

El Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), organiza su VIII Simposio

La integración de la información genética en la historia clínica del paciente favorecerá un mejor diagnóstico del cáncer hematológico

- El 'big data' y las bases de datos genéticos permitirán sacar el máximo rendimiento a toda esa información, permitiendo seleccionar la alternativa terapéutica más adecuada en cada caso
- El estudio de fragmentos de ADN tumoral en el plasma del paciente mediante las nuevas técnicas de biopsia líquida permitirá el estudio no invasivo de tumores de presentación sólida, como linfomas o mielomas
- Están surgiendo nuevas técnicas de estudio citogenómico, como el mapeo óptico del genoma o la *Whole Genome Sequencing (WGS)*
- El GCECGH, la Asociación Española de Genética Humana y la Asociación Catalana de Ciencias del Laboratorio Clínico han consensuado unas recomendaciones de uso de las técnicas citogenómicas en el diagnóstico del cáncer hematológico

Madrid, 27 de mayo de 2021. El cáncer hematológico se caracteriza por presentar una gran heterogeneidad genética originada por diversos mecanismos, entre los que se encuentran las alteraciones cromosómicas, principalmente deleciones, inversiones, duplicaciones o amplificaciones y translocaciones, que conducen a la activación de protooncogenes (genes que promueven el crecimiento y la división celular) o a la inactivación de genes supresores de tumores que generan inestabilidad genómica. Muchas de estas alteraciones cromosómicas se utilizan en la práctica clínica diaria como biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, y clásicamente las principales técnicas citogenómicas que se usan para detectarlas son la citogenética con bandas G, la hibridación 'in situ' fluorescente (*FISH* en sus siglas inglesas) y los 'microarrays' genómicos.

Con el objetivo de consensuar unas recomendaciones para la adecuada aplicación de las técnicas citogenómicas, el Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica (GCECGH), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), la Comisión de Genética Oncohematológica de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y el Grupo de Trabajo de Citogenética Hematológica de la

Asociación Catalana de Ciencias del Laboratorio Clínico (ACCLC) han elaborado y publicado la guía “Análisis citogenómicos aplicados a neoplasias hematológicas: recomendaciones preanalíticas, analíticas y postanalíticas”. La obra ha sido presentada en el marco del VIII Simposio GCECGH “Avances de las técnicas citogenéticas y moleculares en el diagnóstico de las hemopatías malignas”, celebrado en formato virtual.

“Las nuevas metodologías citogenéticas y moleculares, como el mapeo óptico del genoma o la *Whole Genome Sequencing (WGS)*, están incrementando el conocimiento de la fisiopatología del cáncer hematológico”, ha apuntado Ana Batlle López, presidenta del GCECGH y hematóloga del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander). Esto plantea dos importantes retos: la detección de anomalías en estadios más precoces y la integración de dicha información citogenética y molecular con otras variables clínico-analíticas del paciente. Además, el ‘big data’ y las bases de datos genéticos del cáncer hematológico “permitirán sacar el máximo rendimiento a toda esa información, permitiendo seleccionar la alternativa terapéutica más adecuada en cada caso”, explica.

La biopsia líquida para el estudio de células tumorales se viene utilizando desde hace muchos años en tumores hematológicos de expresión en sangre. Las nuevas técnicas de biopsia líquida, que permiten detectar fragmentos de ADN presentes en el plasma del paciente, permitirán complementar el estudio de pacientes con tumores de presentación sólida, como linfomas o mielomas, aunque están todavía en experimentación. Estos procedimientos “se irán utilizando en distintos tipos de cáncer hematológico, pero serán especialmente útiles en tumores de presentación sólida, donde será decisiva la incorporación de nuevas técnicas citogenéticas y moleculares”, señala la experta.

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 2.800 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

Tel.: 667 675 476

E-mail: comunicacion@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Tel.: 620 534 620

E-mail: albacorrada@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98

Web: 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/