

PRESENTE Y FUTURO DE LOS MARCADORES GENETICOS EN NEOPLASIAS HEMATOLOGICAS

María José Calasanz

Departamento de Bioquímica y Genética, Facultad de Ciencias, Universidad de Navarra, Pamplona.

En leucemias y linfomas, el análisis genético constituye una herramienta esencial no sólo a nivel diagnóstico, ya que existen marcadores genéticos específicos, sino también a nivel pronóstico, lo que permite estratificar a los pacientes en grupos de riesgo y adaptar el tratamiento a ese nivel de riesgo. Además, existen terapias dirigidas a una diana genética, por lo que un análisis genético permite discernir que pacientes son susceptibles de beneficiarse de ese tratamiento, evitando los tratamientos oncológicos convencionales de quimioterapia y radioterapia. Estas terapias moleculares son las que han mejorado de forma espectacular la tasa de curación. Así por ejemplo, determinadas leucemias, antes mortales, ahora tienen una respuesta positiva al tratamiento y pueden curar definitivamente o mantener al paciente con vida durante muchos.

La descripción y utilización de marcadores genéticos crece de manera exponencial, debido al enorme impulso que ha supuesto la publicación del genoma humano y al desarrollo imparable de nuevas técnicas de análisis genético a gran escala, como la secuenciación masiva. Por ello, los laboratorios de análisis genético se ven constantemente obligados a implementar técnicas que supongan un claro beneficio para los pacientes.

En la ponencia se explicarán las distintas técnicas de diagnóstico genético, así como los marcadores genéticos específicos de los distintos tipos de leucemias y linfomas, y se verán ejemplos de cómo, a través del diagnóstico genético, podemos dirigir el tratamiento y controlar el éxito del mismo.