

José Luis Soto Martínez.

Laboratorio Genética Molecular. Hospital General Universitario de Elche.

Doctor en Ciencias Biológicas por la Universidad de Granada (1996), especialista en Inmunología (Hospital Virgen de las Nieves, Granada 1994) y Máster en Bioética por la Universidad de Murcia (2004). Está acreditado en Genética Humana por la AEGH (2010) y acreditado como profesor titular por la ANECA (2011).



Realizó su formación postdoctoral en The Burnham Institute for Medical Research en La Jolla (California, USA) y The Nacional Cancer Center Research Institute de Tokio (Japón) entre los años 1996 y 2000. Su labor investigadora se ha centrado en aspectos genéticos y moleculares del cáncer. Actualmente es el Responsable del Laboratorio de Genética Molecular del Hospital Universitario de Elche, que actúa como laboratorio de referencia de la Comunidad Valenciana para el diagnóstico genético de cáncer hereditario.

Ha sido Director de la Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital de Elche (2008-2012) y es profesor asociado del Departamento de Biotecnología de la Universidad de Alicante desde 2008. En los últimos seis años ha sido coautor de 21 artículos científicos en revistas internacionales, cuatro capítulos de libro, 47 comunicaciones a congresos internacionales y una patente.

En la actualidad es el jefe del grupo de investigación de Genética del Cáncer y su interés se centra en el estudio de la genética de las formas hereditarias de cáncer, así como en el estudio de nuevos biomarcadores moleculares diagnósticos, pronósticos o de predicción de respuesta al tratamiento del cáncer.

Diagnóstico genético en cáncer hereditario. Luces y sombras.

Entre un 5-10% de los cánceres tienen un claro componente hereditario. Actualmente, se conocen más de 40 síndromes que cursan con un incremento de riesgo a desarrollar cáncer. El rápido desarrollo del conocimiento en genética molecular ha permitido la caracterización de los genes responsables, ofreciendo así una oportunidad para el asesoramiento genético y un mejor manejo clínico de estas familias. Una reducción de la mortalidad por cáncer en las familias con cáncer hereditario, de una forma coste-efectiva, es el objetivo final del proceso del Consejo Genético en Cáncer. El diagnóstico genético es la piedra angular en la que se sustenta este proceso.

El diagnóstico genético se inicia con el estudio de pacientes afectos que cumplen con unos criterios clínicos de sospecha. Según cada caso hay establecido una estrategia de análisis que garantice una mayor rentabilidad diagnóstica con los mayores niveles de calidad al menor coste. Una vez identificada la alteración genética responsable del síndrome se ofrece estudio genético de predicción de riesgo a los familiares.

A pesar del gran avance de los últimos años en este campo, la tasa de éxito en la detección de mutaciones patogénicas sigue siendo en muchos casos demasiado baja, evidenciado un ostensible margen de mejora. La implicación en el síndrome de otros genes no conocidos; las alteraciones genéticas en regiones reguladoras no analizadas; o la presencia de variantes genéticas de efecto clínico desconocido son las causas más probables de la ausencia de un diagnóstico genético certero.

Nuestro grupo de investigación tiene como línea prioritaria la resolución de los casos con incertidumbre diagnóstica, con la búsqueda de nuevos genes, mecanismos y clasificación de variantes genéticas de significado clínico desconocido. En la conferencia se presentarán ejemplos de los resultados que hemos obtenidos en este ámbito.