



OTRI

Universidad Complutense de Madrid

OFICINA DE TRANSFERENCIA DE RESULTADOS DE INVESTIGACIÓN

Unidad de Información Científica y Divulgación de la Investigación

Mutaciones en el gen BRCA2 aumentan el riesgo de sufrir trombos

Aunque las personas con cáncer son más susceptibles de sufrir trombos, un estudio internacional con participación de la Universidad Complutense de Madrid revela que, tanto en mujeres con cáncer de mama como en mujeres sanas, mutaciones en el gen BRCA2 alteraron los niveles de las proteínas asociadas con un mayor riesgo de trombosis y coagulación.



Los científicos han usado técnicas de secuenciación genética en las muestras de sangre de las pacientes. / [SNRE](#).

La segunda causa de muerte de las personas que padecen cáncer –después del propio tumor– es el desarrollo de trombos, coágulos que pueden llegar a ocluir un vaso sanguíneo y taponar el paso de la sangre, con un desenlace muchas veces mortal.

En el caso de las mujeres, mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 –relacionadas con mayor riesgo de sufrir cáncer de mama y de ovario–, parecen estar asociadas con un mayor riesgo de sufrir estos coágulos.

Un equipo de científicos, con la participación de la Universidad Complutense de Madrid (UCM), ha descubierto que determinadas mutaciones en el gen BRCA2 están asociadas con unos niveles más altos en los marcadores de trombosis y coagulación en mujeres, lo que indicaría una mayor predisposición genética a sufrir la enfermedad. La sorpresa de los científicos es que estos niveles eran similares tanto en mujeres que padecían cáncer como en sanas.



OTRI

Universidad Complutense de Madrid

OFICINA DE TRANSFERENCIA DE RESULTADOS DE INVESTIGACIÓN

Unidad de Información Científica y Divulgación de la Investigación

“Aparentemente, no es necesario desarrollar el cáncer para promover ese estado procoagulante cuando hay una alteración genética del BRCA2 ya que el incremento de los marcadores de trombosis y coagulación se observa en mujeres portadoras de mutaciones en BRCA2 con y sin cáncer de mama”, destaca Antonio López Farré, investigador de la [facultad de Medicina de la UCM](#) y uno de los autores del estudio, publicado en la revista *Thrombosis and Haemostasis*.

Para llegar a estas conclusiones, los científicos analizaron muestras de sangre de veinticinco mujeres con mutaciones en este gen de la Unidad de Cáncer Hereditario del Hospital Clínico San Carlos (Madrid). Doce de ellas habían sido diagnosticadas y tratadas de cáncer de mama, mientras que trece estaban sanas.

Prevención con tratamientos anticoagulantes

Para que el factor hereditario no influyera en los resultados, los autores excluyeron del estudio a las pacientes que tenían historial familiar de cáncer de ovario o que habían sido diagnosticadas con este tipo de tumor.

Los científicos utilizaron técnicas de secuenciación genética y de separación y cuantificación de expresión de proteínas en las muestras de sangre de cada paciente, comparando las que tenían cáncer y las que no. En todos los casos, las mutaciones en este gen alteraron los niveles en plasma de las proteínas asociadas con un mayor riesgo de trombosis y coagulación.

Para prevenir estos episodios, “habría que estudiar si este tipo de mujeres podrían beneficiarse del uso de tratamientos anticoagulantes y de un seguimiento más exhaustivo de los perfiles de coagulación”, propone Pedro Pérez Segura, oncólogo del Hospital Clínico San Carlos y autor principal del trabajo.

Además de la UCM y el Hospital Clínico San Carlos, en el estudio también ha participado la Universidad de Lund (Suecia).



Referencia bibliográfica: Pérez-Segura P, Zamorano-León JJ, Acosta D, Santos-Sancho JM, Modrego J, Caldés T, de la Hoya M, Díaz-Rubio E, Díaz-Millán I, de Las Heras N, Rico Zalba LA, Lahera V, Melander O y López Farré A. “BRCA2 gene mutations and coagulation-associated biomarkers”, *Thrombosis and Haemostasis* 115 (2), enero 2016. [DOI: 10.1160/TH15-06-0520](https://doi.org/10.1160/TH15-06-0520).