para reclamar el billete premiado en 2012 terminó ayer con casi 300 peticiones de personas que afirmaban ser sus dueños. Sin embargo, nadie aportó la información que acredite su veracidad. El concejal de Empleo y Economía Social del Ayuntamiento de La Coruña, Alberto Lema, aclaró que el boleto está en posesión de la Sociedad de Loterías y Apuestas del Estado.

Administración de Loterías donde olvidaron el boleto