

**MAÑANA, 29 DE FEBRERO: DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS**

## **Uno de cada cinco pacientes diagnosticados por cáncer, posee un tumor infrecuente**

- *El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes impulsará la implementación de un Comité de Expertos Clínicos y Moleculares para el análisis individualizado de los casos*

**28 de febrero de 2020.-** Actualmente en España, al igual que en los demás países de la Unión Europea, la proporción de pacientes con tumores infrecuentes (cuya incidencia es inferior a 6 casos nuevos por cada 10.000 habitantes y año) es de entre un 22% y un 24% del total de las neoplasias diagnosticadas; es decir, uno de cada cinco pacientes diagnosticados cada día por cáncer, tiene un tumor de tipo infrecuente.

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI), pide un impulso al tratamiento personalizado de estas patologías por parte de la sanidad pública.

En la actualidad, GETHI tiene en marcha cuatro líneas básicas, explica su presidente y jefe de Sección de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón, el doctor Ramón De las Peñas. En primer lugar, participa proyectos de investigación, como por ejemplo, el de tumores cerebrales infrecuentes. Asimismo, se trabaja con los registros ya puestos en marcha y que han generado diversas comunicaciones a congresos nacionales e internacionales, a la vez que establecerán otros nuevos en grupos relevantes de tumores infrecuentes, como son, los de cabeza, cuello y ginecológicos.

Además, está previsto implementar un Comité de Expertos Clínicos y Moleculares para el análisis individualizado de casos (Tumor Board Review) y desarrollar un Programa Formativo en Tumores Infrecuentes. Habitualmente, los oncólogos que detectan en el paciente un tumor infrecuente, toman las decisiones en base a experiencias previas. En el caso de no tenerlas, recurren a expertos, individuales o grupales, para que les ayuden. GETHI da un paso más y propone un sistema en el que, a través de técnicas de secuenciación genómica masiva, los oncólogos puedan tratar a los pacientes en base a su perfil genómico-molecular. Con posterioridad, los casos pasarían a ser revisados por un Grupo de Expertos, 'Tumor Board Review', que analizaría dicho perfil, antes de decidir la estrategia terapéutica más adecuada. Este Comité, podría incluso, derivar el caso a inclusión en un ensayo clínico, si fuese factible.

### **Necesidad de terapias dirigidas específicas**

Los pacientes diagnosticados con tumores infrecuentes se encuentran en una situación de desamparo real. Al sufrimiento y shock inicial por padecer un cáncer "raro", se suma, en la mayoría de los casos, la inexistencia de tratamiento con indicación aprobada para su

tumor.

En este sentido y aprovechando la efeméride del Día Mundial de las Enfermedades Raras, GETHI pone de manifiesto su lucha por el libre acceso a fármacos y por la libre disponibilidad de plataformas genéticas diagnósticas en pacientes con este tipo de tumores. Al mismo tiempo, De las Peñas, resalta la necesidad de un cambio por parte del Sistema Nacional de Salud que, actualmente, "ni contempla las plataformas diagnósticas moleculares, ni las terapias dirigidas que se derivan de los resultados de dichas plataformas". Una situación que podría cambiar, ya que con estas "estrategias diagnósticas moleculares, existe un porcentaje elevado de pacientes afectados por dicha patología que podrían verse beneficiados por terapias dirigidas específicas, con un potencial de eficacia muy importante".

### **Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes**

El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) nació en 2012 como fruto de la inquietud de los oncólogos ante el abordaje de los tumores infrecuentes con el objetivo de impulsar y fortalecer la investigación para este tipo de patologías. Este grupo, en su origen, pretendía establecer canales de información entre los especialistas para estar en contacto y colaboración a la hora de abordar un caso. Por otro lado, también buscaba crear grupos de trabajo de registros de casos y consensos.

La evolución de las necesidades de profesionales y pacientes ha permitido generar ensayos clínicos con subgrupos de pacientes, así como la de crear registros en ciertos tumores infrecuentes.

Para terminar, el doctor De las Peñas lanza un mensaje esperanzador a los afectados al asegurar que "existen expertos de diversas especialidades implicados en el manejo de los tumores infrecuentes" y que, "sus casos, gracias a GETHI, van a poder ser analizados por unos Comités de expertos de primer nivel, que intentarán marcar la mejor estrategia terapéutica para cada caso".

**Más información y solicitud de entrevistas:**  
[prensa@gethi.org](mailto:prensa@gethi.org) // 661 537 293 - 655 669 867