

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

[Novedades](#) [Glosario](#) [Sobre](#)
[Sobre](#)

[Las personas](#) [Preguntas frecuentes](#) [Legal](#) [Financiación](#) [Compartir](#) [Estadística](#) [Temas](#) [Contacto](#)

[Siga](#)

[Siga](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [Fuentes RSS](#) [Correo electrónico](#)

[Buscar en HDBuzz](#)

Buscar en HDBuzz



[español](#)

[español](#)

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#) [中文](#)

[Para más información ...](#)

¿Está buscando un logo? Puede descargar nuestro logo y consulte [compartir la página](#) para informarse sobre cómo utilizarlo.

¿Qué relación hay entre la enfermedad de Huntington y el cáncer?

Los enfermos de Huntington tienen menos probabilidad de desarrollar cáncer, según un estudio sueco, ¿qué significa es



Por [Dr Jeff Carroll](#) 09 de junio de 2012 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traducido por [Asunción Martínez](#) Publicado originalmente el 25 de abril de 2012

El cáncer es una de las patologías mortales más terroríficas para la población general. Puede que las familias con EH no piensen mucho en el cáncer, debido a la presencia de la enfermedad. Pero resulta que podría haber una conexión entre la mutación que causa la EH y el riesgo de desarrollar cáncer, lo que podría ayudarnos a entender mejor ambas condiciones.

La historia de la EH y el cáncer

En 1999, el Dr. Jørgen Olsen y sus colaboradores publicaron un artículo que sugería que la incidencia del cáncer en las personas portadoras del gen de la EH era menor en comparación con sus familiares a riesgo. De hecho, el riesgo de padecer cáncer entre los pacientes con EH era intrínsecamente baja, alrededor del 40%.

El cáncer se produce cuando las células se dividen de manera incontrolada. Cada vez más esto parece ser debido a menudo a diferencias en nuestro ADN.

En caso de ser cierto, este hallazgo es muy importante - cualquiera que esté buscando fármacos contra el cáncer estaría encantado si consiguiera un 40% de reducción de los tumores. Más curioso todavía es que las personas portadoras del gen mutado de la EH no tenían menos cáncer de un determinado tipo, sino que padecían menos tumores en general de todo tipo.

Este hallazgo ha sido muy discutido entre los estudiosos de la EH, pero no había sido replicado hasta hace poco tiempo. **Replicar** un estudio es cuando se realiza otro estudio igual para comprobar que se consigue el mismo resultado, con lo cual se valida por

otro grupo independiente. Es una parte fundamental de la ciencia. Los científicos son escépticos por naturaleza y es de gran ayuda que varios grupos consigan el mismo resultado para que se convenzan.

La importancia de las bases de datos

Un nuevo estudio llevado a cabo por Jan Sundquist y colaboradores de Lund, Suecia, acaba de ser publicado en la revista Lancet Oncology. Este estudio utiliza tres registros suecos de pacientes - el 'Registro de Altas Hospitalarias Sueco', el 'Registro Ambulatorio' y el 'Registro de Cáncer Sueco'.

Estas grandes bases de datos recogen información de prácticamente todos los pacientes suecos que acuden a un hospital, lo que permite recoger mucha más cantidad de información que si preguntamos uno por uno. De hecho, los investigadores fueron capaces de recoger información retrospectiva hasta 1969, casi 4 décadas de datos de pacientes en hospital suecos.

No sólo en la EH

Los investigadores tenían curiosidad no sólo sobre la EH, sino también sobre todas las patologías con una mutación similar. La EH es el resultado de un cambio genético muy específico - la secuencia genética CAG está repetida un número de veces en el gen que llamamos de la huntingtina.

Aunque la EH siempre está producida por un cambio en el gen de la huntingtina, otras enfermedades están producidas por una mutación similar - una repetición anormal de la secuencia genética CAG en otros genes. Al menos hay 14 enfermedades humanas causadas por mutaciones CAG en diferentes genes.

En el estudio sobre el cáncer, los investigadores se centraron en pacientes con enfermedad de Huntington y con otras enfermedades causadas por [repeticiones CAG](#) - como la atrofia muscular espinobulbar (SBMA, siglas en inglés) y la ataxia espinocerebelar (SCA, siglas en inglés), las cuales también causan problemas neurológicos. Las tres enfermedades están producidas por un cambio genético de aumento de [repeticiones CAG](#) en diferentes genes.

Los hallazgos

Al revisar los datos de tantos años atrás, los investigadores encontraron 1510 casos de EH, 471 casos de SBMA y 3425 casos de SCA. Al ser todas enfermedades raras y el número total de pacientes estudiados de más de 5,000, es un hallazgo extraordinario.

Al cruzar los datos con la base de datos del cáncer, los investigadores encontraron algo sorprendente, todos los casos de pacientes con mutación tenían una baja incidencia de cáncer.

Cuando los médicos y los científicos hablan sobre el riesgo de heredar una enfermedad, a menudo utilizan el término **odds ratio**. Un odds ratio compara la probabilidad de que ocurra algo en un grupo en comparación con la probabilidad de que ocurra en la población general.

Un odds ratio de 1.0 significa que no hay diferencia entre sus pacientes y la población control - tienen el mismo riesgo. Un odds ratio mayor de 1.0 sugiere que sus pacientes tienen más probabilidad de padecer una enfermedad.

«alguien que desarrolle un medicamento contra el cáncer, estaría muy contento si consiguiera una reducción del 40% de los tumores ... las personas con la mutación de la EH tienen menor proporción de una amplia gama de tumores »

Los investigadores encontraron un odds ratio entre el cáncer y las enfermedades causadas por repeticiones de CAG que variaba entre 0.4 y 0.7, dependiendo de la mutación y del tipo de tumor estudiado. Este es digno de mención: significa que los pacientes portadores del gen expandido de CAG tienen la mitad de probabilidad de padecer un cáncer que el resto de la población que no son portadores de la mutación.

Esperanza de vida y otros controles

Por supuesto, un problema con las expansiones de CAG es que las personas portadoras de las mismas no viven tanto como las personas no portadoras. ¿Podría ser este el motivo de la aparente ausencia del cáncer?

Los investigadores han corregido de forma matemática este tipo de problema. En esencia, se han preguntado: "¿qué probabilidad hay de que una persona desarrolle un cáncer si viviera otro año?" Al hacer esta corrección comprobaron que el hallazgo seguía siendo válido - lo que sugiere que la ausencia de cáncer no es debida a la menor esperanza de vida, sino que realmente hay algo que les protege de los tumores.

¿Y si fuera algo en el ambiente de las personas portadoras de la mutación lo que les hace menos susceptibles de padecer un cáncer? Podríamos confundir fácilmente algunos efectos ambientales, como diferente dieta.

Los investigadores han dado respuesta a esta pregunta comparando a los pacientes con expansiones de CAG con uno de los padres que no tenga la mutación con la expansión de CAG. Esta es una buena forma de controlar los factores ambientales porque normalmente compartimos el ambiente con nuestros padres durante muchos años.

De hecho, el resultado fue el mismo cuando se realizó este tipo de análisis. Los padres sanos de los pacientes con expansión de CAG tenían la misma probabilidad de padecer un cáncer que la población general.

También se realizó otro tipo más sofisticado de corrección de los factores co-fundadores. Los investigadores consideraron el tipo

de era en la que vivían los pacientes, el tipo de trabajo que realizaron, su género y otros factores que podrían influir en el resultado. Tras controlar todos estos factores diferentes, el impacto de ser portador de la mutación CAG seguía existiendo y parece muy real.

- Implicaciones y dudas

Evidentemente nadie desea ser portador de una mutación CAG para protegerse del cáncer. Así que, ¿por qué nos preocupa este tipo de estudio [observacional](#)?

Este tipo de investigación nos ayuda a conocer los aspectos biológicos básicos tanto de las enfermedades por expansión de CAGs como del cáncer. Parece claro que las células o los tejidos de las personas portadoras de una de estas mutaciones - en cualquiera de los genes - funcionan de forma diferente lo que las hace menos susceptibles de padecer un amplio espectro de cáncer. Esto significa que hay algunos aspectos comunes en la forma en que estas enfermedades cambian la función de su gen y debate la conveniencia de continuar este estudio con todas las enfermedades debidas a expansiones de CAG y no sólo con la EH.

También hace referencia a otro aspecto de la EH que ha fascinado a los investigadores desde que se descubrió la mutación - ¿por qué el gen de la huntingtina tienen a crecer cuando el resultado de dicha expansión es tan dañino? Si encontramos efectos beneficiosos como este nos ayudará a entender que puede que haya un equilibrio - mayores tamaños de CAG pueden ser buenos para algunas cosas, pero nos hace padecer Huntington u otras enfermedades.

Descubrir los detalles de todo esto nos proporcionará un conocimiento muy emocionante sobre la oscura biología de los genes que causan las enfermedades de expansión de CAGs, así como del desarrollo del cáncer en las personas.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar [Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes](#)



Más información

[Enlace con el artículo original en el que se describe menor probabilidad de cáncer en los pacientes con EH \(para conseguir el artículo completo hay que suscribirse o pagarlo\) Un estudio anterior sugiere que la incidencia de cáncer es menor en los pacientes con EH \(para conseguir el artículo completo hay que suscribirse o pagarlo\)](#)

Temas

[destacado Humano observacional función de la huntingtina](#)

[Más ...](#)

Artículos relacionados

[Los niños también pueden padecer enfermedad de Huntington](#)

18 de marzo de 2019

[¿Podría una "bisagra oxidada" causar la enfermedad de Huntington?](#)

22 de agosto de 2018

[HDBuzz participa en Enroll-HD](#)

01 de agosto de 2018

[Anterior](#)[Siguiente](#)

- Glosario
- **Repeticiones CAG** El tramo de ADN, al principio del gen de la EH, que contiene una numerosa repetición de la secuencia CAG aparecerá en personas que desarrollarán EH.
- **observacional** un estudio en el que se realizan mediciones a voluntarios humanos pero no se les administran fármacos ni tratamientos

- [Puede encontrar más definiciones en el glosario](#)

Novedades en la investigación de la EH.

En lenguaje sencillo. Escrito por científicos.

Para toda la comunidad EH.

HDBuzz

[Novedades](#)

[Destacados con anterioridad](#)

[Sobre](#)

[Colaboradores financieros de HDBuzz](#)

[Páginas que han incorporado el contenido de HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

Las personas

[Conoce al equipo](#)

[Ayúdanos a traducir](#)

Siga HDBuzz

Suscríbase a nuestro resumen mensual por correo electrónico escribiendo su e-mail a continuación o elija otra opción en nuestra [lista de correo](#)

 

HDBuzz no proporciona consejo médico. Por favor, consulte nuestros [Condiciones de uso](#) para más información.

© HDBuzz 2011-2019. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.

HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net

Generado el 13 de abril de 2019 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/082>

Algunas partes de esta página todavía no han sido traducidas. Se muestran a continuación en el idioma original. Estamos trabajando para traducirlo todo lo antes posible.