

Matemagia, curiosidades y risas con el investigador Francisco Balibrea

CONFERENCIA

El pasado lunes tuvo lugar, en la Sala de Ambito Cultural El Corte Inglés, la conferencia 'Miscelánea Matemática', por parte del catedrático de Análisis Matemático de la Universidad de Murcia Francisco Balibrea. La misma forma parte del ciclo de conferencias



Francisco Balibrea durante su conferencia. :: UMU

divulgativas de la Unidad de Cultura Científica de la UMU y tuvo como protagonista la matemagia, con trucos matemáticos en los que Balibrea usó tarjetas binarias para, con la ayuda de la audiencia, realizar prácticas de adivinación de números y localización de cartas en una baraja, explicando su fundamento matemático. Cabe destacar la especial mención que se hizo a la figura de Karen K. Uhlenbeck, recientemente galardonada con el premio Abel.

La UMU participa en un proyecto europeo para revalorizar la riqueza subterránea

INVESTIGACIÓN

La Universidad de Murcia participa -hasta 2023- en una acción COST (Cooperación Europea en Ciencia y Tecnología), acciones cuyo principal objetivo es fortalecer la investigación científica y técnica en Europa, financiando el establecimiento de redes de colaboración entre investiga-

dores de diferentes países. En este caso la acción pretende poner en valor la cultura del mundo subterráneo, siendo objeto de estudio, por ejemplo, cuevas, bodegas subterráneas o la actividad minera. El proyecto está dirigido por Italia-CNR y España-UMU ocupa la vicepresidencia. Entre los acometidos particulares que desarrollará la UMU está organizar en 2021 una escuela internacional especializada para que jóvenes investigadores y profesionales adquieran competencias al más alto nivel.

El descubrimiento de una mutación del Valle de Ricote podría reducir la incidencia de cáncer colorrectal

El estudio realizado por la Unidad de Cáncer Hereditario del Servicio del Morales detectó la variante del gen APC, fechado entre 1050 y 1150, en al menos 28 familias

:: M. J. MORENO

MURCIA. La Unidad de Cáncer Hereditario del Servicio de Hematología y Oncología del Hospital Morales Meseguer, en colaboración con el Servicio de Genética del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, se detectaron entre los años 2007 y 2014 veintiocho familias aparentemente no relacionadas entre sí -provenientes todas ellas del Valle de Ricote y de la Vega Media del Segura-, que compartían una misma mutación del gen APC no descrito hasta la fecha y que provocaba una variante clínica de la Poliposis Adenomatosa Familia Atenuada. Dado que era mucho más leve que las descritas hasta la fecha en la literatura médica, los expertos la bautizaron como Poliposis adenomatosa familiar Hiperatenuada. Al frente de ese trabajo estaba José Antonio Macías Cerrolaza, oncólogo médico, responsable de la Unidad de Cáncer Hereditario del Hospital Morales Meseguer.

¿Qué es la Poliposis adenomatosa familiar?

-Es una enfermedad hereditaria asociada a la presencia de determinadas mutaciones en el gen APC. En su forma clásica o severa los portadores de esta mutación presentan cientos a miles de pólipos en el colon, que en caso de no someterse a cirugías preven-

tivas (extirpando el colon en la adolescencia) desarrollan en casi el 100% de los casos cáncer de colon a edades jóvenes (con una media de 40 años). Un 15% de las familias con esta enfermedad presentan una variante leve denominada Poliposis Adenomatosa Familia Atenuada.

¿Cómo se expresa?

-Los portadores de la variante específica que tenemos en esta zona de la Región de Murcia presentan un número muy reducido de pólipos (una media de 10, en lugar

de los cientos de las formas clásicas) y eleva el riesgo de cáncer de colon hasta el 15% a los 70 años, frente al 4-5% que podría considerarse el riesgo estándar en la población normal europea y del 100% de las formas clásicas de Poliposis Familiar.

¿Desde el punto de vista de la investigación genética, ¿qué supone disponer de este conocimiento?

-Es importante reconocer a la población portadora, pues se pueden aplicar medidas preventivas basadas en la re-

lización de colonoscopias a intervalos regulares (en función de la agresividad del proceso en cuanto al número de pólipos), con lo cual podremos conseguir reducir drásticamente la incidencia de nuevos casos de cáncer colorrectal en estas familias.

¿Cuándo surge la sospecha de que una mutación genética podía ser la causa de la enfermedad?

-Siempre que se cumplen una serie de criterios (pólipos adenomatosos colónicos en número mayor de 10 o 20, ante-

cedentes familiares de primer grado con pólipos o cáncer de colon, varias generaciones afectadas, etc.), se plantea que puede ser debido a la presencia de una enfermedad genética y se procede a analizar los genes responsables de la enfermedad mediante su estudio con secuenciación en el laboratorio de Genética, principalmente los genes APC y MUTYH. Una vez detectada la mutación en el primer individuo de la familia, ya se analizan posteriormente a todos sus familiares de primer y segundo grado para comprobar como aproximadamente la mitad son portadores y la otra mitad no lo son.

¿Qué otras conclusiones alcanzó con su investigación?

-Además de describir cómo se expresaba clínicamente esta variante típica de nuestra zona, procedimos en el laboratorio a comprobar mediante técnicas genéticas que los 342 individuos de las 28

El oncólogo José Antonio Macías, responsable de los ensayos clínicos, indica que reconocer a la población portadora es clave para aplicar medidas preventivas

familias provenían todos ellos de un ancestro común y que la mutación no estaba descrita prácticamente fuera de la Región de Murcia con lo que pensamos que podría tratarse de una mutación con carácter fundacional. A su vez, mediante dos metodologías diferentes, también en el laboratorio, se procedió a tratar de datar la mutación en nuestra área con unos resultados casi coincidentes; la enfermedad se originó en alguna localidad del Valle de Ricote o la Vega media del Segura hace entre 35 y 38 generaciones, lo cual sitúa su origen entre los años 1050 y 1150.

Diagnóstico
¿Dónde radica la importancia del hallazgo?

-Conocer la existencia de una mutación fundacional en un área geográfica concreta puede ayudar a modificar los protocolos de diagnóstico y seguimiento en los habitantes de la zona, con el fin último de conseguir reducir las tasas de cáncer de colon en la misma.

¿Lo que habría que sumar que los pacientes se están viendo ya beneficiados por el resultado, ¿no es así?

-Así es. Dado que el número de pólipos que presentan los portadores de esta mutación en concreto es muy bajo y que el riesgo de cáncer colorrectal es mucho menor, además de haber podido comprobar cómo no está incrementado el riesgo de otros tumores distintos al cáncer colorrectal, propusimos relajar los intervalos de seguimiento endoscópico del colon para, de esta manera, reducir pruebas innecesarias y molestas para los portadores.



José Antonio Macías Cerrolaza. :: VICENTE VICÉNS / AGM