



Víctor Manuel Barberá Juan.

Laboratorio de Genética Molecular.

Hospital General Universitario de Elche.

Realizó su Tesis Doctoral en el área de Oncología Molecular entre los años 1997-2002, estudiando las alteraciones genéticas en el adenocarcinoma de páncreas exocrino humano. Durante esta etapa también colaboró en otros trabajos de investigación en biología molecular de tumores humanos.

Continuó su formación en el Departamento de Biología Molecular de la Universidad de Texas, UTSouthwestern Medical Center at Dallas (USA), como investigador postdoctoral en el grupo de investigación que dirige el Prof. Raymond J. MacDonald, durante el periodo 2002-2004, colaborando en la línea de investigación factores transcripcionales y regulación de la expresión génica en el proceso de organogénesis pancreática.

A su regreso a España, y tras una estancia en el Departamento de Investigación y Desarrollo de una empresa privada donde participó en el desarrollo tecnológico de sistemas de diagnóstico molecular basados en la expresión génica, en 2006 se incorporó al Laboratorio de Genética Molecular del Hospital General Universitario de Elche, que es laboratorio de referencia de la Comunidad Valenciana para el diagnóstico genético de cáncer hereditario. Es miembro del grupo asesor en cáncer hereditario de la Comunidad Valenciana desde 2007 y está acreditado en Genética Humana por la AEGH (2012), es profesor asociado de Genética en la Universidad de Alicante desde 2010.

En los últimos años ha sido coautor de diversos artículos científicos en revistas internacionales. Es miembro del Grupo de Investigación de Genética del Cáncer del Hospital General Universitario de Elche y su interés se centra en el estudio de los aspectos genéticos de ciertos síndromes de predisposición a cáncer, así como el estudio de nuevos biomarcadores genéticos en el cáncer de páncreas exocrino y en tumores gliales.

Diagnóstico genético en cáncer hereditario. Situación actual y perspectivas futuras.

El diagnóstico genético en cáncer hereditario en algunos casos, como el síndrome de Lynch, constituye el paradigma de la medicina preventiva, su diagnóstico permite evitar casos de cáncer. Los tumores con un componente hereditario son menos del 10% de todos los cánceres. Actualmente se conocen más de 40 síndromes que causan un incremento de riesgo de desarrollar cáncer, la mayoría de ellos causados por mutaciones en genes de alta penetrancia que se heredan de forma dominante. El proceso de diagnóstico genético se inicia con el estudio de pacientes afectados que cumplen criterios clínicos, caso índice, para un determinado síndrome de predisposición a cáncer. El estudio genético se realiza sobre el gen o los genes conocidos, responsables del síndrome y en caso de encontrar una mutación patogénica se ofrece el estudio de la mutación a familiares directos de este.

Las nuevas tecnologías de análisis genético, como la hibridación genómica comparativa y la secuenciación masiva, permiten el análisis de reordenamientos genéticos en amplias regiones cromosómicas y la secuenciación de exomas o paneles de genes seleccionados. Este análisis a mayor escala se espera que nos proporcione un menor número de casos no informativos, ya que nos permite analizar en una misma familia todos los genes conocidos implicados en síndromes de predisposición a cáncer. A su vez, en el contexto de la investigación nos permitirá conocer nuevos genes implicados en estos síndromes.