

**28 de Febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras**

## **EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR ABRE LA PUERTA AL ACCESO A NUEVOS FÁRMACOS A LOS PACIENTES CON TUMORES RAROS**

- **Permite desarrollar estudios dirigidos a tumores distintos que comparten dianas terapéuticas, lo que amplía la población a investigar y facilita la puesta en marcha de ensayos clínicos -principal escollo para la lucha contra tumores raros-**
- **Uno de cada cinco diagnósticos de cáncer en Europa se corresponde con un tumor raro o infrecuente**

El último día de febrero, que cada cuatro años tiene la "rareza" de celebrarse en 29, es un día para recordar a, entre otros pacientes afectados por patologías infrecuentes, los más de 4 millones de enfermos de cáncer diagnosticados en Europa con tumores raros o infrecuentes. No en vano, es el día que se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Tal como informa el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI), el 22% de los enfermos de cáncer en España está afectado por un tumor raro que carece de tratamiento específico. Una situación que se podría revertir, gracias a la incorporación del diagnóstico molecular y la secuenciación genómica en la investigación oncológica. Esta nueva forma de concebir el análisis de los tumores, que se focaliza en las alteraciones moleculares independientemente de su origen, supone el principal avance en la lucha contra el cáncer "raro" de los últimos años.

Así, tal como explica el presidente del Grupo GETHI y Jefe de Sección de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón, Ramón de las Peñas, "el papel fundamental de las plataformas diagnósticas – que trabajan con la secuenciación masiva de genes y la detección de mutaciones accionables o potenciales dianas terapéuticas- se encuentra en este grupo de pacientes diagnosticados de tumores infrecuentes, pues podremos identificar dianas terapéuticas y diseñar la estrategia de tratamiento en base a los resultados obtenidos".

Por todo ello, el Dr. De las Peñas destaca que la lucha contra tumores raros ha sido todo un motor para los avances en la oncología de precisión registrados en los últimos años. Según aclara, "los tumores infrecuentes poseen en su mayoría alteraciones moleculares muy específicas que los convierten en perfectos escenarios para testar drogas dirigidas a esas dianas".

### **Impulsar ensayos clínicos**

En opinión del presidente de Grupo GETHI, "la investigación en tumores infrecuentes no solo nos ha enseñado que son un excelente modelo de investigación para el hallazgo de nuevas dianas terapéuticas, lo que ha sido clave para el desarrollo inicial de nuevos fármacos, sino que también desvela la necesidad de cambiar el diseño de los ensayos clínicos para que no sea necesario incluir poblaciones amplias de pacientes para obtener conclusiones".

Así, los nuevos estudios con diseño que permitan incluir pacientes con diversos tipos de tumor raro que compartan la misma diana terapéutica constituye un gran avance en la investigación clínica. Eso sí, tal como aclara, "faltará lograr el apoyo de las agencias y de la industria para que los clínicos podamos desarrollar estos estudios". Una aspiración totalmente justificada, toda vez que, según explica GETHI, la investigación que se realiza hoy en día en el ámbito de tumores infrecuentes se está ya aplicando

también en tumores frecuentes para acortar los tiempos de duración de los ensayos clínicos.

Por todo ello, el presidente del Grupo oncológico especializado considera que “en un futuro no muy lejano, conforme avancemos en el conocimiento íntimo y molecular de los tumores, la definición cuantitativa de tumor infrecuente deberá cambiar”.

La conmemoración del Día Internacional de las Enfermedades Raras permite visibilizar la importancia de investigar en este ámbito y poner sobre la mesa una visión actualizada de los avances y retos de tutor en este ámbito. En opinión del Grupo GETHI, “se trata de comunicar a los pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de gente trabajando en esas patologías y que pueden ser de ayuda para gestionar mejor su proceso y la estrategia de sus tratamientos. A los profesionales también les permite conocer que hay expertos dispuestos a ayudarles en todas sus decisiones y que, hoy en día, existen medios y plataformas que permiten la comunicación entre especialistas de manera casi inmediata y totalmente viable”.

### **Grupo GETHI y su compromiso con las enfermedades raras:**

El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) nació en 2012 con el objetivo de impulsar y fortalecer la investigación de los tumores raros, que afectan a más de cuatro millones de personas en Europa y suponen el 22% de los pacientes de cáncer en España. Desde entonces, han avanzado en la creación de una red de expertos implicados en el estudio y registro de este tipo de tumores, han impulsado la investigación sobre los mismos y promueven la formación e información entre los profesionales de la oncología.

Su trabajo ha logrado importantes avances desde entonces y, lo más importante, ha contribuido a minimizar la sensación de aislamiento que sienten los pacientes diagnosticados de este tipo de patologías infrecuentes.

Con proyectos respaldados por especialistas con una media de edad inferior a 40 años, GETHI está resultado ser un motor para la investigación y el impulso a científicos jóvenes. En su compromiso está el reto permanente por conseguir que los pacientes con tumores raros tengan acceso a fármacos no aprobados en esta indicación y que son potencialmente útiles. En palabras de su presidente “las trabas administrativas en estos casos no deberían impedir que el paciente tenga disponibilidad de uso de esos fármacos, en casos donde se ha demostrado su eficacia o cuando se pueda demostrar una determinada diana molecular que lo hace recomendable en ese caso particular”.

**Más información y solicitud de entrevistas:**

[prensa@gethi.org](mailto:prensa@gethi.org) // 655 669 867