

**13:00h.- Nuevo grupo de investigación sobre Salud de la Mujer**

*Dr. Pluvio Jesús Coronado Martín, FEA del Servicio de Obstetricia y Oncología & Prof. Asociado del Dpto. de Obstetricia y Ginecología de la Fac. de Medicina de la UCM. Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC).*

El grupo de investigación sobre salud de la Mujer está centrado en el estudio y análisis de las nuevas líneas de investigación sobre la mujer en todas sus vertientes. Se pretende integrar en el todas las actividades y disciplinas que afectan a la salud femenina de manera global por ello se cree relevante la investigación conjunta con otros grupos de investigación. Las líneas de investigación que se están desarrollando abarcan dos grandes grupos, uno destinado a la endocrinología de la mujer y su capacidad reproductiva y otro destinado a las enfermedades oncológicas que padece y sus repercusiones en la calidad de vida. Así, en el primer grupo se han abierto líneas de investigación sobre planificación familiar, reproducción, obstetricia y menopausia. En el segundo grupo se analizan líneas de investigación relacionados con los tumores y enfermedad premaligna del tracto genital y la mama.

El grupo tiene incorporados miembros pertenecientes a diversas disciplinas diferentes de la obstetricia y ginecología como son la genética, anatomía patológica, oncología médica y radioterápica, rehabilitación, análisis clínicos e inmunología.

**13:30h.- Búsqueda de nuevos genes implicados en el familias con cáncer colorrectal hereditario tipo X (FCC-X) mediante estudio del exoma por secuenciación masiva (NGS)**

*Dra. Trinidad Caldés Llopis, Jefa del Laboratorio de Oncología Molecular. Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico San Carlos (IdISSC).*

El cáncer colorrectal (CCR) constituye un problema de salud pública de gran importancia a nivel mundial, representando en España la neoplasia más frecuente detectada en hombres y mujeres (<http://globocan.iarc.fr>). El diagnóstico y tratamiento precoz del cáncer, así

como la identificación de aquellos individuos con una mayor probabilidad de desarrollar la enfermedad, constituyen en la actualidad objetivos prioritarios de la investigación biomédica.

La mayoría de los tumores son de tipo esporádicos, y solo en una pequeña proporción se ha demostrado un patrón claro de herencia. Los ejemplos más claros incluyen el cáncer colorrectal hereditario no polipósico (HNPCC) y la poliposis adenomatosa familiar (FAP). El síndrome de HNPCC está asociado con las mutaciones germinales en los genes implicados en el mecanismo de reparación del ADN (MMR) hMLH1, hMSH2, hMSH6, PMS1, PMS2. La mayoría de las mutaciones (más del 90%) se encuentran en los genes hMLH1 y hMSH2. En trabajos publicados por nuestro grupo (Caldes T et al, 2002; Sánchez de Abajo A et al., 2005), se han estudiado los tres genes hMLH1, hMSH2 y hMSH6. Solo el 60% de estas familias tienen alterada la vía MMR (MSI-H; ausencia de expresión de una de las proteínas y mutación en el gen que no expresa la proteína). El otro 40% no muestran mutaciones germinales en los genes reparadores (MMR). A este tipo de familias, se las ha designado como Cáncer Colorrectal Tipo X (FCC-X) El estudio de genes implicados en CCR familiar tipo X ha sido el objetivo de varios proyectos de Investigación concedidos por el FIS (PI07/0359; PI10/00641; PI13/02588) y recientemente PI16/01292.

La secuenciación del exoma de pacientes FCC-X nos ha dado mucha información acerca de los genes implicados en las distintas familias. Ahora queda caracterizar su función y ver si son responsables de esa susceptibilidad al cáncer.

Bibliografía:

Clin Cancer Res. 2011 Apr 1;17(7):1701-12. Epub 2011 Feb 25 - Int J Cancer. 2012 Feb 15;130(4):837-46. A. IF: 6.198 - Clin Genet. 2014 May 12. doi: 10.1111/cge.12427. IF: 4.25 - Gastroenterology. 2015 Sep;149(3):563-6. doi: 10.1053/j.gastro.2015.05.056. Epub 2015 Jun 5 - Clin Genet. 2015 Jun;87(6):543-8. doi: 10.1111/cge.12467 - Genet Med. 2015 Feb;17(2):131-42. doi: 10.1038/gim.2014.89. Epub 2014 Jul 24 - Carcinogenesis. 2016 Aug;37(8):751-8. doi:10.1093/carcin/bgw064. Epub 2016 May 27. PubMed PMID: 27234654 - Eur J Hum Genet. 2016 Oct;24(10):1501-5. doi: 10.1038/ejhg.2016.44. Epub 2016 May 11. PubMed PMID: 27165003

**13:50h.- PREGUNTAS**