

NOTA IMPORTANTE:

Debido a la confusión causada entre los términos de dietista, nutricionista y endocrinólogo, queremos aclarar que: los portavoces de esta nota de prensa son médicos especialistas en Endocrinología y Nutrición (endocrinólogos).

Los tumores endocrinos, el cuarto grupo de cáncer con mayor predisposición genética

- Los expertos inciden en que el diagnóstico precoz y el seguimiento deben ser el eje central de las actuaciones del laboratorio y el desarrollo de nuevas herramientas diagnósticas, especialmente en el Área de Endocrinología.
- Jorge Gorrín, coordinador del Grupo de Laboratorio de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN), señala que existen condicionantes genéticos que pueden modificar los esquemas de tratamiento de algunas enfermedades.
- Desde el punto de vista endocrinológico, las enfermedades son frecuentemente de tipo multifactorial, por lo que es muy relevante la exposición a tóxicos, los hábitos de vida, etc.

Madrid, 8 de mayo de 2024.- En la mayoría de las enfermedades subyacen defectos o condicionantes genéticos heredados (enfermedades mendelianas), o adquiridos (enfermedades multifactoriales), que desempeñan un papel importante en el desarrollo y la gravedad de las patologías endocrinológicas. “En función de la dotación genética heredada se tiene una predisposición a sufrir determinadas enfermedades endocrinas, pero es necesario también la exposición a otros agentes para que se desarrollen, ya que desde el punto de vista endocrinológico, las enfermedades son frecuentemente de tipo multifactorial”, subraya **Jorge Gorrín Ramos, especialista en Bioquímica Clínica y coordinador del Grupo de Laboratorio de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN).**

En las enfermedades mendelianas, en ocasiones, prevalece un componente genético más determinante, aunque existen variantes de genes que son protectoras ante el desarrollo de algunas patologías. En este sentido, Gorrín señala, en relación a las enfermedades con herencia mendeliana en el ámbito de la Endocrinología, que entre el 5% y el 10% de los casos de cáncer se puede identificar un gen que genera predisposición a sufrir un cáncer en concreto y, en este grupo, el cuarto por frecuencia son los tumores endocrinos.

El diagnóstico precoz, el seguimiento y la anticipación a posibles complicaciones debe ser el eje central que oriente las actuaciones del laboratorio y el desarrollo de nuevas herramientas diagnósticas, especialmente en el Área de la Endocrinología: “*La instauración del tratamiento correcto desde el primer momento ayuda a evitar complicaciones por la evolución de una enfermedad*”. Un ejemplo es la Diabetes Mellitus, cuyos primeros síntomas pueden no ser evidentes, por lo que adquiere una

gran importancia un diagnóstico precoz para implementar un correcto tratamiento, ya que una mejora en los hábitos consigue reducir las complicaciones.

En las enfermedades con condicionantes genéticos heredados y adquiridos es vital disponer de una gran variedad de herramientas diagnósticas que permitan individualizar el tratamiento: *“Ya no se da tratamiento a la enfermedad sino al paciente”*, indica Gorrín, quien añade que *“para poder llegar a este concepto de medicina personalizada o de precisión es imprescindible tener el conocimiento necesario y los medios de forma accesible para poder aplicarlo”*. Por ello, el bioquímico apunta que ha sido difícil obtener suficiente conocimiento y experiencia hasta alcanzar mejores herramientas de secuenciación genética para adoptar medidas preventivas eficaces. *“Actualmente, hay condicionantes genéticos que pueden modificar los esquemas de tratamiento de algunas enfermedades”*, puntualiza.

En relación a las herramientas diagnósticas, en el caso de enfermedades por mutaciones genéticas puntuales con herencia bien conocida, se sigue buscando saber exactamente la causa de la enfermedad. Sin embargo, en el caso de las enfermedades multifactoriales, el abordaje genético es diferente ya que hay muchos genes implicados, *“por lo que son necesarias las herramientas de secuenciación masiva Next Generation Sequencing (NGS), que son un conjunto de métodos de laboratorio desarrollados para la amplificación y lectura en paralelo de muchos fragmentos diversos de ADN”*. Por último, el coordinador del Grupo de Laboratorio de la SEEN afirma que *“esta tecnología ha revolucionado completamente el conocimiento en cuanto a las bases moleculares, el desarrollo y los mecanismos de transmisión de numerosas patologías”*.

Sobre SEEN

La Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición (SEEN) es una sociedad científica compuesta por Endocrinólogos, Bioquímicos, Biólogos y otros especialistas que trabajan en el campo de la Endocrinología, Diabetes, Nutrición y Metabolismo, para profundizar en su conocimiento y difundirlo.

En la actualidad, la SEEN está formada por 2.397 miembros, todos ellos implicados en el estudio de las hormonas, el metabolismo y la nutrición. Está reconocida como una Sociedad Científica de referencia en estas áreas temáticas entre cuyos objetivos se encuentra la generación de nuevos conocimientos y su traslado a la atención clínica que conlleve mejoras en el diagnóstico y el tratamiento de aquellos pacientes con enfermedades endocrinológicas y/o nutricionales.

Gabinete de prensa

**BER
BÈS**

BERBÈS - 91 563 23 00

Vanessa Martín / Isabel Torres/ Ana Serrano

vanesamartin@berbes.com; isabeltorres@berbes.com; anaserrano@berbes.com