

Un estudi millora la predicció del risc de patir càncer hereditari

▶ L'ICO participa en un treball internacional que ha estat publicat a la revista «Nature genetics»

L'HOSPITALET | EFE/DdG

Investigadors internacionals han desenvolupat un mètode depurat per a la identificació de persones amb risc de patir determinats càncers hereditaris com a conseqüència de la síndrome de Lynch. L'estudi es publica a la revista *Nature Genetics* i ha comptat amb la participació d'investigadors del Programa de Càncer Hereditari de l'Institut Català d'Oncologia (ICO-Idibell). Tots els tipus de càncer són conseqüència d'alteracions en el material genètic de les cèl·lules, que fan que aquestes perdin la seva funció i es converteixin en malignes.

Segons dades de l'ICO, en el

90% o 95% dels casos de persones amb càncer aquestes han nascut amb els gens funcionant correctament fins que, per factors externs, per errors que es poden produir durant la replicació normal de l'ADN o pel pas del temps, el material genètic, que sempre havia funcionat correctament, s'espalla.

Quan els gens adopten alteracions o mutacions, les cèl·lules no realitzen la seva funció de manera adequada. Un percentatge petit de persones ja neix amb un error en el material genètic que augmenta molt les possibilitats de patir càncer. Quan aquesta és la principal causa de l'aparició de la malaltia, es parla de predisposició

Tots els tipus de càncer arriben per alteracions en el material genètic de les cèl·lules, que es converteixen en malignes

L'equip investigador ha recopilat dades de milers de variants identificades en els gens reparadors a tot el món

hereditària al càncer o de càncer hereditari, que es pot atribuir a entre el 5 i el 10% dels tumors.

La síndrome de Lynch, anomenada també càncer colorectal hereditari no associat a poliposi (en anglès HNPCC), és una malaltia

hereditària que incrementa el risc de patir diversos tumors, especialment càncer de còlon i endometri. Es calcula que és responsable d'entre el 2 i el 5% dels casos.

Causes genètiques

La investigació publicada a *Nature Genetics* s'ha centrat a estudiar les causes genètiques de la síndrome de Lynch. Sovint, el resultat de l'estudi genètic de pacients amb aquesta síndrome no és informatiu, ja que s'identifiquen variants genètiques de les quals no es coneix la rellevància: no se'n pot predir el significat biològic ni la repercussió clínica i es desconeix si aquests pacients presenten un

risc més elevat de patir altres càncers, o si els seus familiars també estan en risc.

L'equip investigador ha recopilat dades de milers de variants genètiques identificades en els gens reparadors a tot el món, candidates a ser responsables de la síndrome de Lynch, i amb aquesta informació s'ha elaborat una base de dades pública.

El model ha permès essencialment que dades de seqüenciació puguin traduir-se en informació útil clínicament que pugui utilitzar-se en l'assessorament genètic de les famílies, permetent l'estudi predictiu de familiars en risc i, si són portadors, ajudar-los a prendre les mesures de prevenció i seguiment adequades.

L'Institut Català d'Oncologia (ICO) i l'Idibell formen part del «Health Universitat de Barcelona Campus» (HUBc), una aliança o «hub» que engloba trenta entitats dedicades a la formació, la investigació i la transferència de coneixement en el terreny de les ciències de la salut.

Disfuncions sexuals



Recupera la teva salut sexual

**Problemes d'erecció
Ejaculació precoç
Trastorns sexuals masculins**



CLÍNICA MASCULINA EUROPEA
Melges especialistes en disfuncions sexuals

Consultes a:
BARCELONA-TARRAGONA-GIRONA
Reg. Sanitari núm. E08893869 - E17932910 - E43943189

902 21 75 75
www.clinica-masculina.com

Dermatologia



MALALTIES DE LA PELL

TRACTAMENTS I DEPILOCIÓ AMB LÀSER

CONSULTA DIÀRIA A HORES CONVINGUDES

C/ Ibèria, 12-14 baixos B
17005 GIRONA - Tel. 972 24 51 80
e-mail: lquint@comg.es

Obstetrícia

Dr. Josep M. Ramos i Maeso

Control de l'embaràs i part
Tècniques de diagnòstic prenatal
Ecografia Doppler Color
Ecografia 3D i 4D

GIRONA
G. D. Plaça Josep Pla, 11 - Tel. 972 20 48 82

BANYOLES
Edifici Flora - Av. Països Catalans, 3, 2E
Tel. 972 58 27 27

Urologia

**Dr. Boix
Dr. Comet**

**Cirurgia Laparoscòpica
Làser prostàtic
Urologia General
Andrologia**

Clínica Onyar
C/ Heroïnes de Santa Bàrbara, n. 6
Girona - Tel. 972 20 49 00

Consulta online: www.urologiagirona.com

Catalunya és la segona comunitat amb més pacients en llista d'espera

▶ El Defensor del Pacient denuncia que la «política d'austeritat del govern en retallades de la salut»

GIRONA | EFE/DdG

Catalunya és la segona comunitat autònoma amb més pacients en llista d'espera, un total de 83.500 persones, només precedida per Andalusia (95.000) i seguida en tercer lloc per Madrid (70.000), segons es desprèn de la memòria de l'Associació El Defensor del Pacient presentada ahir.

A la cua es troba La Rioja (8.500), precedida de Cantàbria i Navarra, totes dues amb 10.000 pacients la llista d'espera. Quant als dies de retard mitjà, el rècord és per a Castella-la Manxa (160), seguida de Catalunya (130) i Canàries (120).

Els que menys esperen són els bascos (50 dies), precedits pels de la Rioja (60) i els asturians (75).

L'Associació El Defensor del Pacient ha informat avui que 798 negligències mèdiques han derivat l'any passat en la mort del malalt, 106 més que el 2012, cosa que atribueix a les «brutals retallades» sanitàries.

Error mèdic

En la memòria d'aquesta organització corresponent a 2013, basada en les reclamacions que ha rebut, també es destaca que hi ha hagut un total de 14.307 errors mèdics, 525 més que l'any anterior. La presidenta de l'associació, Carva assegura que la política d'austeritat del Govern es tradueix en «retallades de la salut i la vida» dels pacients i ha advertit que aquestes xifres poden ser molt pitjors, perquè gran part de les negligències ni tan sols arriben a registrar-se.

Segons les seves estimacions, les llistes d'espera han pujat també «de forma espectacular» el 2013, amb 623.800 pacients esperant

una intervenció quirúrgica i una demora que arriba als 100 dies de mitjana.

Quant a l'origen de les negligències, el Defensor del Pacient va destacar que 77 morts van ser deguts a que l'ambulància va arribar al domicili amb més d'una hora de retard o no va ser enviada, i altres 66 pacients van morir per infecció hospitalària, a causa que el centre no va complir amb les mesures d'higiene necessàries.

Al seu torn, 149 nadons van néixer amb alguna discapacitat per parts portats de forma inadequada, 93 persones han quedat en estat de discapacitat després d'una intervenció quirúrgica i 315 pacients es van sotmetre a una operació de cirurgia estètica amb resultat insatisfactori. L'associació ha localitzat més d'un centenar d'afectats per depilació làser, 59 casos de contagi per hepatitis C i 31 intervencions d'oftalmologia amb mal resultat, seqüeles o pèrdues de visió.

L'alcalde de Girona rep el nou president de Mifas

▶ **CARLES PUIGDEMONT VA REBRE AHIR ALBERT CARBONELL**, nou president de l'entitat Mifas d'ajut als discapacitats físics després de la renúncia de Pere Tubert. Durant la trobada, a banda de presentar-se com a nou dirigent de l'entitat gironina, l'alcalde i Carbonell han repassat diversos temes relacionats amb la col·laboració entre el consistori i l'associació.



AJUNTAMENT DE GIRONA