



Lunes, 8 de julio de 2024

## El mapa genético del cáncer de mama familiar en Asturias revela mutaciones específicas de hasta hace 400 años que predisponen para este tipo de tumores

- Un equipo de investigadoras del Laboratorio de Oncología Molecular del HUCA identifica mutaciones hereditarias en los genes BRCA1 y 2 propias de valles aislados del Principado
- El trabajo, publicado en la revista *Clinical Genetics*, recoge el análisis de más de 1.600 familias estudiadas durante más de 15 años y pone de manifiesto que 238 de ellas son portadoras de variantes patogénicas heredables

Un equipo de investigadoras del Laboratorio de Oncología Molecular del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) ha publicado el mapa genético del cáncer de mama familiar en el Principado. El estudio pone de relieve que entre 200 y 400 años atrás se produjeron una serie de mutaciones hereditarias en los genes BRCA1 y 2 que predisponen a cáncer de mama y ovario y que únicamente se han mantenido en determinados valles asturianos debido al aislamiento de la población.

El trabajo recoge el estudio y análisis de más de 1.600 familias durante más de 15 años y supone una importante representación de los casos de cáncer de mama familiar en Asturias. La investigación ha revelado que, de esas familias, 238 son portadoras de variantes patogénicas genéticas.

Uno de los principales descubrimientos del estudio es el hallazgo de unas pocas mutaciones específicas de la población asturiana, pero que afectan a más de la mitad de las familias con mutaciones.

El estudio ha sido liderado por la doctora Milagros Balbín, jefa del Laboratorio de Oncología Molecular del HUCA, responsable del grupo de Oncología Molecular del Instituto de Investigación del Principado (ISPA) e investigadora del IUOPA, y por la doctora Pilar Blay, de la Unidad de Cáncer Familiar del Servicio de Oncología Médica del HUCA. Además, ha contado con la participación de profesionales de ambos servicios.

“El hecho de que muchas familias con cáncer de mama hereditario tengan el mismo cambio nos llevó a estudiar el origen de estas mutaciones”, ha subrayado la doctora Milagros Balbín.





“Algunas de estas mutaciones aparecieron hace más de 400 años y se han mantenido solo en determinados valles asturianos debido al aislamiento de nuestra población”, ha añadido Ana Sánchez Pitiot, primera firmante del trabajo. “Esto supone que, cuando encontramos varias familias con la misma mutación, en realidad se trata de una gran familia, que comparte un pequeño trozo de genoma que contiene una mutación en los genes de predisposición a cáncer de mama y ovario”, ha añadido.

Por su parte, la doctora Pilar Blay, responsable de la Unidad de Cáncer Familiar del HUCA, ha valorado el alcance del trabajo de investigación. “Disponer de un número elevado de familias ha sido crucial para la interpretación funcional de alguna de estas variaciones, que son muy complejas. A efectos prácticos, significa una mejora el consejo genético a nuestras familias”, ha apuntado.

Para la realización de los estudios genéticos que han permitido trazar la antigüedad de cada una de las mutaciones han colaborado miembros del IUOPA y de la Universidad de Oviedo.

Los resultados se publicaron en la revista *Clinical Genetics* el 24 de junio. El laboratorio de Oncología Molecular del HUCA cuenta con financiación de la Fundación Caja Rural de Asturias, a través de la Fundación para la Investigación e Innovación Biosanitaria en Asturias (Finba).

**\*\* Referencia:** *Featuring BRCA1 and BRCA2 germline mutational landscape from Asturias (North Spain) Clin Genet (2024) doi: 10.1111/cge.14580*