

# SMART – Aplicación de consejo genético para cáncer

## Introducción

Las personas con síndrome de cáncer hereditario (SCH) han heredado mutaciones en distintos genes relacionados con la proliferación celular y/o reparación del ADN. En consecuencia, tienen una mayor susceptibilidad a distintos tipos de cáncer.

Más de 100 SCH han sido descritos, con sus correspondientes genes mutados y los criterios de sospecha. Conocer todos los criterios para cada síndrome es muy difícil, incluso para los médicos dedicados a genética del cáncer. Un SCH puede ser determinado por una prueba genética, pero siempre es necesario realizar un correcto asesoramiento previo.

## Invencción

SMART es el acrónimo de *Syndrome Matching and Assessment of Risk Tool*. SMART orienta al médico, según las características tumorales y familiares del paciente, acerca de los casos más frecuentes de SCH.



## Estado del desarrollo

La aplicación está desarrollada y funcionando en su actual versión beta.

## Ventajas

- El diagnóstico precoz de SCH proporciona estrategias de reducción del riesgo y abordajes terapéuticos para identificar a los parientes y personas en situación de riesgo. Sus familiares, identificados como los no-portadores pueden ser tratados como a la población general, evitando gastos innecesarios.
- Compatible con PC, MAC y dispositivos móviles (*smart phones, tablets*).
- Interfaz amigable, que permite la fácil introducción de datos y el ahorro.
- Usa características tumorales individuales y familiares para orientarse a los síndromes específicos.
- Recupera:
  - El síndrome que mejor coincide con los datos de entrada.
  - Desarrollo futuro:
    - Las estrategias de reducción de riesgo según los diferentes resultados.
    - Enlace a la literatura y recursos principales de internet.

## Aplicación

La aplicación está destinada a ser utilizada en el pre y post asesoramiento de resultados genéticos, proporcionando un refuerzo al consejo genético. Los usuarios de esta herramienta pueden ser:

- Los consejeros genéticos expertos en cáncer, para una mayor evaluación de riesgos.
- Otros médicos que necesitan evaluar pacientes que podrían beneficiarse de la asesoría genética con el fin de:
  - Orientar a aquellos pacientes con riesgo real.
  - Evitar preocupaciones innecesarias para los pacientes que no tienen riesgo real.

## Potencial de mercado

Según la OMS el cáncer es la principal causa de muerte en todo el mundo y hasta un 10% de los casos de cáncer son hereditarios. En el año 2012 causó 8,2 millones de muertes.

El Registro de Pruebas Genéticas del *National Institutes of Health* (EE.UU.) ha catalogado 3.500 pruebas genéticas de cáncer y tiene información de 199 pruebas de BRCA1 o BRCA2 de laboratorios en todo el mundo, incluidos 59 pruebas ofrecidas por 18 laboratorios estadounidenses. El mercado global de las pruebas genéticas de cáncer de mama se espera que llegue a 850 millones de euros en 2018, de los cuales 88 millones de euros son en Francia, Alemania, Italia, España y el Reino Unido.

Según los datos de la OMS en 1999, se hicieron 175 millones pruebas genéticas en los Estados Unidos, con una tasa de crecimiento anual del 30%. Contando con una tasa de crecimiento más conservadora (15%) en el año 2014 se realizaron alrededor de 1.200 millones de pruebas genéticas.

Por lo tanto, la aplicación SMART tiene un mercado global de rápido crecimiento.

## Protección

Inscrito en el Registro de la Propiedad Intelectual. El número de solicitud es M-008855/2014.

## Inventores

Iván Márquez Rodas (IISGM), Juan Martínez Romo (UNED), Cristina Rodríguez Sánchez (URJC) y Susana Borromeo López (URJC).

## Oportunidad

El software está disponible para licenciar.

Contacto:

Beatriz Pérez

+34 914269279

innovacion@iisgm.com

Unidad de Apoyo a la Innovación

www.iisgm.com/innovacion