



# Agraïments

---

Agraeixo aquest treball a totes aquelles persones que han deixat de fer la seva feina per dedicar-me uns minuts. Primerament vull donar les gràcies a la meva tutora del treball de recerca, Laia Nadal Segalà, que ha tingut molta paciència amb el meu treball, que ella mateixa anomena “el treball interminable”. També agraeixo molt l’amabilitat de la Dra. Virginia Piñol que em va posar en contacte amb la Biòloga de l’ICO de l’Hospital Universitari Josep Trueta, Esther Darder, que m’ha estat ajudant durant tot el procés del treball de recerca així com també m’ha ajudat a resoldre dubtes i a entendre millor alguns aspectes del meu treball. Posteriorment durant l’estada a l’empresa, a l’Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, vaig poder estar amb la Dra. Piñol, on vaig poder veure com es el dia a dia d’un metge, vaig tenir l’ocasió de fer-li una entrevista i resoldre els meus dubtes sobre el càncer de còlon.

També dono les gràcies per la seva paciència a tot l’equip de digestiu, de l’Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, que he tingut l’oportunitat de conèixer aquest estiu durant l’estada a l’empresa; al Dr. José Sánchez de Toledo, cap d’oncologia pediàtrica de l’Hospital Universitari Vall d’Hebron, al qual vaig tenir l’ocasió d’entrevistar i de conèixer les instal·lacions de la zona d’oncologia pediàtrica de l’Hospital. Finalment dono les gràcies a tots els tècnics d’anatomia patològica que em van ensenyar a identificar cèl·lules “normals” de cèl·lules canceroses.

Per últim, i no menys important, dono les gràcies també a aquells malalts de càncer que han aportat les seves vivències amb les entrevistes realitzades.

# Dedicatòries

---

M'agradaria molt dedicar aquest treball a totes aquelles persones que han patit aquesta malaltia, especialment als meus avis i a altres familiars.

Gràcies per seguir amb nosaltres.

# ÍNDEX

---

<b>AGRAÏMENTS</b>	<b>PG. 1</b>
<b>DEDICATÒRIES</b>	<b>PG. 2</b>
<b>INTRODUCCIÓ</b>	<b>PG. 5</b>
<b>MARC TEÒRIC</b>	
<b>1. QUÈ ÉS EL CÀNCER?</b>	<b>PG. 6</b>
<b>1.1. TIPUS DE TUMORS</b>	<b>PG. 7</b>
<b>1.2. PAS DE CÈL·LULES CANCERÍGENES</b>	<b>PG. 8</b>
<b>2. FACTORS CAUSANTS DEL CÀNCER?</b>	<b>PG. 8</b>
<b>2.1. FACTORS GENÈTICS</b>	<b>PG. 8</b>
<b>2.2. FACTORS AMBIENTALS</b>	<b>PG. 11</b>
<b>3. TIPUS DE CÀNCER</b>	<b>PG. 12</b>
<b>TREBALL DE CAMP</b>	
<b>1. LA DESCENDÈNCIA</b>	<b>PG. 13</b>
<b>2. L'ORIGEN DE LA VIDA</b>	<b>PG. 13</b>
<b>2.1. LES CÈL·LULES</b>	<b>PG. 13</b>
<b>2.2. L'ADN</b>	<b>PG. 14</b>
<b>2.3. LA MITOSI I LA MEIOSI</b>	<b>PG. 15</b>
<b>2.4. L'HERÈNCIA</b>	<b>PG. 16</b>
<b>2.5. EL CÀNCER SORGEIX DE MUTACIONS GENÈTIQUES</b>	<b>PG. 18</b>
<b>2.6. LES LLEIS DE GREGOR MENDEL</b>	<b>PG. 20</b>
<b>3. ARBRE GENEALÒGIC D'UNA FAMÍLIA GIRONINA</b>	<b>PG. 22</b>
<b>3.1. USOS D'UN ARBRE GENEALÒGIC</b>	<b>PG. 22</b>
<b>3.2. ELS ANTECEDENTS FAMILIARS SÓN LA CLAU</b>	<b>PG. 22</b>
<b>3.3. FAMILIARS DE PRIMER, SEGON I TERCER GRAU</b>	<b>PG. 23</b>
<b>3.4. SÍMBOLS MÉS FREQUENTS EN UN ARBRE GENEALÒGIC</b>	<b>PG. 24</b>
<b>4. MANIFESTACIONS DEL CÀNCER</b>	<b>PG. 29</b>
<b>5. TIPUS DE CÀNCER ESPECÍFIC DE LA FAMÍLIA</b>	<b>PG. 30</b>
<b>5.1. TIPUS DE CÀNCER ESPECÍFIC DE LA FAMÍLIA</b>	<b>PG. 30</b>
<b>6. MÈTODES DE DIAGNÒSTIC</b>	<b>PG. 32</b>
<b>6.1. LES PROVES DE DIAGNÒSTIC DEL CÀNCER</b>	<b>PG. 33</b>

<b>7. TRACTAMENTS UTILITZATS ACTUALMENT</b>	<b>PG. 38</b>
<b>7.1. QUIMIOTERÀPIA</b>	<b>PG. 38</b>
<b>7.2. RADIOTERÀPIA</b>	<b>PG. 39</b>
<b>7.3. EFECTES SECUNDARIS</b>	<b>PG. 39</b>
<b>8. ENTREVISTES I VISITES</b>	
<b>8.1. ENTREVISTA A UN ONCÒLEG (PEDIÀTRIC)</b>	<b>PG. 42</b>
<b>8.2. ENTREVISTA AL METGE DE L'ESTUDI GENÈTIC FAMILIAR</b>	<b>PG. 48</b>
<b>8.3. ENTREVISTES A FAMILIARS AFECTATS I ALTRES MALALTS</b>	<b>PG. 51</b>
<b>8.4. VISITA A LA ZONA D'ONCOLOGIA D'UN HOSPITAL</b>	<b>PG. 61</b>
<b>CONCLUSIÓ</b>	<b>PG. 63</b>
<b>VALORACIÓ PERSONAL</b>	<b>PG. 64</b>

# Introducció

---

He triat aquest tema perquè és un tema que fa relativament poc que s'estudia i que fins no fa gaire temps no es coneixia el lligam entre la genètica i el càncer. També un dels motius per el que he triat es la possible afectació que podria tenir aquest tipus de càncer a la meva família.

Amb aquest treball, el meu objectiu és conèixer més sobre el càncer genètic i saber les possibilitats que té una família de patir aquest tipus de problema.

He dividit el meu treball en diferents apartats. Primer he fet una introducció general al càncer. Després he intentat fer una explicació genètica del càncer arribant passant des de les cèl·lules i arribant a les lleis de Gregor Mendel. Per últim hi ha les entrevistes a diferents pacients i metges i les visites als hospitals.

He consultat diferents enciclopèdies, llibres de text i sobretot m'he basat en els coneixements de la biòloga de l'Hospital Universitari Doctor Josep Trueta, l'Ester Darder.

El treball se'm va presentar molt difícil ja que no hi ha gaire informació sobre aquest tema que sigui 100% fiable. Així doncs vaig pensar que podria obtenir informació sobre aquest tema a través de la doctora en genètica d'aquest mateix hospital.

# 2. Marc Teòric

## 1. Que És el Càncer?

Abans de parlar de què és el càncer hem de saber diferenciar bé entre càncer i tumor:

Un tumor és un malaltia que consisteix en la multiplicació de cèl·lules de manera desordenada d'algun teixit o òrgan del cos que adquireixen unes propietats morfològiques i funcionals atípiques. Com a conseqüència, aquestes cèl·lules constitueixen una massa tumoral o tumor que creix progressivament. Els tumors tenen repercussions variades en cada cas.

Comencem a parlar de càncer quan les cèl·lules alterades del focus primitiu tendeixen a migrar a altres punts del cos, a través del sistema circulatori i limfàtic de la zona, per així poder arribar a llocs més allunyats on es fixen i es reproduïxen nous tumors semblants a l'original, fet que s'anomena metàstasi.

A la següent imatge podrem veure l'evolució natural d'un càncer:

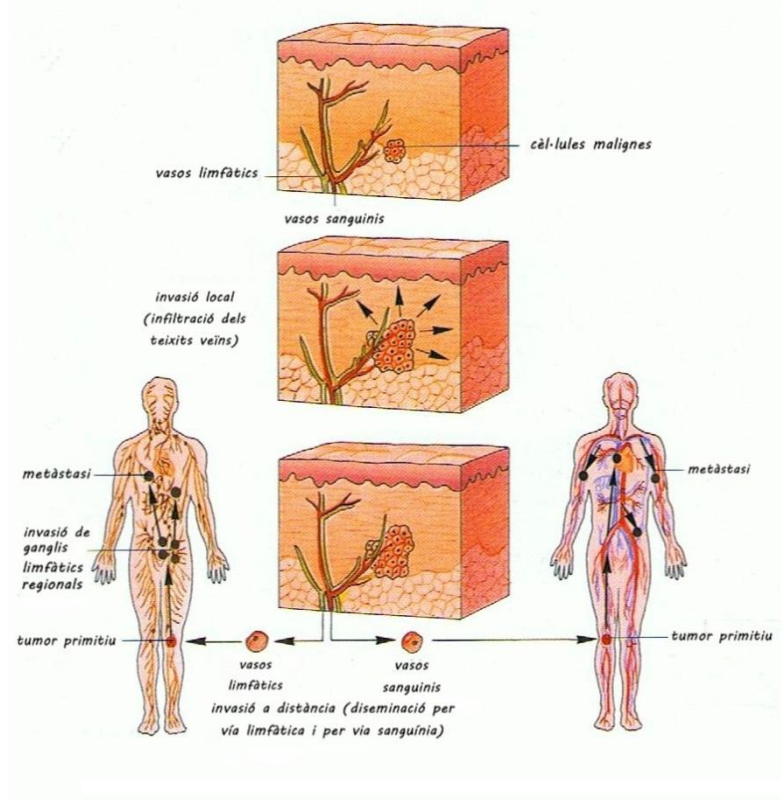


Fig. 1: Enciclopèdia Familiar de la Salut

A la següent imatge es podran veure les diferents localitzacions i procedències habituals de les metàstasis:

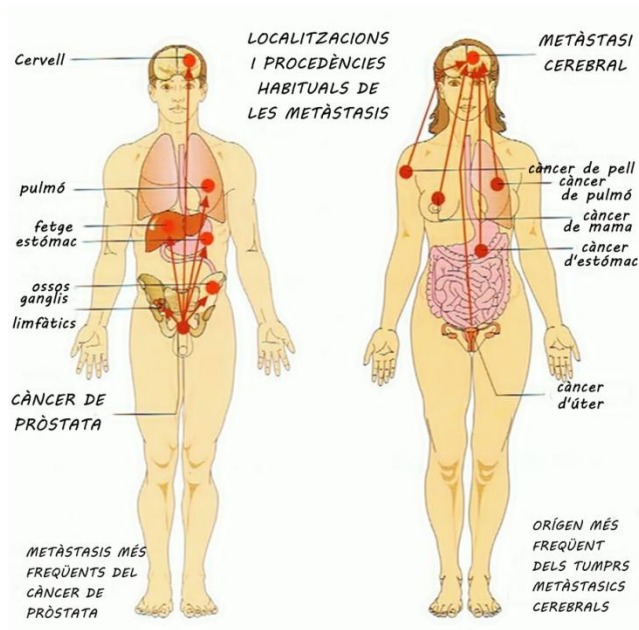


Fig. 2: Enciclopèdia Familiar de la Salut

### 1.1. Tipus de tumors:

- Tumors benignes: són aquells tumors que estan molt localitzats i no creixen indefinidament, i que generalment es poden extirpar amb facilitat.
- Tumors malignes / Càncer: són aquells tumors que creixen envaint i destruint altres teixits de l'organisme, amb l'aprimament consegüent de l'individu.

	Diferenciació	Creixement	Infiltració	Metàstasi
Tumor Benigne	<p>Cèl·lula Sana    Cèl·lula Tumoral</p>	<p>Creixement Lent</p>	<p>No s'infiltra a teixits veïns</p>	<p>No es dissemina</p>
Tumor Maligne / Càncer	<p>Cèl·lula Sana    Cèl·lula Tumoral</p>	<p>Creixement Ràpid</p>	<p>S'infiltra a teixits veïns</p>	<p>Es dissemina a distància per via limfàtica i sanginària</p>

(En aquesta figura es pot veure una graella on es veuen les diferències entre els tumors benignes i els tumors malignes / càncer.)

Fig 3: Enciclopèdia Familiar de la Salut.



## 1.2. Pas de cèl·lules sanes a cèl·lules cancerígenes:

El pas de cèl·lula sana a cèl·lula cancerígena, s'anomena transformació cancerosa o neoplàstica.

Aquesta transformació està relacionada amb diferents factors que majoritàriament actuen alterant l'ADN. Aquests factors els tractarem en el següent apartat.

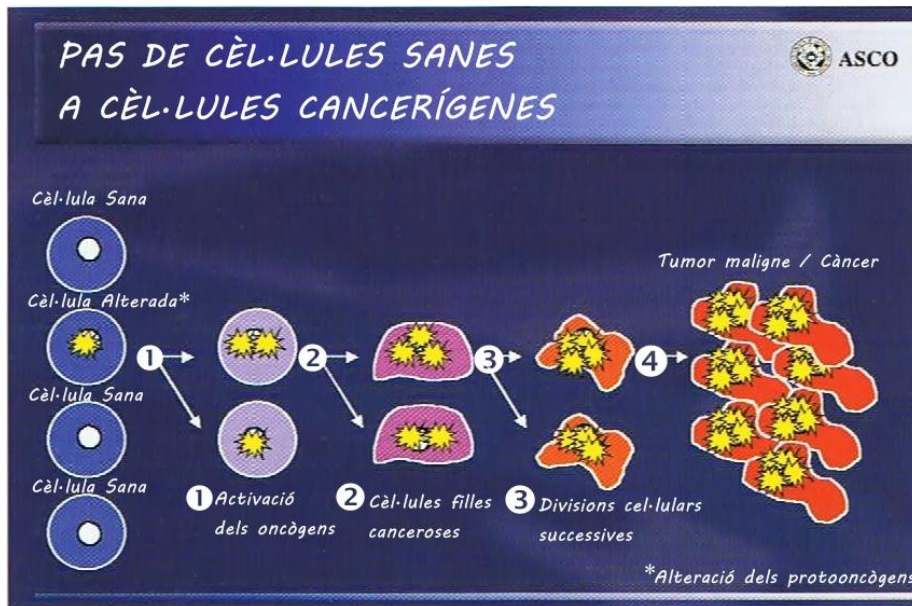


Fig 4: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## 2. Factors Causants del Càncer

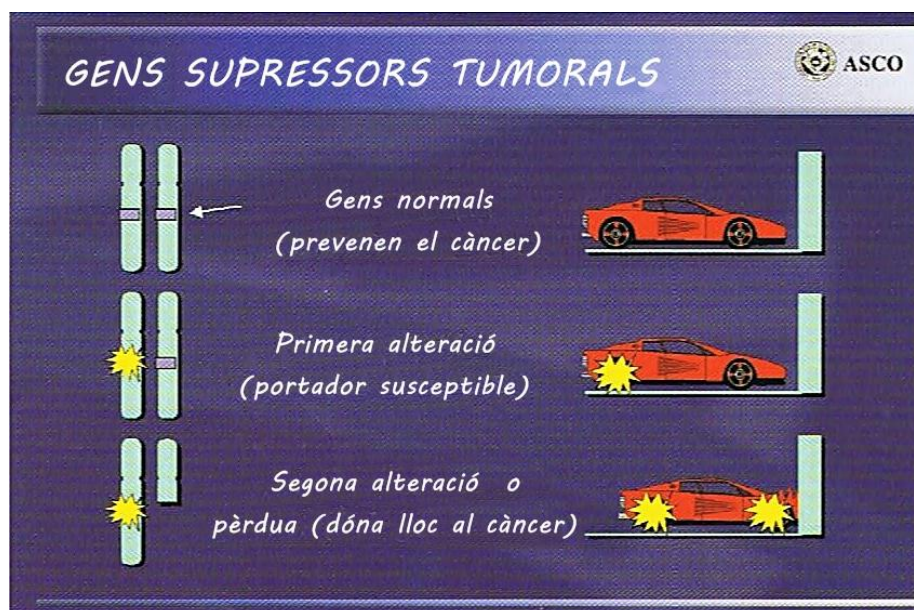
La causa del càncer encara planteja nombrosos interrogants. Avui dia se sap que la seva aparició no té una causa única i s'ha avançat molt en el coneixement dels factors que introdueixen o afavoreixen el seu desenvolupament.

### 2.1. Factors Genètics:

Quan parlem de factors genètics aquests es divideixen en tres subgrups: els gens supressors tumorals, els oncogens i els gens de resposta a la lesió de l'ADN:

- Els gens supressors tumorals: La reproducció de les cèl·lules està regulada per certs gens presents a l'ADN que, mitjançant alguns mecanismes posen en marxa i modulen el mecanisme de divisió cel·lular. Quan es duu a terme la reproducció cel·lular hi ha uns gens que s'anomenen protooncògens, presents a totes les cèl·lules del nostre cos, que tenen la funció de regular la divisió cel·lular i d'aquesta manera evitar errors a la duplicació de l'ADN. Però a vegades els protooncògens pateixen alguna petita alteració que provoca la transformació cancerosa i els protooncògens passen a

oncògens que són els responsables de la possible aparició d'un càncer. Això sí, per que es produeixi un càncer cal que es perdin, o pateixin una petita alteració ambdues còpies del gen supressor o protooncògen. Quan només hi ha un gen de la parella de cromosomes afectat, aquest predisposa la cèl·lula al càncer, però l'altre gen homòleg és suficient per a suprimir la proliferació cel·lular. Un individu que sigui portador d'una mutació en un gen supressor o protooncògen només disposa d'una còpia funcional del gen en totes les cèl·lules. La pèrdua o la mutació de la segona còpia del gen donarà lloc a un càncer.



**Fig. 5:** ASCO (American Society of Clinical Oncology)

Aquesta és la hipòtesi d'Alfred Knudson\*, la hipòtesi dels 2 impactes, que va servir per poder explicar l'aparició precoç i la naturalesa multifuncional dels tumors. En els individus predisposats al càncer, el primer impacte s'hereta en forma de mutació i el segon impacte es produeix de manera externa. Com que aquesta mutació és present a totes les cèl·lules de l'individu, la probabilitat de que aquest presenti un segon impacte és molt superior a la probabilitat de que una sola cèl·lula d'un individu no portador pateixi els 2 impactes. (**Fig. 6**)

\* Alfred Knudson, pediatra i genetista, va néixer a Los Angeles el 1922, Knudson va rebre el seu BS de Califòrnia Institute of Technology el 1944, el seu doctorat en la Universitat de Columbia el 1947 i el seu doctorat del Califòrnia Institute of Technology el 1956. Knudson ha estat membre del Fox Chase Cancer Center a Filadèlfia des de 1976. Va rebre nombrosos premis i doctorats a causa de la seva feina, el més prominent és el que va guanyar l'any 1998 Premi Albert Lasker d'Investigació Mèdica Clínica. També va rebre el 1999 la Societat Americana d'Hematologia / Oncologia Pediàtrica (ASPHO) Premi a la Trajectòria Distingida, el 2005 de l'Associació Americana per a la Investigació del Càncer (AACR). Premi a la Trajectòria en Investigació del Càncer, i el 2004 del Premi Kyoto en ciències de la vida.

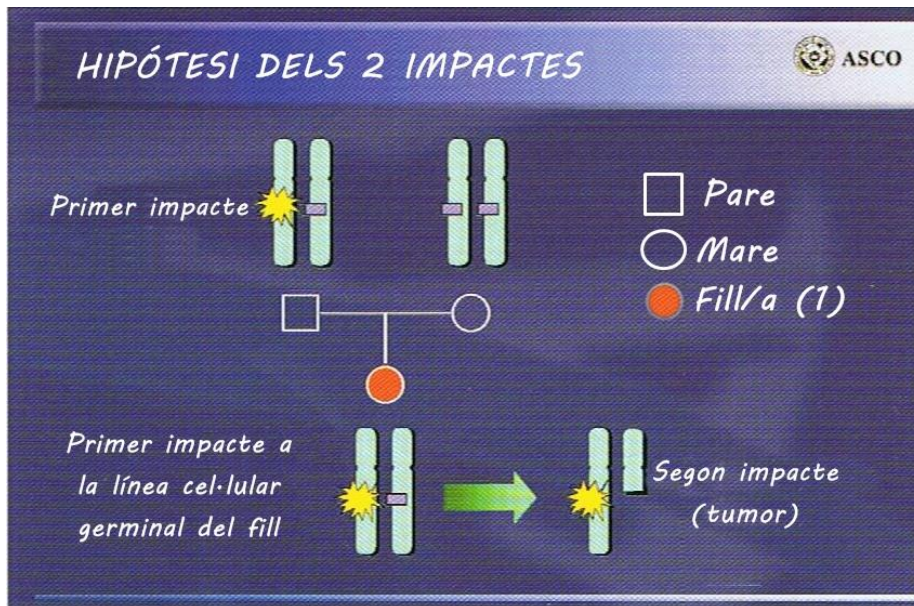


Fig. 6: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

- **Oncogens:** en l'esquema anterior ja hem parlat dels oncogens però ara aprofundirem més i explicarem que són exactament. Els oncogens són una classe de gens causants del càncer. Inicialment són protooncogens, que són els encarregats de regular el creixement cel·lular. Si el protooncogen pateix una mutació, pot passar a ser un oncogen, donant lloc a un creixement cel·lular no regulat o a una transformació cel·lular. Com que l'expressió de l'oncogen sol ser dominant, només cal la mutació d'un al·lel per a que l'oncogen faciliti el desenvolupament del càncer.

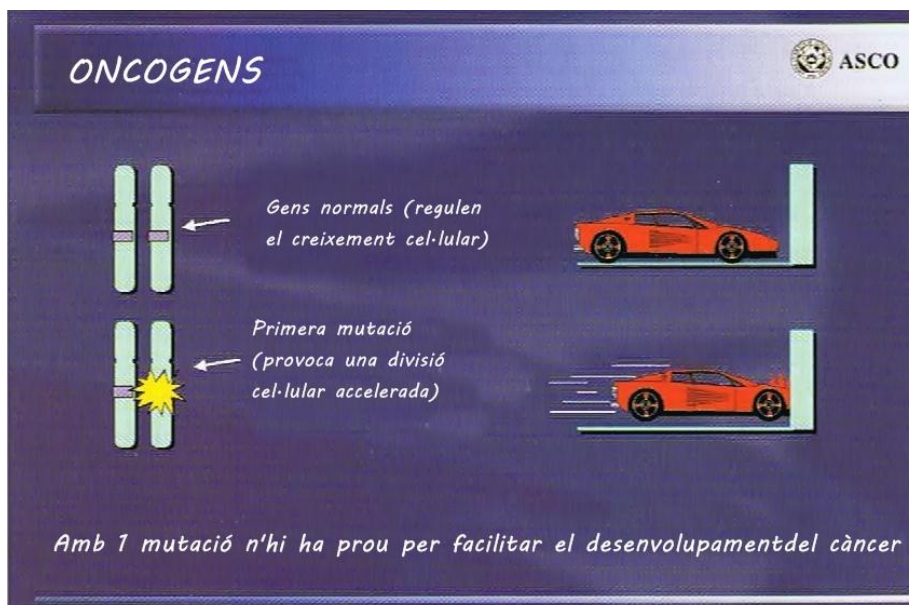


Fig. 7: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

- Gens de resposta a la lesió de l'ADN: aquests gens codifiquen proteïnes l'acció de les quals consisteix en identificar i reparar les discordances existents en parells de bases complementaries de la seqüència de l'ADN normal. Com es pot veure a la imatge següent, apareix erròniament una timina amb una citosina en comptes d'anar amb la guanina.

En conseqüència, els individus que pateixen aquesta lesió i en són portadors, tenen una probabilitat molt superior d'acumular diverses mutacions esporàdiques que poden donar lloc al càncer.

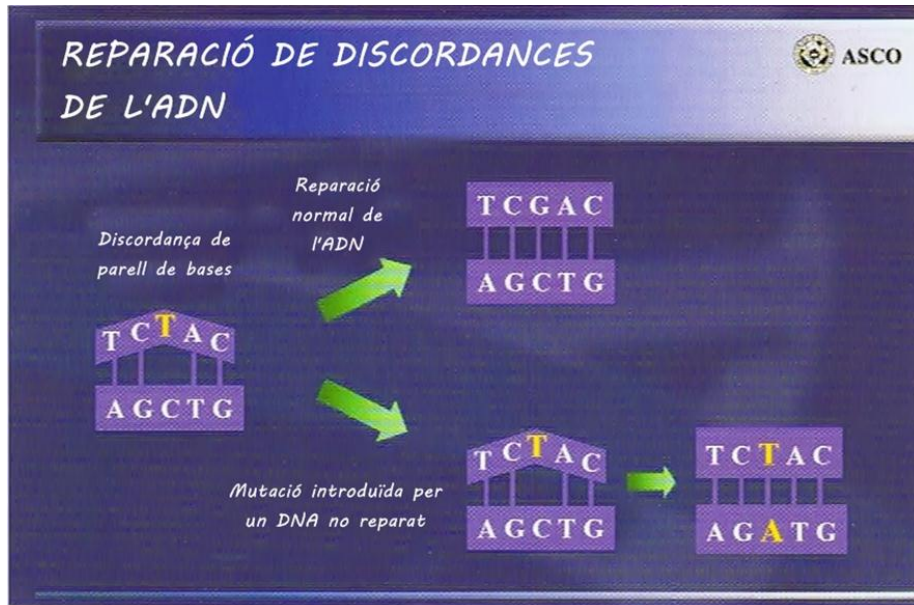


Fig. 8: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## 2.2. Factors ambientals:

Els factors que poden alterar els protooncògens són molt nombrosos. Alguns agents es consideren carcinogens, ja que la seva acció pot induir el desenvolupament del càncer per ella mateixa. D'altres agents es cataloguen com cocarcinògens, ja que propicien el desenvolupament del tumor maligne / càncer només quan actuen en combinació amb altres o bé rere l'acció d'un factor carcinogen iniciador. Hi ha tres tipus d'agents carcinògens: **biològics**, on es troben certs virus capaços de provocar

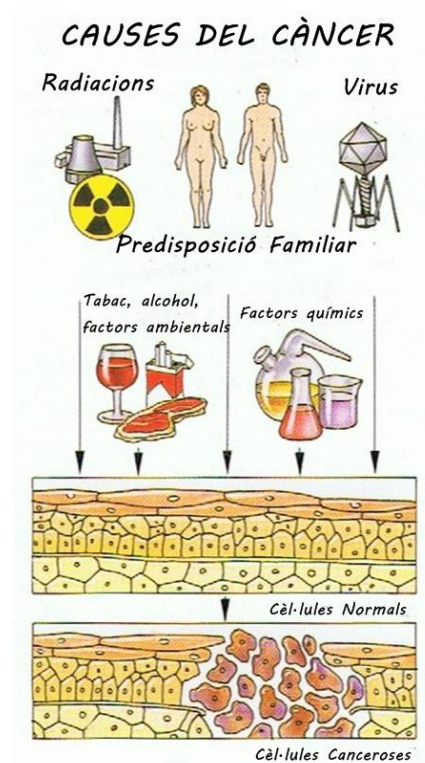


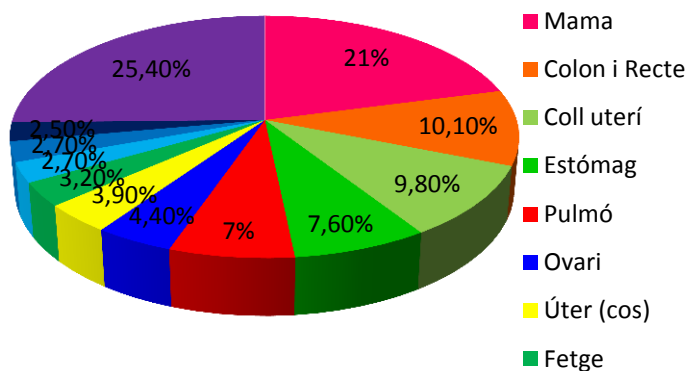
Fig 9: Enciclopèdia Familiar de la Salut

modificacions genètiques; **químics**, com el quitrà, els fumats, el pa torrat cremat, l'amiant, el clorur de vinil, les anilines, alguns edulcorants i conservants artificials, les begudes alcohòliques d'alta graduació i el tabac; **físics**, com les radiacions ionitzants on trobem dos tipus de radiacions, les radiacions electromagnètiques( raigs X i raigs gamma), les radiacions de partícules (electrons, protons, neutrons, partícules alfa, entre d'altres), també hi ha les radiacions nuclears i els raigs UV del Sol.

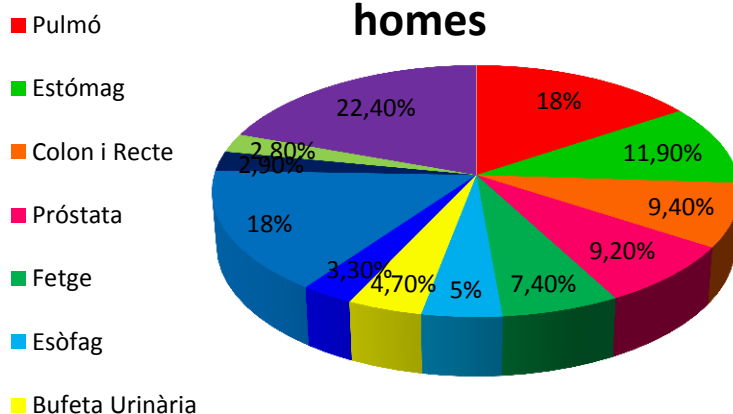
### 3. Tipus de càncer

Està clar que de càncer n'hi ha de molts tipus; aquí hi podem veure una relació dels més freqüents en homes i en dones:

#### Càncers més freqüents a les dones



#### Càncers més freqüents a els homes



# 3. Treball de Camp

## 1. La Descendència

La descendència és el resultat de la reproducció, és a dir, l'individu o individus produïts mitjançant un o més progenitors. Per exemple, la descendència dels humans, obtinguda mitjançant la reproducció sexual són els fills o filles.

13

## 2. L'origen de la Vida

### 2.1. Les cèl·lules

Les cèl·lules de la major part d'organismes, són eucariotes, és a dir, tenen la informació genètica emmagatzemada a l'interior del nucli cel·lular. La informació genètica està organitzada en cromosomes, formats per àcid desoxiribonucleic (ADN) i proteïnes estructurals en una disposició densament empaquetades. Cada cromosoma conté diversos milers de gens, que són les subunitats funcionals de l'ADN. Cada gen té la informació necessària per la síntesi d'una proteïna. Un gen és la unitat funcional més petita d'informació hereditària.

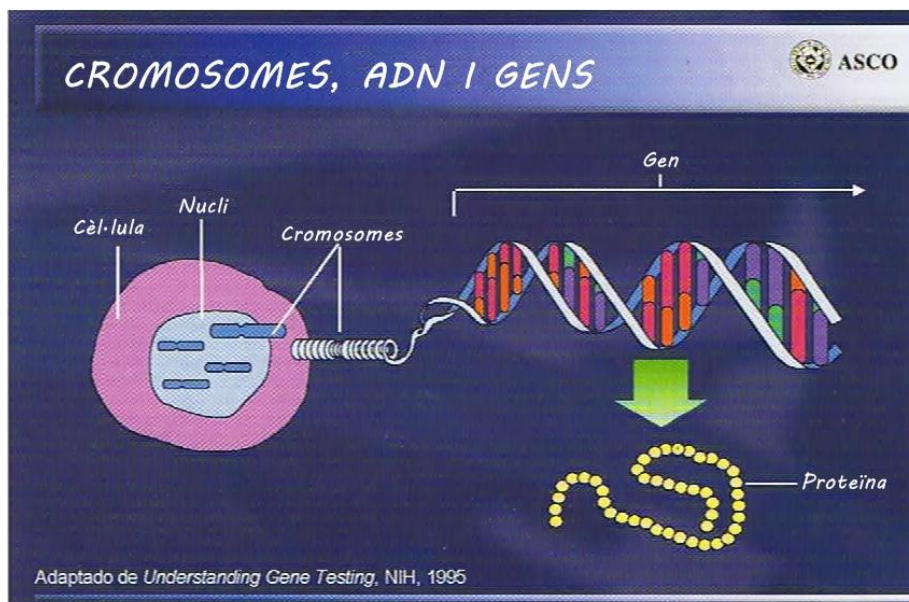


Fig. 10: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## 2.2.L'ADN

Ara que ja sabem com s'estructuren les nostres cèl·lules aprofundirem sobre com és l'ADN, del que hem sentit a parlar amb anterioritat. L'ADN està format per sucres anomenats desoxiriboses, grups fosfat i quatre bases nitrogenades: l'adenina (A), la timina (T), la citosina (C) i la guanina (G). Cada subunitat d'ADN, formada per una base, un grup fosfat i una desoxiribosa, es denomina nucleòtid. Dues de les bases nitrogenades, la citosina i la timina, són anells de carboni i nitrogen, denominades pirimidines. Les altres dues bases nitrogenades, l'adenina i la guanina, són anells dobles de carboni i nitrogen, denominades purines. Així doncs quan es formi la doble hèlix d'ADN, unida per enllaços d'hidrogen, la timina i l'adenina s'ajuntaran i la citosina i la guanina també d'aquesta manera la doble hèlix serà regular en tots els seus trams. Aquestes dues cadenes de nucleòtids tenen polaritats químiques contràries, és a dir, complementàries: una cadena va en una direcció (5' a 3') i l'altra va en direcció contrària (3' a 5'). Les cadenes de nucleòtids complementàries són el fonament de l'emmagatzematge, recuperació i transferència de la informació genètica de manera exacta.

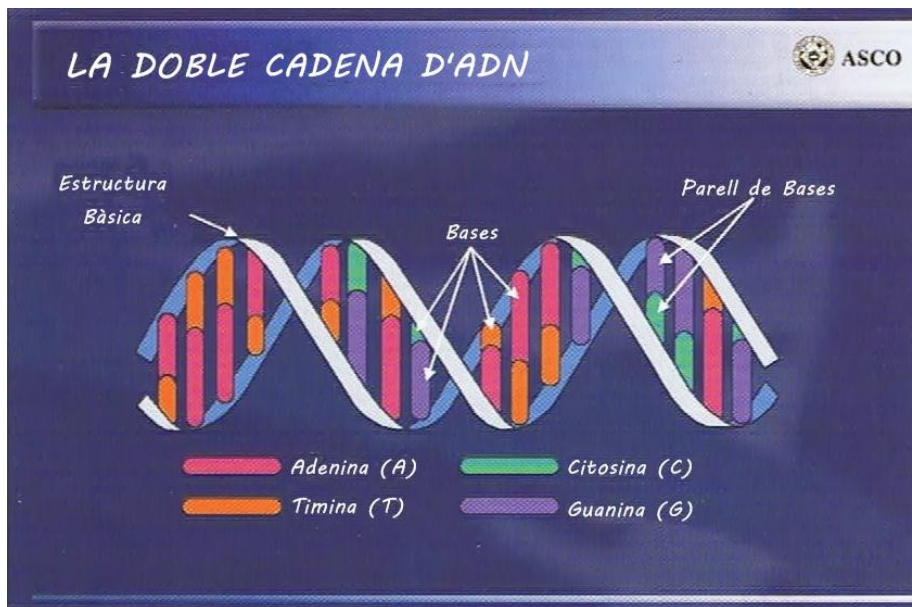


Fig. 11: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## 2.3. La Mitosi i la Meiosi

Abans de començar a parlar de la mitosi i la meiosi cal que fem una ullada al genoma humà ja que ens ajudarà a entendre millor les dues maneres que tenen les cèl·lules del nostre cos de dividir-se.

El conjunt complet de seqüències d'ADN d'una espècie es denomina genoma, en el cas de l'espècie humana es denomina genoma humà.

Com es pot veure a les imatges següents (**Fig.12 –Fig.13**), el genoma humà està format per 23 parells de cromosomes: 22 parells d'autosomes i un parell de cromosomes sexuals (els cromosomes X i Y), tots ells diploides (2n). Les dones tenen 2 cromosomes X, mentre que els homes tenen un cromosoma X i un cromosoma Y. En conseqüència, el genoma humà normal correspon a 46, XY (homes), i 46 XX (dones). Els dos cromosomes que formen cada parell es denominen cromosomes homòlegs.

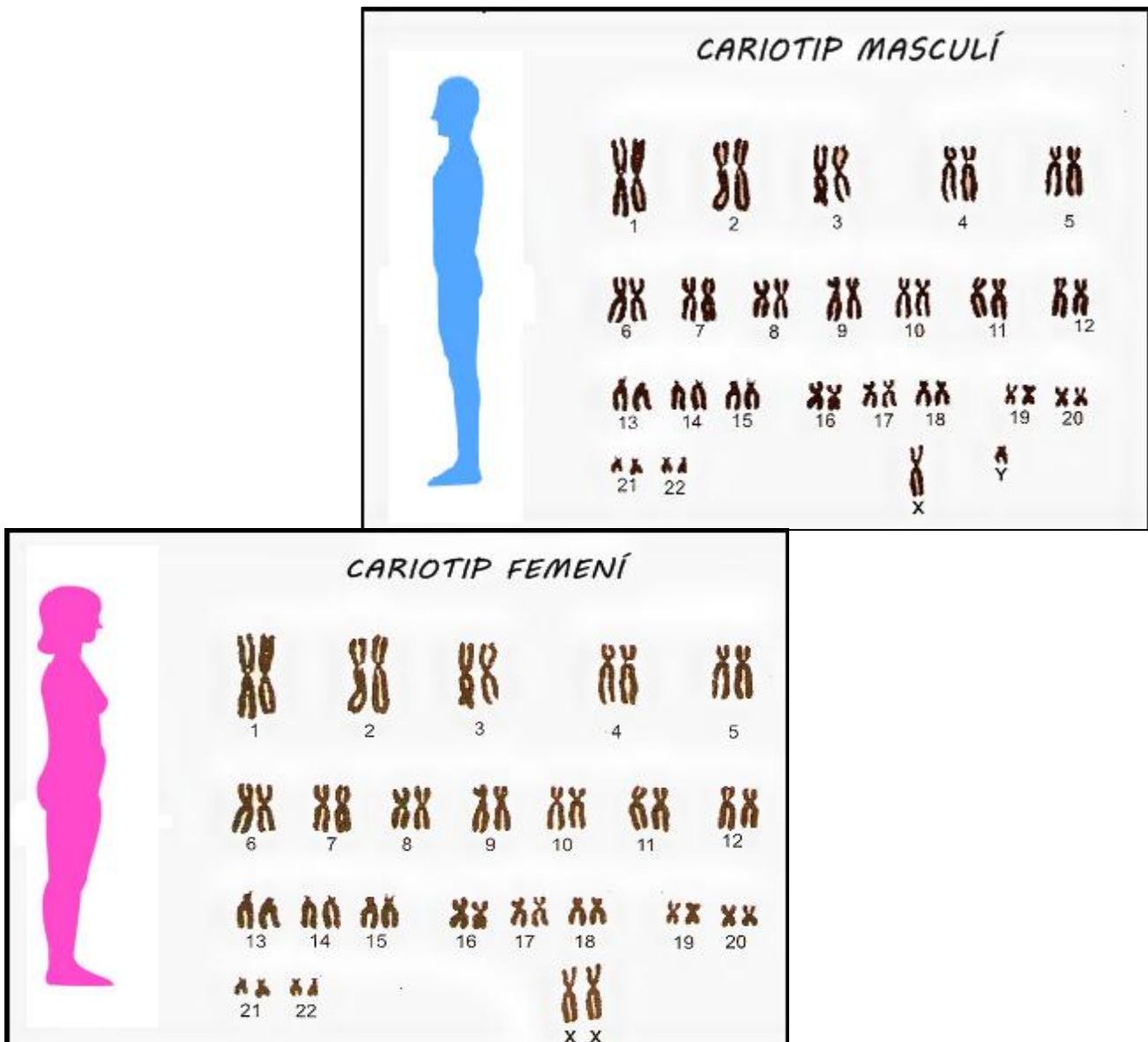


Fig. 12 i 13: ASCO (American Society of Clinical Oncology)



A continuació a la següent imatge es poden veure els dos tipus de divisió cel·lular, la mitosi i la meiosi.

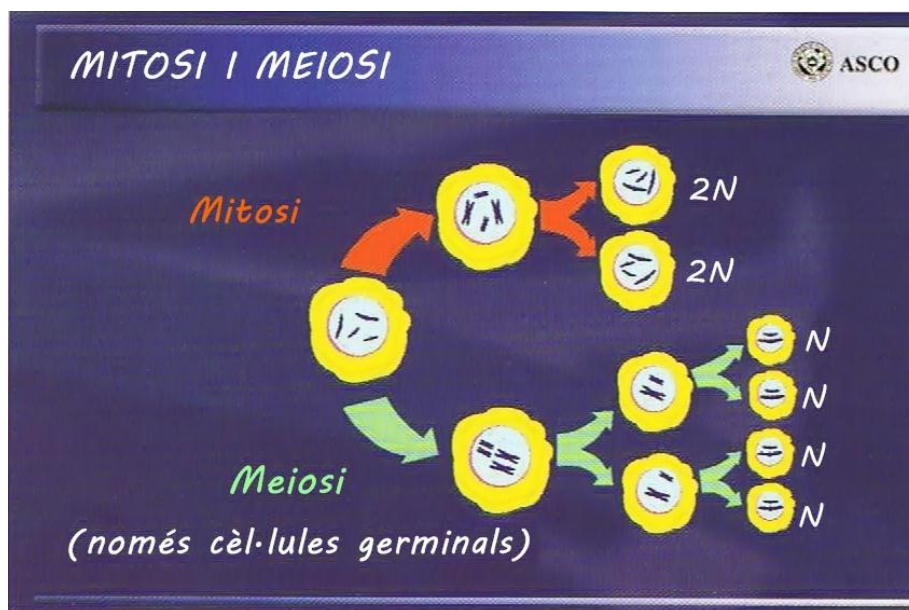


Fig. 14: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

Durant el cicle cel·lular d'una cèl·lula somàtica, l'ADN dels 46 cromosomes es replica. Per tant quan la cèl·lula es divideix per mitosi, cada cèl·lula filla posseeix una sèrie completa de cromosomes ( $2n$ ). En canvi, durant la gametogènesis (producció d'espermatozoides i òvuls), les cèl·lules diploides produeixen gàmetes haploides mitjançant dues divisions especialitzades. Aquest procés es denomina meiosis.

Cada cèl·lula germinal haploide procedent de la meiosis conté 23 cromosomes: un cromosoma de cada un dels 22 parells de autosomes i un cromosoma X o Y.

## 2.4. L'herència

Donat que s'hereta una còpia de cada parell de cromosomes homòlegs procedent de cada un dels progenitors, tot individu posseeix dos al·lels per cada gen. Amb l'excepció del parell de cromosomes XY en els homes.

Quan parlem d'al·lels ens referim a les formes variants del mateix gen, ja que aquest pot presentar diverses formes o variacions de la seva seqüència d'ADN en una població.

Durant la meiosi cada òvul o espermatozoide només conté un al·lel de cada parell, així doncs quan les cèl·lules germinals es fusionen, l'organisme creat torna a disposar de dues còpies de cada al·lel. Donat que tan sols passa un

al·lel de cada progenitor al fill, la probabilitat de que un progenitor transfereixi un determinat al·lel al fill és d'un 50%. Si el fill hereta els dos al·lells del mateix tipus, se'l considera homozigòtic per aquell al·lel ("AA", o com a la següent imatge "aa"), en canvi si els al·lells que hereta són de diferents tipus, el fill és heterozigòtic per aquell al·lel ("Aa" com es mostra a la següent imatge).(Fig. 15) :

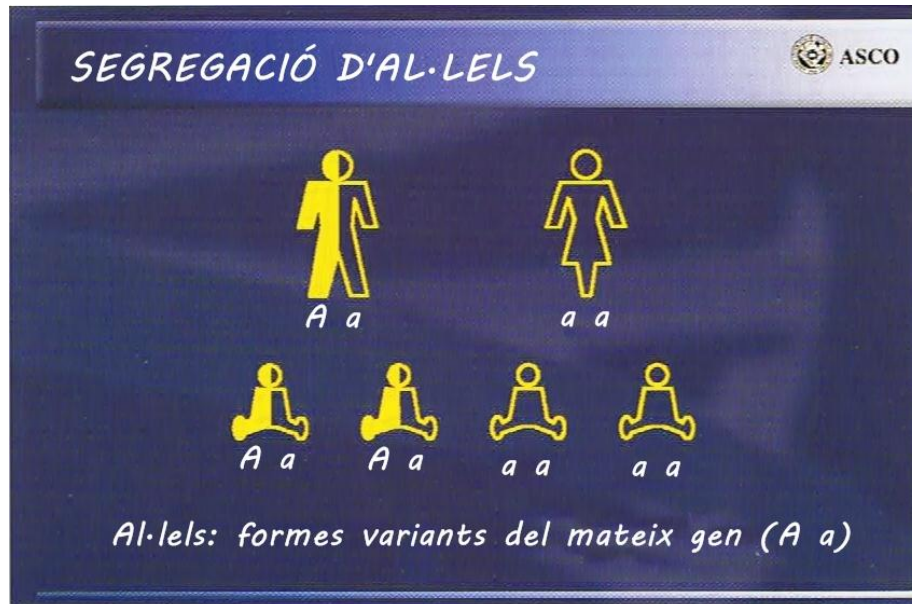


Fig. 15 i 16 : ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## Què són les mutacions?

Per poder entendre millor el següent apartat hem de tenir clar què és una mutació. Una mutació és qualsevol canvi de la seqüència de parells de bases nitrogenades (adenina, timina, guanina i citosina) normal de l'ADN, incloent els casos en que no afecta a l'estructura ni a la funció de les proteïnes. Així doncs ja podem parlar de quan el càncer sorgeix de mutacions gèniques.

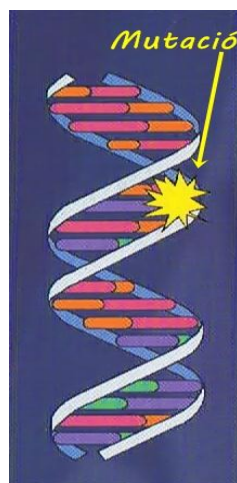


Fig. 16: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## 2.5. El càncer sorgeix de mutacions genètiques

Tots els càncers tenen el seu origen en mutacions genètiques, la major part de les cèl·lules s'acumulen al llarg de la vida d'un individu, encara que també hi ha que poden transmetre's hereditàriament. Les mutacions de les cèl·lules germinals es produeixen, o estan presents, en òvuls o espermatozoides (cèl·lules germinals) dels progenitors i es propaguen, doncs a totes i cadascuna de les cèl·lules del fill en desenvolupament. Els individus portadors de mutacions de la línia cel·lular germinal que predisposen al càncer neixen ja amb un al·lel mutat en cada una de les seves cèl·lules. En conseqüència, les probabilitats de que una lesió genètica addicional en una determinada cèl·lula doni lloc a un tumor estan enormement augmentades. Per aquesta raó es creu que els càncers que es produeixen en persones més joves i en múltiples localitzacions, són els possibles portadors de mutacions de la línia cel·lular germinal en gens de susceptibilitat al càncer. En canvi les mutacions somàtiques, es produeixen en les cèl·lules somàtiques (corporals) i, per consegüent no es transfereixen hereditàriament. Aquestes mutacions es produeixen durant la vida del individu ja que hi ha força interacció amb productes cancerígens i també per altres agents mutàgens. Així doncs, la majoria dels càncers humans es deuen a mutacions somàtiques acumulades.

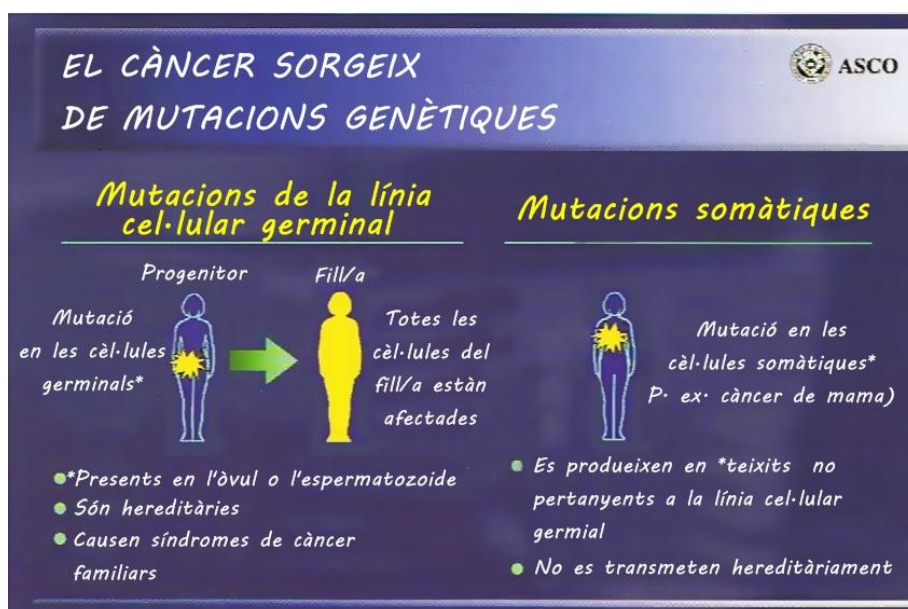
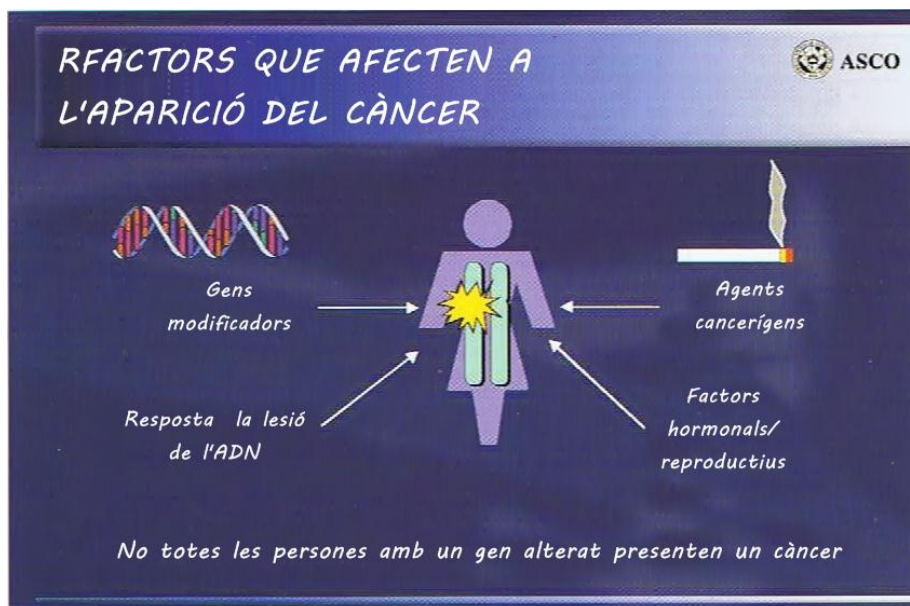


Fig. 8: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

També s'ha de dir que encara no es possible predir que portadors d'un determinat al·lel de predisposició al càncer presentin realment la malaltia. Que un gen tingui la probabilitat de patir la mutació o no, pot veure's afectat també per les mutacions en gens de resposta a la lesió de l'ADN, on la seva

funció principal consisteix en identificar i reparar la lesió genètica. Si aquest procés de reparació funciona de manera incorrecta, poden acumular-se mutacions en altres gens, amb el que augmenta la probabilitat de que una determinada cèl·lula evolucioni fins a un càncer. Factors no genètics, com l'exposició als agents cancerígens, poden influir també en la possibilitat de que aparegui la mutació. Un exemple d'aquest cas podria ser el consum de cigarretes ja que augmenta notablement el risc de l'aparició de diversos tipus de càncer. En canvi, no tots el fumadors pateixen realment càncers, per tant això suggereix que deu existir algun tipus d'interacció entre els productes cancerígens del fum del tabac y la constitució genètica de l'individu.


Quan parlem de penetrància ens referim a la probabilitat en que en un gen aparegui una mutació. Per tant quan diguem que hi ha una penetrància incompleta ens referim a que aquesta probabilitat sigui menor del 100% i quan parlem de penetrància completa aquesta probabilitat és del 100%.

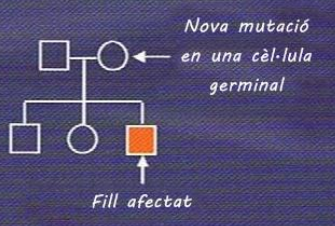


**Fig. 9:** ASCO (American Society of Clinical Oncology)

Un cop ja sabem què vol dir el terme de penetrància podem dir que la penetrància incompleta que presenten molts síndromes de càncer hereditaris té importants conseqüències per a les proves genètiques. A la major part dels càncers hereditaris, la identificació d'una mutació de predisposició al càncer només és útil per estimar el risc d'aparició del càncer. Excepte en uns pocs síndromes amb una penetrància completa, les proves genètiques no permeten determinar si es produirà realment o no un càncer en un determinat portador de la mutació.

Hi ha vegades que el progenitor no presenta la malaltia però el fill/filla sí. Això és a conseqüència de les mutacions aparegudes de *novo*. Aquestes mutacions són les que es produeixen en una cèl·lula germinal i es transmeten a un fill/filla. El fenotip del gen mutant només estarà present en el fill, i no afectarà a l'individu en el que s'ha produït la mutació. Les mutacions de la línia cel·lular germinal es consideren mutacions *de novo* quan la mutació no es pot detectar en les cèl·lules somàtiques de cap dels dos progenitors. En alguns casos, si es disposés d'antecedents familiars, es podria seguir un rastre de totes les mutacions de la línia cel·lular germinal fins a una mutació apareguda *de novo* en un antecessor portador d'ella.

**MUTACIONS APAREGUDES DE NOVO** 



- Apareix una nova (*de novo*) mutació de la cèl·lula germinal del progenitor
- Absència d'antecedents familiars de síndrome de càncer hereditari

Les mutacions aparegudes de novo són freqüents en:

● Poliposi adenomatosa familiar	aprox. 30% dels casos
● Neoplasia endocrina múltiple 2B	aprox. 50% dels casos
● Retinoblastoma hereditari	aprox. 50% dels casos

Fig. 10: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

## 2.6. Les lleis de Gregor Mendel

Gràcies a Gregor Mendel\*, un monjo, va ser descrit el patró de transmissió hereditària autosòmica dominant. Aquest patró és una forma d'herència que Mendel va descriure basant-se en experiments realitzats amb els pèsols del seu jardí. En ambdues herències, tant en l'autosòmica dominant com en la recessiva, els gens responsables estan situats en els autosomes i no en els cromosomes sexuals.

\* Gregor Mendel, (Heinzendorf, Imperi Austríac, 20 de juliol de 1822 - Brünn, Imperi Austrohongarès, 6 de gener de 1884) fou un religiós agustí i naturalista, professor de ciències naturals a l'escola primària de Brno, que va realitzar experiments d'hibridació cultivant pèsols, fent encreuaments per pol·linització artificial. Tot això ho va publicar en la seva obra de 1865 "Versuche über Pflanzenhybriden" ("Experiments d'hibridació en plantes"), on descrigué la transmissió de caràcters d'una generació a una altra en algunes espècies i varietats de *Pisum* (pesoleres). En aquell moment no tingué pràcticament cap impacte. Malgrat algunes citacions en una obra de Wilhelm Olbers Focke, no fou fins el 1900, setze anys després de la mort de Mendel, que el seu treball fou redescobert de forma simultània per Hugo de Vries, Correns i Tschermak, divulgant l'obra del frare de Sant Tomàs de Brno, des de llavors considerat pare de la genètica.

(fenotip). En conseqüència, tant els homes com les dones tenen les mateixes probabilitats de ser portadors i de transmetre el gen. Donat a que cada fill/filla rep un dels dos al·lels del progenitor, existeix una probabilitat del 50% de que un progenitor amb un al·lel autosòmic dominant transmeti el gen al fill/filla. Aquest patró es caracteritza amb un patró d'herència "vertical" ja que en múltiples generacions expressen aquest tret, sense que aquest deixi d'aparèixer en cap (suposant que hi ha una penetrància completa d'aquest tret).

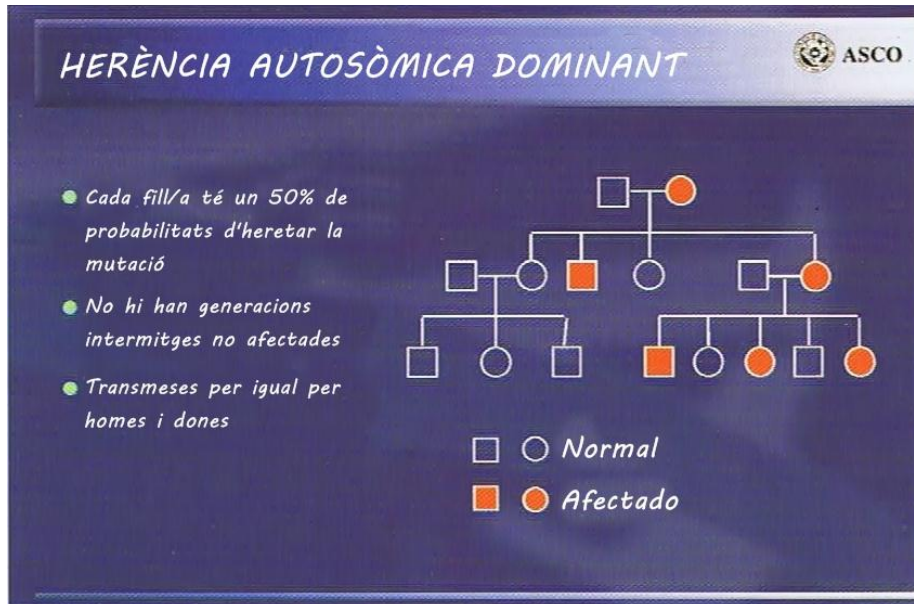


Fig. 11: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

- **La transmissió hereditària recessiva:** es produeix quan calen dues còpies de l'al·lel recessiu per a que el tret es manifesti. Els portadors d'un al·lel de la malaltia no la desenvolupen, i pot haver varies generacions que no estiguin afectades, amb el que sembla que el trastorn es "salti" algunes generacions. Així doncs pot afectar tant a homes com a dones.

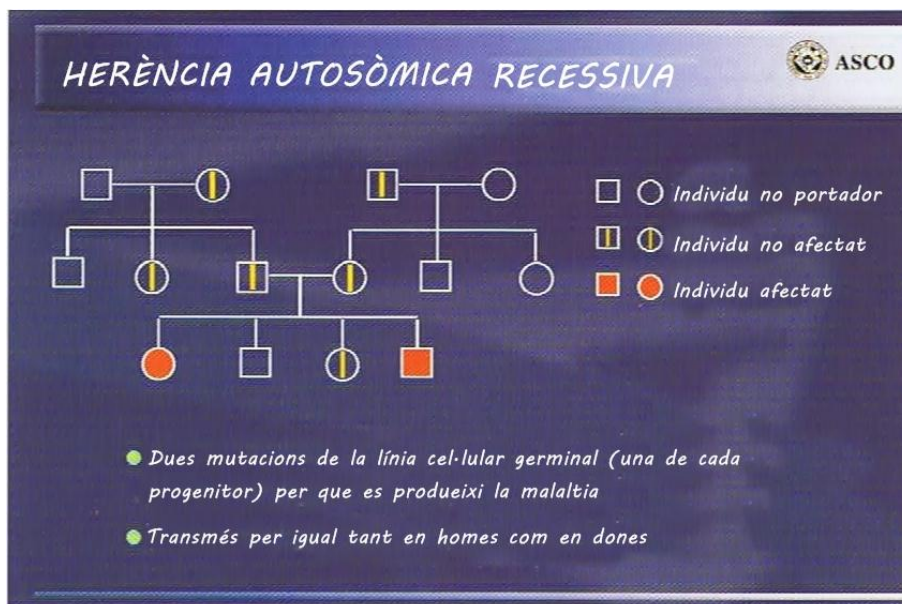


Fig. 12: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

Amb el que he explicat anteriorment, podem dir que hi ha certs tipus de síndromes de càncer hereditaris autosòmics dominants i recessius.

# 3. Arbre Genealògic d'una Família Gironina

## 3.1. Usos d'un arbre genealògic

Un arbre genealògic exacte proporciona una orientació respecte la forma de procedir en l'avaluació d'un risc i el tractament mèdic.

Tots els diagnòstics de càncer han de confirmar-se mitjançant l'obtenció dels informes d'*anatomia patològica* o els registres mèdics. Es quan sorgeixen les característiques d'un possible càncer genètic que el pacient o la família d'aquest poden obtenir un benefici amb la remissió o consulta a un especialista d'un programa de genètica del càncer. A Catalunya, per exemple, podem trobar l'Institut Català d'Oncologia(ICO)\* un centre públic i monogràfic sobre el càncer que s'ocupa de la malaltia de manera integral ja que aplega, dins de la mateixa organització, la prevenció, l'assistència, la formació especialitzada i la recerca. Actualment l'ICO és el centre oncològic de referència per al 40% de la població adulta de Catalunya.

22

## 3.2. Els antecedents familiars són la clau

El principal objectiu de l'obtenció dels antecedents de càncer és reunir la informació suficient per a determinar si els pacients tenen un risc elevat de determinades formes hereditàries específicament del càncer.

L'obtenció mínima de la quantitat d'informació dels antecedents del pacient, ha de considerar-se un element integrant habitual de l'estudi del diagnòstic de qualsevol pacient oncològic. Al elaborar un arbre genealògic en relació amb el càncer, es important preguntar, específicament, sobre els membres de la família tant afectats com no afectats. L'ètnia i la raça són també consideracions importants ja que donada la prevalença de determinades mutacions que predisposen al càncer en poblacions específiques.

\*L'ICO és una empresa pública creada el 1995 pel Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya, que comença a funcionar un any més tard a les instal·lacions de l'Hospital Duran i Reynals de l'Hospitalet de Llobregat. Set anys després, el 2002, s'inaugura l'ICO Girona, a l'Hospital Doctor Josep Trueta, i l'any següent l'ICO Badalona, a l'Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

Una estratègia útil, per a poder reunir tota la informació sobre els antecedents familiars és distribuir un qüestionari als familiars del pacient, d'aquesta manera el pacient proporciona al genetista la informació necessària per a elaborar un arbre genealògic de 3 a 4 generacions.

Respecte als familiars afectats, l'especialista ha d'obtenir informació sobre els següents punts:

- Edat actual
- Edat i data de diagnòstic o mort (en cas d'haver mort)
- Tipus i localització de càncer o càncers primaris, estadi i lateralitat
- Si ha patit un segon càncer: metàstasi o nou tumor primari?
- Exposicions ambientals (P. Ex., tabaquisme, radiació solar, ...)
- Ètnia o raça
- També és important preguntar sobre possibles lesions precursoras (adenomes colorectals, ...), i documentar els resultats de totes les biòpsies realitzades.
- Si el càncer ha afectat a un òrgan doble (pits, ronyons, pulmons,...), es important preguntar per la presència d'una malaltia bilateral.

L'obtenció d'informació sobre els familiars que no han presentat un càncer també és important, així l'especialista ha d'obtenir informació sobre dades exactes com:

- Edat actual
- Estat de salut i antecedents de malalties importants
- Presència d'altres signes físics associats a síndromes neoplàsics (P. Ex., pòlips colorectals adenomatosos)
- Si ha mort, caus ai edat de la mort

Així com l'absència de càncer en una generació jove d'individus no aporta informació, l'absència de càncer en una generació anciana fa que sigui menys probable que s'hagi transmès una mutació de predisposició al càncer. En general els síndromes de càncer hereditaris van associats a una intervals d'edat específics. Per exemple el retinoblastoma és un càncer pediàtric que específicament es manifesta després dels 7 anys d'edat. En canvi els adenomes de còlon associats a la poliposi adenomatosa familiar solen ser detectats durant els anys de l'adolescència.

### 3.3. Familiars de primer, segon i tercer grau

El cas índex és el pacient o pacients que sol·liciten l'avaluació del risc familiar. Els familiars de primer grau són els més pròxims al pacient i inclouen els fills, pares i germans. Per a determinar el grau de relació d'un



familiar amb el pacient , es troba el nombre de familiars que hi ha entre l'un i l'altre.

En general , risc de presentar un càncer en el pacient, és més important si estan afectats familiar de primer grau, no obstant això, en càncer de familiar de segon grau o fins i tot més llunyans pot aportar una informació crucial i no s'ha de passar per alt.

Per entendre-ho millor posaré un exemple:

Els antecedents familiars paterns de càncer de mama poden incloure només familiars de segon grau o més llunyans ja que es estrany que els homes presentin aquest tipus de càncer. Així doncs, l'afectació de diversos familiars de segon o tercer grau pot indicar també una predisposició familiar al càncer.

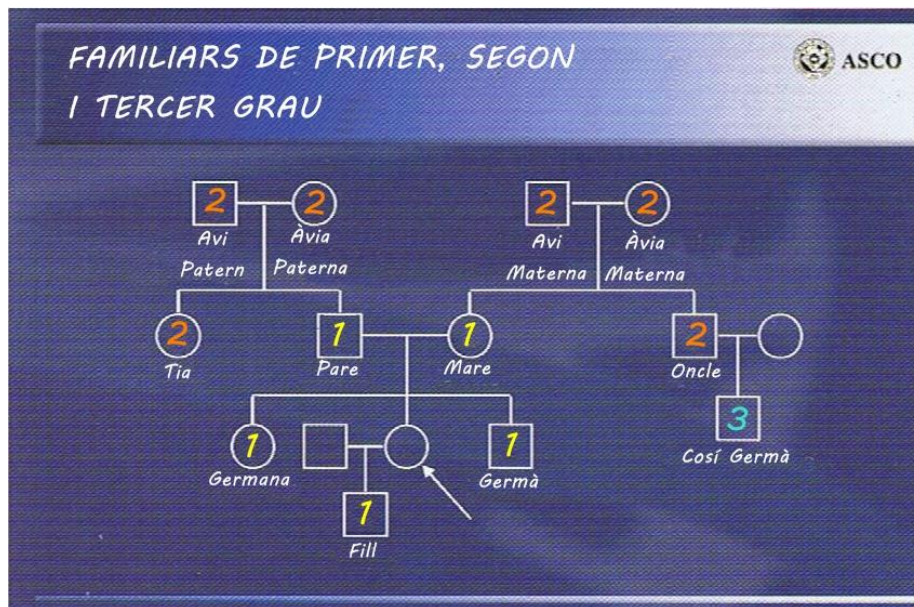
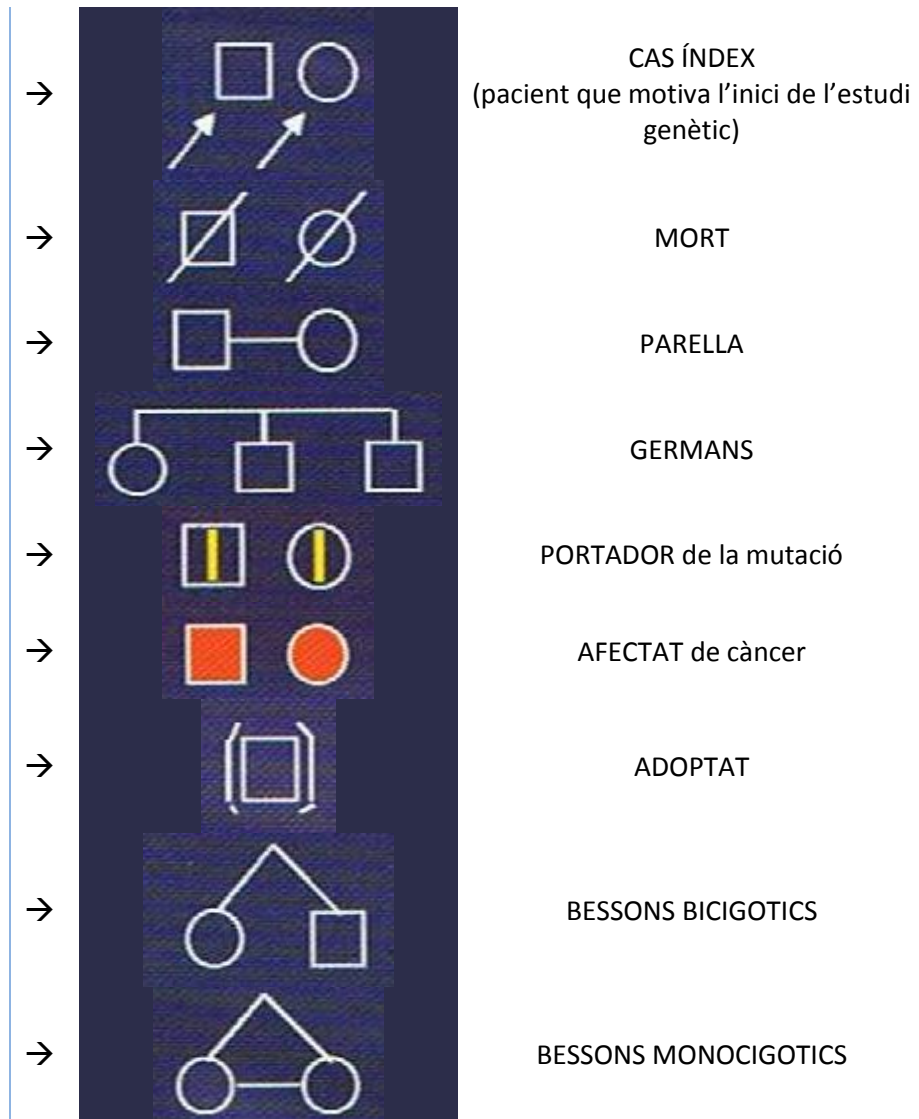


Fig. 13: ASCO (American Society of Clinical Oncology)

### 3.4. Símbols més freqüents en un arbre genealògic

Abans de poder fer un arbre genealògic cal conèixer bé els símbols que s'utilitzen més freqüentment per a poder comprendre bé el significat d'aquest. Així doncs a continuació faré el llistat d'aquests símbols (Fig.: 13) :





**Fig. 14:** Bennet RL y cols. *J Genet Counsel* 4:267, 1995  
 ASCO (American Society of Clinical Oncology)

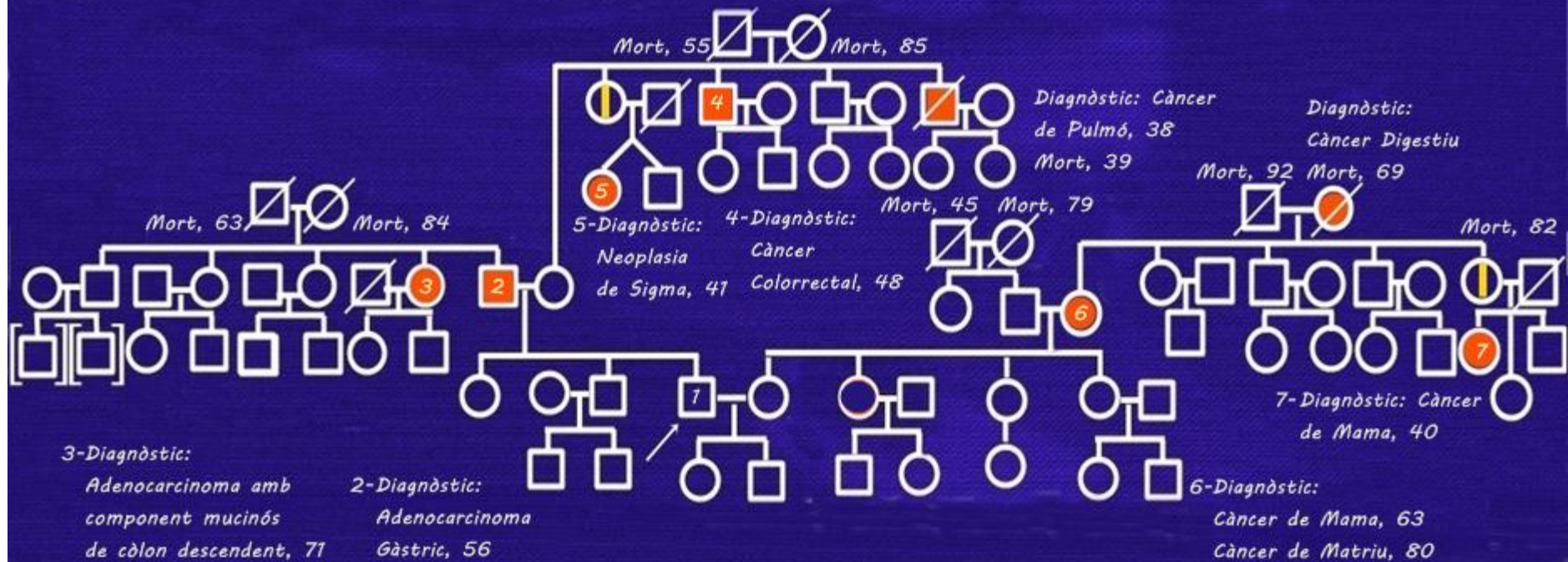
Aquests símbols de l'arbre genealògic formen part de la nomenclatura estàndard universal en l'elaboració d'arbres genealògics humans. Qualsevol discrepància respecte a la nomenclatura estàndard podria donar lloc a interpretacions errònies dels antecedents familiars per part del clínic o investigador de centres diferents.

---

## Arbre Genealògic d'una Família Gironina.

---

# ARBRE GENEALÒGIC D'UNA FAMÍLIA GIRONINA (Arbre de 4 Generacions)



En aquest cas, el cas índex va començar a anar al consell genètic perquè presentava antecedents familiars, també presentava certs símptomes que feien sospitar als metges d'un possible risc genètic. A partir d'aquest moment el cas índex va començar a fer-se proves diagnòstiques per descartar problemes més greus, finalment només presenta petits pòlips i per els antecedents es realitzen colonoscòpies anualment.

# 1. Manifestacions del Càncer

Quan un càncer es desenvolupa en l'interior de l'organisme, pot passar bastant de temps fins que apareguin les primeres manifestacions que el posin en evidència. De fet, des del moment en que apareix la transformació maligna inicial fins que el càncer altera els teixits veïns i provoca molèsties perceptibles sol passar una mitjana d'entre 2 i 5 anys.

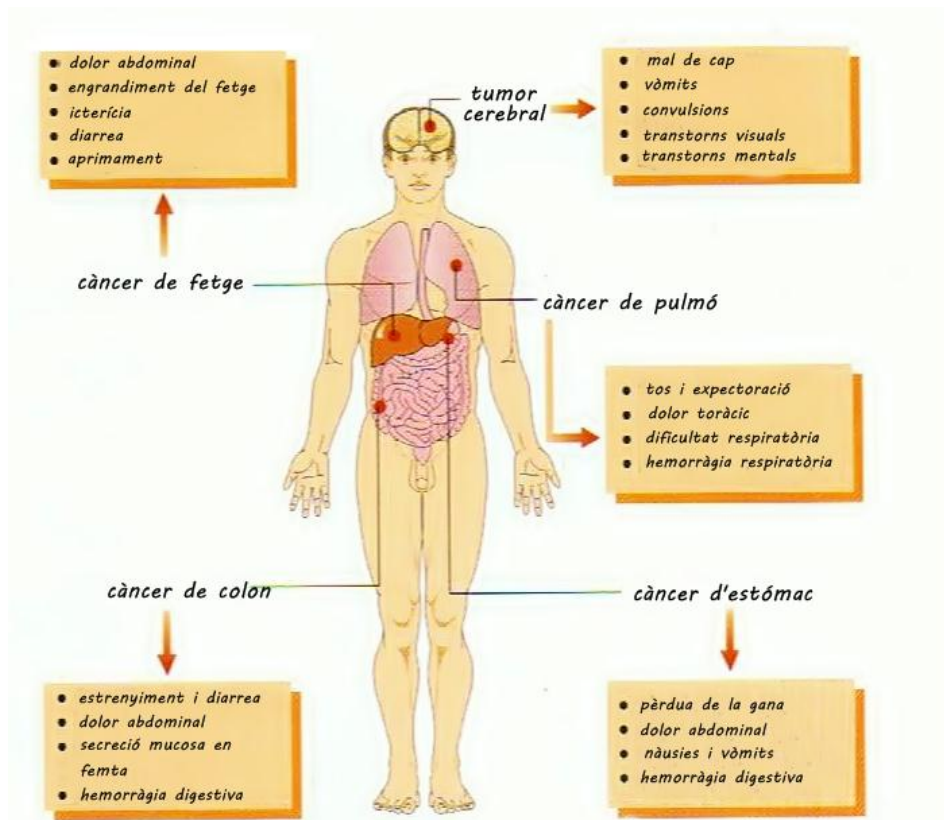
El càncer té dos tipus de manifestacions, les manifestacions locals que es produeixen al mateix focus primitiu i les manifestacions generals que ja van més enllà del focus primitiu.

## ● Manifestacions Locals

En el creixement de la massa tumoral pot donar lloc a repercussions molt diverses segons quina sigui la seva localització. Algunes resulten evidents, com una tumefacció a la pell, per exemple l'aparició d'un bony al pit. D'altres són més solapades, com pot ocórrer quan el tumor es fixa en un teixit poc accessible que, encara que s'estigui formant un tumor maligne, la persona afectada no advertirà res fins que sorgeixin manifestacions derivades del creixement tumoral. En ocasions els primer símptomes són el resultat de l'expansió del tumor i el dany que provoca en els teixits veïns, per exemple: dolor per compressió dels nervis sensitius, signes d'obstrucció d'un conducte natural (bronquis, tubs digestius, vies urinàries, ...), hemorràgies, etc. A més a més, el desenvolupament tumoral tendeix a deteriorar la funció de l'òrgan afectat originant-se així en cada cas específic símptomes particulars. Quan la malaltia cancerosa ja està evolucionada, amb independència dels símptomes locals, apareixen també unes manifestacions generals.

## ● Manifestacions Generals

Amb el temps (amb notables diferències segons el tipus de càncer) es desenvolupen metàstasis més o menys allunyades del focus primitiu. Generalment les metàstasis es manifesten després que el tumor primitiu hagi provocar símptomes, però pot ocórrer també que originin alteracions fins i tot abans de que s'hagi advertit la seva existència. De les manifestacions generals més inespecífiques en destaca una típica i notable pèrdua de pes derivada, entre d'altres factors, del elevat consum d'energia i nutrients per part de la massa cancerosa ja que els tumors malignes/càncer es comporten com autèntics paràsits. De fet un dels principals motius de consulta és la pèrdua de pes, quan l'estat de desnutrició, que en fases avançades arriba a ser extrema, s'anomena caquèxia, que ve acompanyada d'una particular sensació de debilitat i cansament anomenada astènia.



## SÍMPTOMES MÉS COMUNS DE ALGUNS CÀNCERS

Fig. 15: Enciclopèdia Familiar de la Salut

## 2. Tipus de Càncer específic de la família

Avui dia el càncer de còlon es el segon càncer més freqüent en països desenvolupats afectant a parts iguals als homes i les dones. També és el factor comú que té aquesta família gironina, aquest és el tipus de càncer específic que pateixen alguns familiars, poder no ben bé del mateix tipus però el que si que està clar es que aquesta família està predisposada a patir càncer de còlon, que a continuació explicaré per entendre-ho una mica millor.

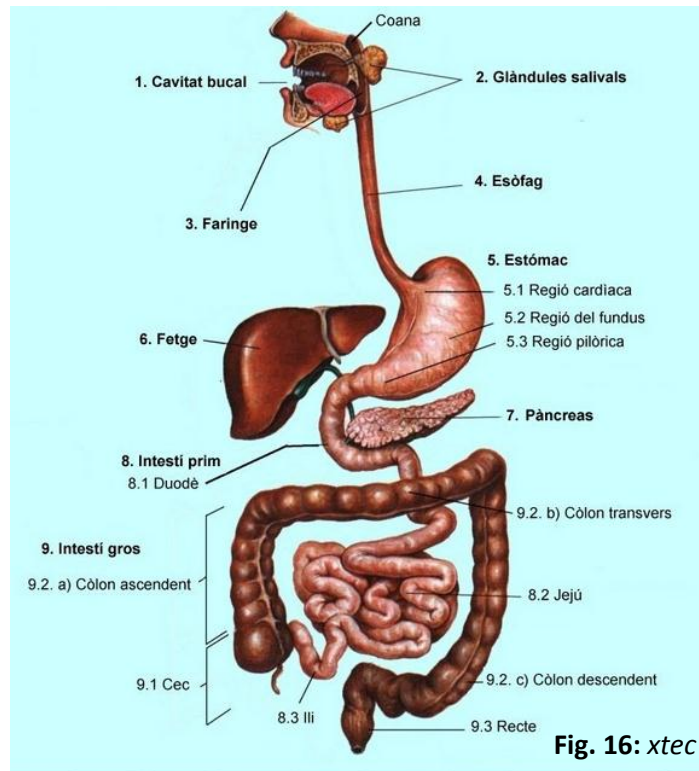
### 2.1. El càncer de còlon

Per situar-nos millor (**Fig.:16**), el còlon (o budell gruixut) és l'últim tram del tub digestiu que pot mesurar aproximadament 1,5m, aquest tram de budell és el que va des del budell prim fins l'anus. És l'encarregat d'absorbir aigua i electròlits en els seu primer tram, i d'emmagatzemar matèries fecals fins la seva expulsió per l'anus, en la seva segona mitat.

El còlon està format per diverses capes de teixit també anomenades mucoses. El càncer de còlon habitualment comença per un pòlip situat al recobriment de la part interna del còlon i que a mida que van passant els

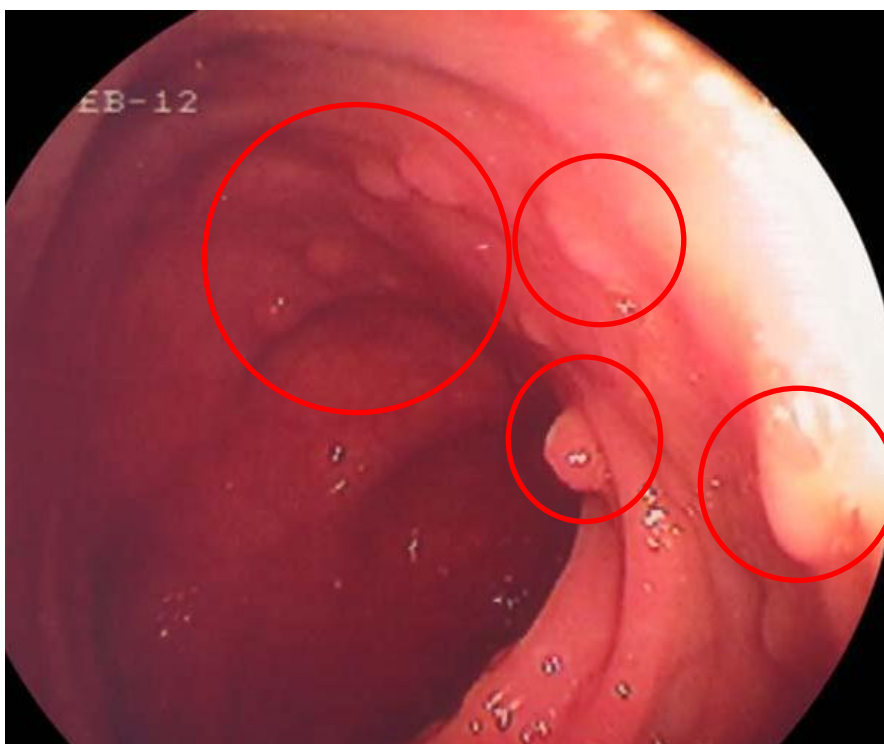
anys va creixent. Inicialment són benignes i tarden entre uns 10 i 15 anys en créixer. Aquesta massa que s'està creant, pot ser que acabi derivant un càncer o no, ja que hi ha un tipus de pòlips anomenats

adenomes que representen un 95% dels tumors cancerosos del còlon que poden acabar convertint-se però només entre un 5 i un 10 d'aquests es transformen en càncer. Per aquest mateix motiu es convenient detectar, quan abans millor, aquest càncer i extirpar tot tipus de



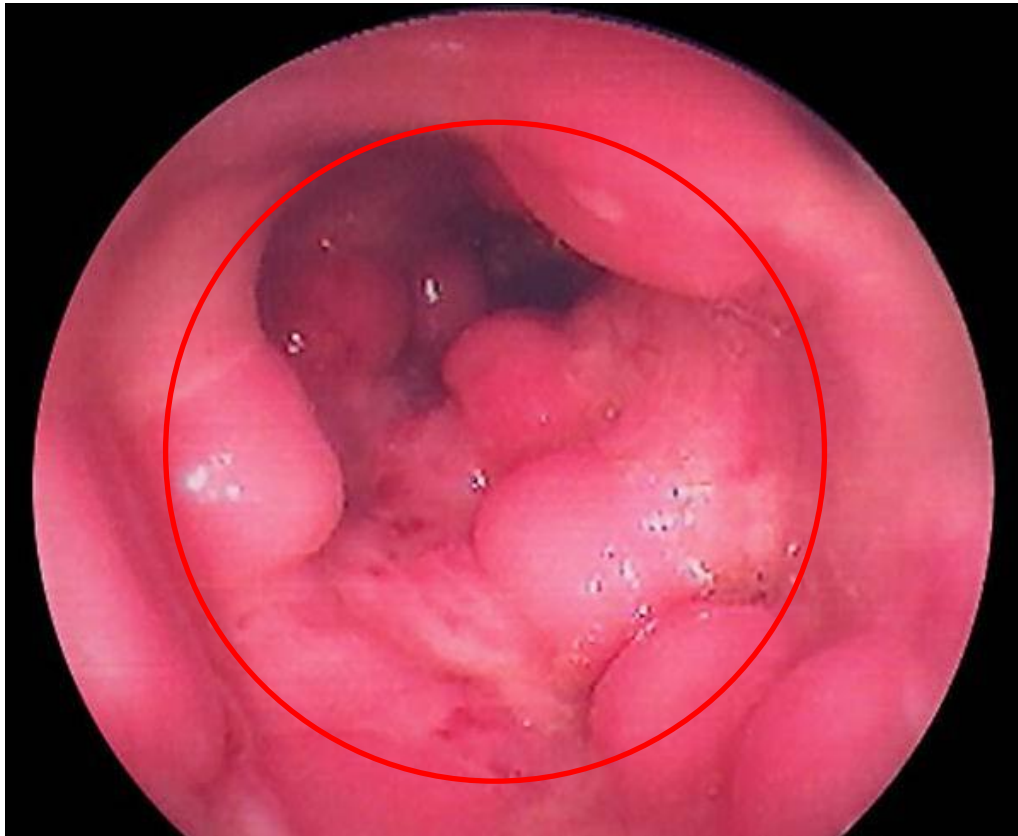
pòlips i d'aquesta manera evitar el risc de que es converteixi en un càncer. Els grups de risc són les persones amb edats superiors als 50 anys, persones amb antecedents personals i familiars de càncer de còlon i/o pòlips (com és el cas d'aquesta família) ja que es pot haver transmès hereditàriament. També ho són les persones amb malalties com la colitis ulcerosa o la malaltia de Crohn.

A continuació mostraré unes imatges que estan fetes amb un endoscopi mentre es practicava una colonoscòpia:



En aquesta imatge es poden veure múltiples pòlips que estan situats a la part interna del còlon.





En aquesta imatge es pot veure una massa que obstrueix el conducte natural del còlon. Es tracta d'una *neoplàsia maligna vegetant de còlon*.

Aquestes dues fotografies estan extretes de Imagenmed.com (servidor d'imatges mèdiques).

### 3. Mètodes de Diagnòstic

El moment evolutiu en que es realitzi el diagnòstic condiona el pronòstic del càncer: com abans es detecti el càncer, més possibilitats hi haurà de que es pugui aplicar un tractament més senzill i més efectiu.

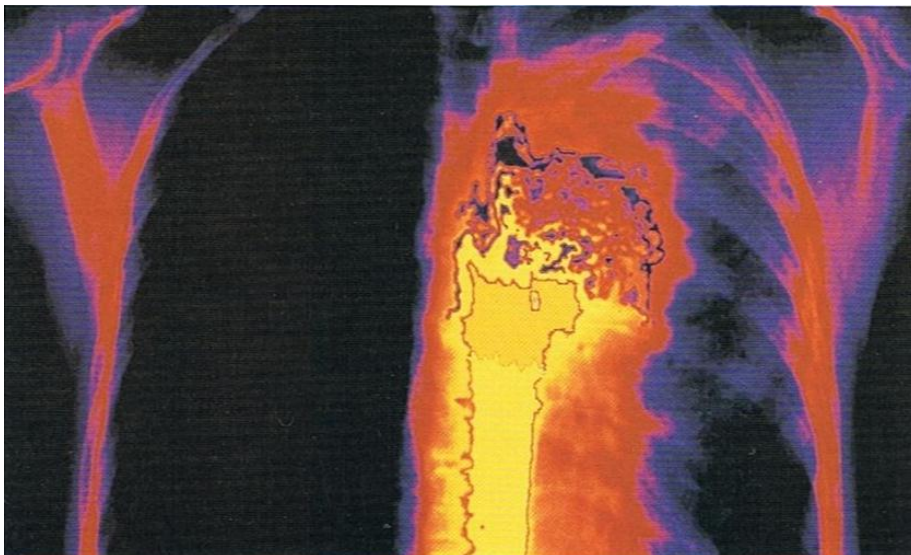
El càncer es pot arribar a detectar en estats evolutius diferents, des de que és incipient fins que ja està molt avançat o bé he donat lloc a metàstasi. El fet de que es pugui diagnosticar amb anterioritat o no, depèn de diverses circumstàncies com per exemple la seva localització, ja que si és un tumor cutani resulta més fàcil de descobrir que si és un càncer d'ovari capaç d'evolucionar durant molt de temps sense que es manifesti. En ocasions la sospita diagnòstica sorgeix en el moment d'una consulta mèdica o una visita rutinària, com pot passar per exemple amb els càncers de matriu que es que gràcies al control ginecològic es poden fer diagnòstics precoços. La majoria de vegades el càncer es diagnostica a partir de

l'estudi de la causa que els ocasiona. Les manifestacions poden ser molt variades, perquè no existeix cap d'específica. De fet qualsevulla alteració de la salut hauria de despertar sospites i induir a efectuar una visita al metge de capçalera, que si és oportú derivarà al malalt a l'especialista, el més probable és que resulti un problema banal, però del contrari això donaria la possibilitat d'un diagnòstic precoç.

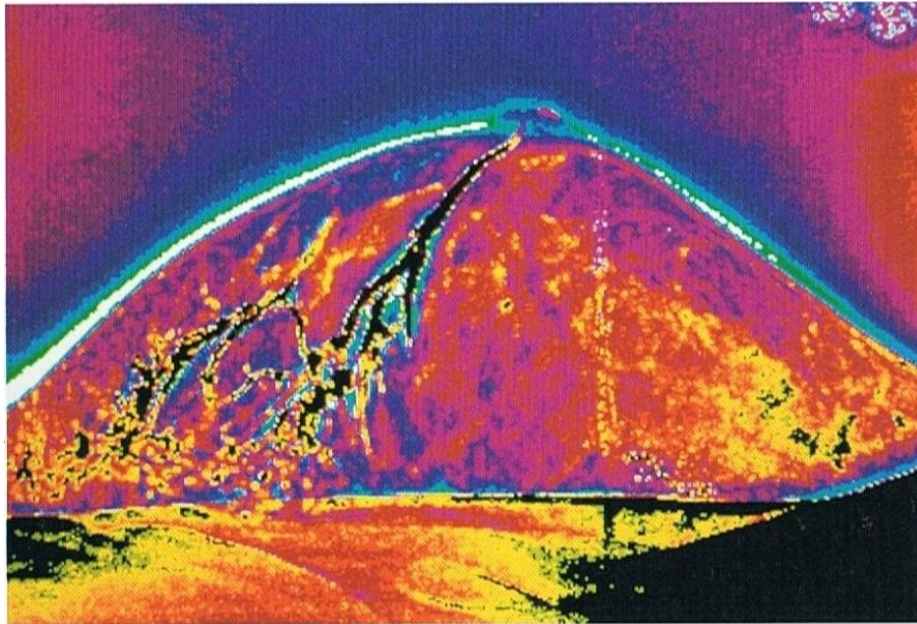
### 3.1. Les proves de diagnòstic del càncer

De proves i d'estudis que permetin detectar un càncer n'hi ha de molts tipus. El que s'utilitza amb més freqüència és l'**anàlisi de sang** ja que per alguns tipus de tumors es poden determinar els marcadors tumorals (substàncies presents a la sang que si els trobem per sobre dels nivells habituals ens poden avisar de la presència d'alguns tumors malignes/càncer). Això si, és necessari dur a terme altres proves que ens assegurin l'aparició d'aquesta malaltia i també hem de tenir en comte que els marcadors tumorals poden ser elevats quan es tracta de tumors benignes. Un altre tipus d'anàlítiques que es fan servir per determinar la presència de càncer són les **analítiques de femta, orina** i altres **fluids corporals**.

També es poden utilitzar proves en que es fan servir diferents tècniques per reproduir imatges internes del nostre cos, que anomenen proves de diagnòstic per la imatge que hi ha de més simples i de més complexes. Les més simples són les **radiografies** que aporten imatges que poden mostrar les alteracions suggestives que pot provocar un càncer, especialment es fan servir en els càncers de pulmó. En són un exemple les dues imatges que veiem a continuació, la primera (**Fig. 17**) ens mostra una radiografia de la caixa toràcica que ens permet observar la presència de càncer; la segona (**Fig. 18**) ens mostra una gal·lactografia en un pit, que és diferència d'una mamografia (radiografia en un pit) perquè en aquesta es poden observar els conductes galactòfors ja que té major precisió.



**Fig. 17:** Enciclopèdia Familiar de la Salut



**Fig. 17:** Enciclopèdia Familiar de la Salut

Després també es poden utilitzar els **TAC (tomografia axial computada)** que permet visualitzar tridimensionalment les parts internes del cos gràcies a la combinació d'imatges combinades. La **ressonància magnètica** també es utilitza ja que genera imatges utilitzant els camps magnètics, de totes les proves de diagnòstic per a la imatge és la que té més capacitat per diferenciar les estructures del cos, en especial els teixits tous. L'**ecografia** també s'utilitza ja que gràcies al seu mecanisme de funcionament, els ultrasons que impacten a les diferents estructures que es volen estudiar, permet distingir entre el contingut líquid i les masses sòlides.

No tant freqüents són els estudis a partir de la **medicina nuclear**: la **gammagrafia** és utilitzada per determinar una possible metàstasi del càncer als ossos. La gammagrafia consisteix en l'administració d'un radioisòtop per via venosa que capten els òrgans o teixits que es volen estudiar, un cop són absorbits amb l'ajut d'unes càmeres especials es recullen les imatges on es poden veure les imatges sanes i les que estan afectades en podem veure un exemple a la imatge següent (**Fig. 18**).



**Fig. 18:** Imagenmed.com (servidor d'imatges mèdiques).

Avui dia també s'utilitzen amb freqüència les **endoscòpies**, és un mètode que consisteix en la introducció d'un tub flexible amb llum i normalment amb una càmera que permet visualitzar l'interior dels òrgans del nostre cos. Algunes vegades els endoscòpis s'utilitzen per agafar mostres, per exemple del teixit de l'intestí prim utilitzant un catèter que s'introdueix a través d'un petit canal que ve incorporat a l'endoscopi. Generalment s'introdueix per els orificis naturals que presenta el nostre cos. La boca que a través de l'esòfag podem arribar a l'estómac i el budell prim o bé per la tràquea arribant fins als bronquis; també es pot introduir per l'anús per poder visualitzar el còlon o el budell gruixut. En el cas que introduïm l'endoscopi per la boca per visualitzar els bronquis i els pulmons el procés s'anomenaria **broncoscòpia**. Si en canvi es per visualitzar l'estómac o l'intestí prim s'anomenaria **gastroscòpia**. Si aquest és introduït per l'anús s'anomenaria **colonoscòpia**, entre d'altres. En ocasions, quan el tumor és accessible, poden recollir directament la mostra d'un petit fragment del tumor sota els efectes de l'anestèsia local. Si aquest és intern es procedeix a una punció mitjançant la introducció d'una agulla a través de la pell.

Un cop recollides les biòpsies del còlon aquestes passen a anatomia patològica (especialitat de medicina que estudia a escala microscòpica les cèl·lules i els teixits) per poder comprovar si una massa tumoral és benigne o maligne, analitzant-la pel microscopi. D'aquesta manera el tècnic especialista podrà determinar si les mostres recollides tenen unes característiques normals, pròpies del teixit o en cas contrari presenten

anomalies que assegurin que el tumor es maligne. En serien exemples un gran nombre de cèl·lules en fase de divisió, mida i forma irregulars, i que el nucli presentés una forma poc corrent. Hi ha ocasions en que la biòpsia no es pot realitzar i l'única solució que hi ha és extreure la mostra quirúrgicament. En el moment en que els metges tenen el tumor localitzat, si és petit, el poden extirpar per complert, però d'altres vegades quan el tumor té una mida més considerable es procedeix a un estudi immediat de la mostra per poder determinar si resulta convenient efectuar una extirpació de majors proporcions en el mateix moment.

La imatge següent mostra el procediment de la biòpsia.



NOTA: Com a dada interessant em complau dir que les mostres vistes des del microscopi les vaig realitzar a la zona d'anatomia patològica de l'Hospital Josep Trueta de Girona.

# PROCEDIMENT DE LA BIÒPSIA

obtenció de la mostra per aspiració



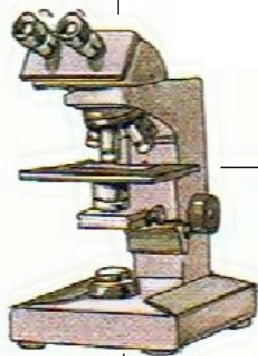
obtenció de la mostra per incisió o mitjançant l'intervenció quirúrgica



obtenció de la mostra per endoscòpia



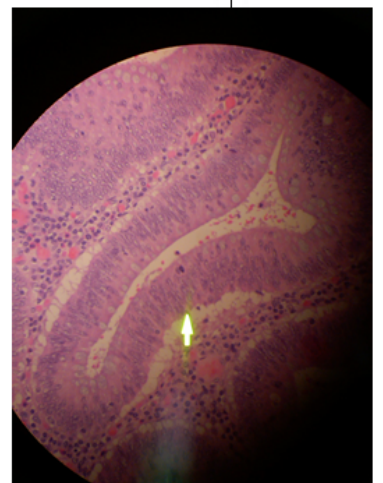
preparació de la mostra (centrifugació, fixació, tinció, etc) per al seu estudi al laboratori



estudi microscòpic de la mostra



estudi de les característiques del teixit



estudi de les característiques de les cèl·lules

## 4. Tractaments Utilitzats Actualment

Actualment i des de ja fa unes dècades els dos tractaments més utilitzats per lluitar són la radioteràpia i la quimioteràpia. El terme quimioteràpia fa referència a qualsevol tractament per agents químics que actuen sobre determinats microorganismes sense perjudicar els teixits orgànics. Encara que avui dia, per a la majoria de persones, aquest terme es refereixi a la utilització de medicaments per al tractament contra el càncer.

La radioteràpia en canvi és l'aplicació terapèutica de les radiacions ionitzants com els raigs X, raigs gamma, raigs d'electrons o protons amb la finalitat de danyar o eliminar les cèl·lules canceroses.

Tot seguit aprofundirem més sobre aquests dos tractaments i els efectes secundaris que els acompanyen:

38

### 4.1. Quimioteràpia

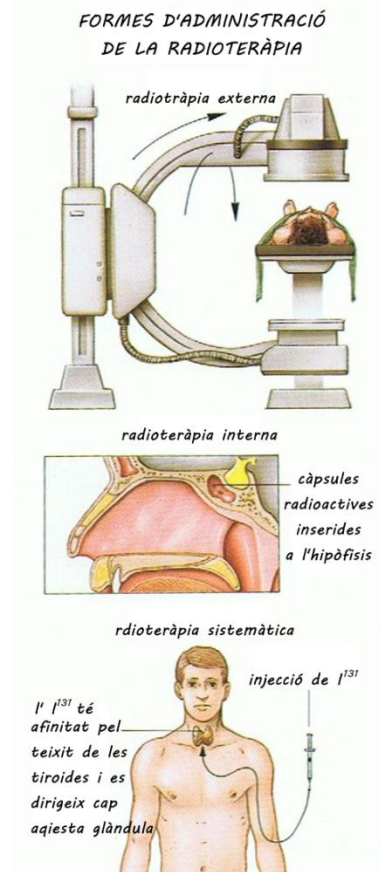
La quimioteràpia consisteix en l'administració de medicaments del grup dels citostàtics, fàrmacs caracteritzats per interferir en el mecanisme de reproducció de les cèl·lules canceroses i d'aquesta manera impedir la seva multiplicació. Aquests medicaments també afecten a les cèl·lules sanes de l'organisme que de manera natural es regeneren amb més rapidesa en són un exemple les cèl·lules epitelials, les mucoses o les cèl·lules de la medul·la òssia es veuen afectades i per aquest fet s'expliquen les reaccions adverses que comporta aquesta teràpia. Generalment l'administració d'aquests fàrmacs es realitza en tongades de duració variable en cada cas, amb intervals de suspensió del tractament per possibilitar la recuperació dels teixits sans. Al llarg d'aquest tractament, s'han d'anar realitzant controls per comprovar l'efectivitat del tractament, i en alguns casos, determinar si es convenient canviar la dosificació dels medicaments o fins i tot canviar-ne algun. Per últim la quimioteràpia també s'utilitza com a tractament pal·liatiu, quan el càncer ja està molt avançat (incurable), per disminuir la massa tumoral i el dolor causat per la compressió de teixits nerviosos o obstrucció de conductes naturals, etc.

### 4.2. Radioteràpia

Les radiacions ionitzants de la radioteràpia són capaces de destruir o com a mínim frenar el procés de divisió cel·lular. Així doncs fent servir la dosi i modalitats d'aplicació oportunes, es possible actuar sobre la massa tumoral amb el mínim perjudici per als teixits sans. Les aplicacions de la radioteràpia són molt diverses. En el cas dels tumors malignes ben localitzats i constituïts per cèl·lules anormals molt sensibles, es pot utilitzar com a mètode exclusiu per destruir-los. En altres ocasions aquest tractament es pot aplicar abans de

la intervenció amb la finalitat de reduir la massa tumoral i d'aquesta manera facilitant la intervenció. En cas contrari, si aquest ja ha sigut extirpat, la quimioteràpia s'utilitza després de la cirurgia per acabar de destruir les cèl·lules malignes residuals i assegurar-se de que no n'hi puguin haver altres. La radioteràpia es pot aplicar de tres mètodes diferents:

- El més utilitzat és el de l'aplicació de la radiació des de fora (radiació externa) de l'organisme la qual està enfocada sobre la massa tumoral.
- En altres casos es fa servir la radioteràpia interna, que implica la introducció del material radioactiu, contingut en diversos dispositius com: píndoles, llavors, agulles, etc.. Aquests dispositius s'introdueixen en la pròpia massa tumoral o molt propera a aquesta. Emprant aquest mètode, es destrueix la massa tumoral però no lesiona tant els teixits veïns.
- Finalment en certes ocasions, es fa servir algun element radioactiu amb afinitat específica pel teixit (radioteràpia sistemàtica) on es fixa el tumor que s'administra per via genital, com pot ocórrer amb l'ús del radioisòtop  $I^{131}$  en el tractament del càncer de tiroides.



### 4.3. Efectes secundaris

Abans de començar a parlar dels efectes secundaris cal acabar de deixar clar el concepte següent, que ja he esmentat abans: els tractaments contra el càncer no només afecten les cèl·lules tumorals, sinó que també a les sanes. Per aquest fet aquests tractaments deixen notar la seva acció en els teixits orgànics que en condicions normals es regeneren amb més rapidesa, com són els teixits epitelials i els seus annexes, les mucoses, la medul·la òssia, entre d'altres.

- **Efectes secundaris en la quimioteràpia:** com he esmentat abans, els fàrmacs interrompen l'activitat regenerativa dels fol·licles pilosos i típicament donen lloc a una pèrdua de cabell. Alguns efectes sistemàtics podem ser les nàusees i els vòmits i en alguna ocasió també pot causar diarrees i ulceracions hemorràgiques, degut a l'afecció de les mucoses de l'aparell digestiu. Donat a que també pot afectar a la medul·la òssia, la quimioteràpia pot provocar un quadre d'anèmia, tendència a les



hemorràgies i major susceptibilitat a les infeccions. Però un cop acabat el tractament “tot torna a normalitzar-se”.

- **Efectes secundaris a la radioteràpia:** poden ser efectes adversos locals com les reaccions cutànies inflamatòries són comunes en els tractaments radioteràpics degut a que les cèl·lules epitelials es veuen afectades, o poden ser sistemàtics, com en el cas de la quimioteràpia, que poden donar lloc a vòmits i nàusees així com també la pertorbació del trànsit intestinal per l'afecció de les mucoses digestives. Els efectes secundaris són més greus i alhora menys freqüents quan aquests afecten, com en el cas de la quimioteràpia, al funcionament medul·la òssia.

Sempre abans de triar un tractament o un altre sempre s'expliquen les avantatges i els inconvenients i també els riscos que suposa. Així doncs el pacient ha d'assumir els efectes secundaris com part del tractament que li resultarà més beneficiós.

## 5. Entrevistes i Visites.

---

# Entrevista al Dr. Sánchez de Toledo (cap d'Oncologia Pediàtrica)

---

## Hospital Universitari Vall d'Hebron –Barcelona

### – Formació:

1. Quan fa que es dedica a aquesta professió?  
**Com a metge des de l'any 1974. Com a pediatra , vaig acabar l'especialitat en el 1978, i després em vaig dedicar a l'oncologia.**
2. Per arribar on es que ha hagut d'estudiar?  
**Primer vaig fer batxillerat, després batxillerat superior, després la carrera de medicina que són sis anys. Vaig ser resident 4 anys en aquella època. Després vaig entrar en aquest hospital primer vaig ser adjunt, després vaig ser cap clínic i actualment cap de servei.**
3. A quins llocs ha treballat?  
**Bàsicament sempre he treballat aquí, a la Vall d'Hebron.**

### – Pràctica mèdica:

4. Quan arriba un pacient, quin és el protocol a seguir?  
**Depèn, en principi a mi no m'agrada parlar de protocol. Llavors es tracta de que no ho fas tot de la mateixa manera. S'ha de pensar que nosaltres aquí som un servei de l'estat espanyol on més malalts diagnosticuem, tractem i controlem, llavors cada malalt que arriba és diferent, no? S'ha de pensar que aquí arriben nens des de 0 mesos (recent nascuts) fins a 18 anys. Llavors la situació i el tipus de tumor és diferent. Sigui que l'acollida de cada criatura i la seva família, que no hem d'oblidar que no és el nen el que està malalt sinó que la família, per dir-ho d'alguna manera també. Aquí li has de donar suport i resposta al nen i a la família, als pares i també si hi ha germans, és tota l'estructura familiar que trontolla davant d'un diagnòstic. Depèn molt de l'acollida (l'inici de quan un nen arriba). Avui per exemple han arribat 3 criatures, un avenia de Lleida, una de Girona i l'altra de Reus; amb diferents situacions culturals, econòmiques i fins i tot religioses actualment. Doncs cada situació és diferent. Quin denominador comú de quan ingressa una criatura d'un any com ara, la gent el que necessita d'entrada tant la família, com el nen en funció de la seva edat, és informació sobre el que està passant i el que es tindrà que fer, perquè els sentiments que apareixen quan hi ha un diagnòstic de càncer,( perquè el nen arriba aquí moltes vegades sense tindre encara un diagnòstic, o a vegades ja arriben amb un diagnòstic que ja s'ha fet en un altre lloc) amb la qual cosa la sensació de la gent, la sensació que**

predomina, a tota la família, la sensació que tenen és d'incertesa i por. El que s'ha d'intentar quan abans és reconduir.

5. Quan es tracta d'un infant o un nadó, com saben el seu diagnòstic?  
**Doncs, depèn hi ha una cosa que és molt important que és la història clínica, segons el que t'expliqui el nen depenent de l'edat que tingui doncs això ja t'orienta moltes vegades cap a quin diagnòstic té. L'exploració, auscultar, palpar, etc,... i després també serà necessari utilitzar proves d'imatge, proves de laboratori, biòpsies, etc, ... que ja és més complex.**
6. Quan es tracta d'un pacient amb un diagnòstic complicat, com se li comunica?  
**Doncs de la forma més senzilla possible. Perquè si és complicat, és difícil d'explicar i si aconseguies fer-ho d'una manera senzilla i que s'entengui, doncs, molt millor.**
7. Personalment, es més dur tractar a un adult o a un infant amb aquesta malaltia?  
**Jo sempre he tractat amb infants. El que passa és que si que és veritat, que dintre l'edat amb la qual nosaltres tractem al pacient, que com et deia abans, va des-de recent nascuts fins als 18 anys la situació és molt diferent en funció de l'edat que té la criatura. No és el mateix tractar a un nen d'un any que tractar a un noi/noia de 17 anys, les situacions són diferents i la reacció varia molt en funció de diferents aspectes i el fonamental moltes vegades és quina percepció té el nen, per exemple, amb el concepte de la mort. El nen no comença a tindre la percepció del que és la mort real fins al voltant dels 9 anys una cosa així més o menys. La relació amb la criatura ve una mica motivada per aquesta percepció. I després per exemple l'adolescent, no té el concepte de poder desaparèixer mai, l'adolescent és una persona que té la perspectiva de futur, de coses... No li parlis de que pot estar malalt!! Moltes vegades "rebutja" aquesta possibilitat. Depèn molt l'edat en que li detectis.**
8. Quan comença a treballar és difícil veure com algun dels pacients que tracta alguns surten endavant i d'altres no?  
**Home, veure els que surten endavant és fàcil, els altres és difícil. Avera una mica, el que és important, amb el temps es que actualment el càncer infantil, els nens amb càncer globalment es curen un 80% dels casos. Això abans, quan jo vaig començar no era així, al final dels anys 70. Llavors eren gairebé la mitat un 40, 45%. Hem vist evolucionar com la supervivència ha anat augmentant durant tots aquests anys amb la qual és un procés molt esperançador i no solament com ha augmentat la supervivència sinó també com hem pogut disminuir els efectes secundaris del tractament.**

9. Les malalties evolucionen, els medicaments canvien?

Bueno, si mirem en el context del que és l'oncologia actualment, encara estem utilitzant fàrmacs que s'utilitzaven fa 40 anys. El que passa es que s'utilitzen de diferents maneres i coneixent molt millor la forma d'actuació. A part d'això doncs, al llarg de tots aquests anys han anat apareixent fàrmacs nous que han permès incrementar les taxes de supervivència indiscutiblement. I ara doncs estem en la fase en la qual diferents fàrmacs amb diferents mecanismes d'actuació van apareixent però encara en el camp de l'oncologia pediàtrica queda bastant pel camí i encara per veure l'efecte de molts d'aquest fàrmacs. Doncs és un continu d'anar apareixent.

10. Es difícil no endur-se els problemes a casa?

Home, més que difícil és fàcil. El que passa es que cadascú, els que treballen en aquest tipus de patologies, ha de tenir un mecanisme de defensa perquè tampoc no pots transmetre a altres persones és una preocupació laboral, i humana del tracte amb el malalt, això no pot condicionar les teves relacions fora de l'hospital ni molt menys. Una cosa es que estiguis preocupat i l'altre demostrar que ho estàs a la resta de la gent. Els problemes mèdics no han de ser motiu de la sobretaula a casa, d'alguna manera has de canviar el "xip". Això és així cadascú ha de tenir el seu mecanisme de control.

– Càncer en general:

11. Com definiria el càncer?

El nom de càncer prové de la paraula cranc en grec, que va ser una paraula que engloba a moltes malalties que encara que a vegades tinguin el mateix nom es comporten de diferent manera moltes vegades. Sigui que és un sol nom per a moltes malalties. Malalties que bàsicament tenen com a denominador comú el que les cèl·lules es diferenciïn d'una forma anòmala, sigui, que les cèl·lules no funcionen correctament, d'una forma descontrolada. Es multipliquen d'una forma desordenada i aquestes cèl·lules que es diferenciïn de forma anòmala i es multipliquen, tenen la capacitat d'envanir els teixits veïns i la capacitat de disseminar a aquestes cèl·lules a distàncies, a través dels vasos fonamentalment, i formar les metàstasis, bàsicament és això. Aquest és el denominador comú.

12. Quins són els càncers més freqüents en infants?

El més freqüent, la leucèmia, que ve a ser un 25% dels casos. Després venen els tumors del sistema nerviós central que venen a ser un 19%, després venen els limfomes amb un 14-15% i finalment venen els tumors de Wilms (tumor en els ronyons), neuroblastoma (tumor de les glàndules suprarenals), els

sarcomes d parts toves, els més freqüents són els rhabdomyosarcomes, els retinoblastomes (tumors a la retina) els hepatoblastomes (tumors hepàtics) i tots ells són els menys freqüents.

**13.** Que en pensa de la medicina natural per tractar el càncer?

El tractament del càncer i fonamentalment quan parlem del cas dels tumors pediàtrics del 80% aquest de curació, s'ha aconseguit per 2 aspectes fonamentals: la cirurgia i la gran sensibilitat que tenen tumors infantils a la quimioteràpia i per la radioteràpia quan ha sigut necessària.

**14.** Creu que en un futur hi haurà altres maneres de tractar aquesta malaltia?

Bueno, actualment i amb adults sobretot hi ha fàrmacs i alguns, més aviat pocs, amb el camp pediàtric que ja tenen una forma diferent d'actuar de la quimioteràpia convencional. Drogues que interfereixen a el que nosaltres diem vies de senyalització del càncer. Són algunes drogues que tenen mecanismes d'actuació molt focalitzats només amb la cèl·lula tumoral. S'ha obert un nou camí dintre dels fàrmacs del tractament contra el càncer però encara queda un recorregut llarg perquè la supervivència amb el càncer infantil que en aquests moments es d'un 80% però en el cas dels adults no és el mateix.

**15.** Em podria fer un breu resum dels tractaments com la Quimioteràpia i la Radioteràpia (entre d'altres), han avançat en els últims anys?

Home, la radioteràpia ha avançat moltíssim. La radioteràpia es basa en la utilització de radiacions ionitzants per el tractament de la destrucció de les cèl·lules tumorals i actualment doncs les noves fonts d'energia que s'utilitzen amb la radioteràpia i els nous aparells doncs realment són d'una gran efectivitat no només això si no que els efectes secundaris que poden donar sobre les cèl·lules sanes, per dir-ho d'alguna manera, doncs han disminuït d'una forma importantíssima. Els diferents mètodes d'administració de la radioteràpia, en aquests moments delimiten molt bé els camps tumorals i la dosi s'administra només exclusivament sobre els tumors preservant els teixits sans que hi ha al voltant, no? La radioteràpia ha tingut un gran canvi en els darrers anys i la quimioteràpia el que comentàvem abans, estem utilitzant drogues que algunes d'elles ja fa molts anys que utilitzàvem però poc a poc van apareixent noves drogues que actuem sobre, per dir-ho d'alguna forma simple, a diferents punts del cicle cel·lular, es a dir, interfereixen al que una cèl·lula es pugui duplicar, seria eliminar les cèl·lules. En aquests moments hi ha diferents fàrmacs que actuen a diferents llocs del cicle cel·lular.

**16.** De totes les malalties que pot patir una persona creu que el càncer és una de les pitjors?

**Jo penso que quan una persona té una malaltia seria, no hi ha ni millors ni pitjors, no? Tindre un càncer sigui a l'edat que sigui, és una situació molt dura però també estan les malalties neurològiques degeneratives entre d'altres.**

Ja que el meu treball es centra en el càncer de còlon genètic li faré un parell de preguntes relacionades:

**17.** Respecte el càncer de còlon, em podria explicar quins percentatges hi ha de gent que el pateix, els que en surten endavant i els que no?

**Es el segon cas tant en home com en dona de defunció per càncer.**

**18.** Com ha dit abans, els infants no presenten aquest tipus de càncer, hi ha alguna explicació al respecte?

**No, bàsicament la situació es que en els tumors pediàtrics, com ja hem comentat abans, són bàsicament tumors embrionaris, podríem dir que són tumors que s'originen en teixits que estan evolucionant. En canvi a l'edat pediàtrica, per exemple la paraula carcinoma (tumor epitelial de l'adult) no apareix mai pràcticament, no hi ha carcinomes. I aquest és un motiu pels que no hi ha carcinomes de còlon. Hi ha tumors que afecten a vegades per exemple al budell, però es veritat que hi ha famílies que tenen alteracions genètiques que poden comportar un risc de càncer de còlon, a vegades es poden prendre dedicions a l'edat pediàtrica, però sobretot ja a l'adolescència tardia, i moltes vegades són els adults els que prenen les dedicions, si s'ha de treure el còlon per evitar la possibilitat d'un tumor.**

**19.** Quina és la incidència del càncer infantil?

**La incidència de càncer infantil és de 140 nous casos per cada milió de nens en edats compreses entre 0 i 15 anys i any. Això vol dir que a Catalunya cada any es diagnostiquen al voltant d'uns 200 casos de càncer infantil i a Espanya al voltant de 950 casos anuals. Contant la supervivència que en aquests moments hi ha, que és d'un 80%, això col dir que avui en dia 1 de cada 600 nois o noies que compleix 20 anys és un supervivent de càncer.**

Com que sempre s'ha de mirar el costat positiu de les coses, pensem en els bons moments,

**20.** Recorda alguna anècdota que li hagi passat?

**D'anècdotes hi ha moltes,..**

**Quan nosaltres a l'any 1983/84 vam començar els primers transplants del moll de l'os aquí (que per començar és el centre d'Espanya que més transplants del moll de l'os fa). Però quan vam començar a fer els primers transplants del moll de l'os, vam anar a una ferreteria molt important de Barcelona, que es diu Servicio Estacion a comprar malles**

metàl·liques de foradets de 300 micres per fabricar-nos les xeringues amb les quals extrèiem el moll de l'os de les criatures, llavors entràvem a través de la xeringa de 50 cm<sup>3</sup> que ens vam fabricar nosaltres i fèiem d'aquells metre per metre que havíem comprat, fèiem 7 cercles petits de malla metàl·lica per la qual entrava el moll de l'os que després el conservàvem. I així es com vàrem començar a fer els primers transplants, de manera rudimentària, però així es com va començar la nostra història dels transplants del moll de l'os.

Alguns nois i noies que nosaltres hem tractat a diferents edats que ara són metges o infermeres i algun fins i tot es dedica a l'oncologia.



# Entrevista a la Dra. Virginia Piñol (Digestòlogoga).

---

*(Metgessa especialista en malalties de l'Àpares Digestiu. Unitat d'avaluació de Risc de Càncer colorectal i Consell Genètic de l'ICO)*

**Hospital Universitari Josep Trueta – Girona**

48

## – Formació:

1. Quan fa que es dedica a aquesta professió?  
**Fa aproximadament uns 16 anys.**
2. Per arribar on és, que ha hagut d'estudiar?  
**Del 1996 fins al 2000, vaig fer la residència especialitzant-me en l'aparell digestiu. Després vaig fer el MIR clínic, vaig ser resident durant 4 anys, vaig fer un doctorat i continuo estudiant ja que hi ha molts avenços.**
3. A quins llocs ha treballat?  
**Vaig treballar a l'Hospital Cínic de Barcelona, en investigació i també a la UCI de fetge en aquest mateix hospital.**

## – Pràctica mèdica:

4. Quan arriba un pacient, quin és el protocol a seguir?  
**Si arriba un pacient que fa pensar en càncer de còlon, fem una exploració, una anàlisi, una anamnesi, biòpsies i també fem proves d'imatge com les colonoscòpies.**
5. Té pacients pediàtrics?  
**No, aquí no tenim nens.**
6. Quan es tracta d'un pacient amb un diagnòstic complicat, com se li comunica?  
**Procurar que ho entengui, explicar per parts, de manera progressiva, posar-te al seu lloc, explicar els pros i contres. I sobretot donar esperança.**
7. Quan comença a treballar és difícil veure com algun dels pacients que tracta surten endavant i d'altres no?  
**Si, costa molt, es molt difícil i ho passes malament, ja que a vegades hi ha pacients que et poden recordar al teu avi, d'altres tenen la teva mateixa edat, i encara et poses més en la seva situació. L'única solució es distanciar-se d'ells.**

8. Les malalties evolucionen, els procediments per detectar, prevenir i/o tractar també canvien?  
**Si, la manera de realitzar les proves canvia, les màquines també, hi ha molts més medicaments, en general hi ha molts avenços. Però avui dia hi ha una superespecialització, d'aquesta manera cada un només ha d'especialitzar-se en casos concrets i d'aquesta manera cada un sap molt d'un tema i si ens arriba un cas que no en sabem prou, el derivem a un altre company.**
- Seguiment d'un pacient en una família amb una possible herència genètica del càncer de còlon i estómac.
9. Els càncers genètics tenen un percentatge elevat a la societat?  
**No, en aquest cas només afecta a un 2% de la població.**
10. Com comença la sospita de que algun pacient pugui presentar càncer hereditari?  
**El primer factor del qual sospitem és l'edat del pacient quan arriba, ja que aquest càncer no es habitual presentar-lo per sota del 50 anys. També es sospitós quan el pacient té molts casos del mateix càncer a la família.**
11. Què és el primer que s'ha de fer quan hi ha una sospita?  
**El primer de tot es recollir informació (fer un bon estudi). D'aquesta informació es podrà crear un arbre genealògic on hi constaran tots els casos de càncer a la família.**
12. Els fills d'aquest malalt tenen la possibilitat de patir aquesta malaltia? Quins factors hi intervenen per desenvolupar-la?  
**Està clar que aquesta malaltia, si és dominant, passarà als descendents i hi haurà un 50% de possibilitats d'aquest que la presenti.**
13. Creu que en un futur es podrà arribar a eliminar la possibilitat de patir aquesta malaltia genètica?  
**No, eliminar-la no, ja que també pot aparèixer de *novo*; el que si es pot evitar es que es transmeti de pares a fills gràcies a les fecundacions *in vitro*. En contra, però, hi ha molt pocs casos de càncer dels quals tinguin un gen conegut.**
14. Com és que hi ha persones que transmeten la mutació i no la presenten al llarg de la seva vida?  
**Perquè depèn de l'ambient. Tu pots estar predestinat a tenir càncer, però no el presentes, això pot ser degut a l'estil de vida, si no ets sedentari, no tens**

**contacte freqüent amb productes tòxics o contaminants i portes un estil de vida sa, tens possibilitats de no patir aquesta malaltia.**

– ICO (Institut Català d'Oncologia)

**15.** Em podria explicar quin és el treball de l'ICO?

**L'ICO, és on es centralitza tot el que té a veure amb les neoplàsties i es decideix el tractament. L'ICO també manega els tractaments com: la quimioteràpia i la radioteràpia, també interacciona amb la part de consell i estudi genètic.**

**16.** Quan hi ha possibilitats de patir un càncer hereditari, amb que us trobeu més sovint, amb persones que s'estimen més no saber les probabilitats que tenen de patir-lo ,o amb persones que s'estimen més saber-ho i posar-hi remei?

**La majoria prefereix saber-ho i fer cribratge. S'ha de pensar que no és per ells, és per els seus fills.**

Com que sempre s'ha de mirar el costat positiu de les coses, pensem en els bons moments,

**17.** Recorda alguna anècdota que li hagi passat?

**Hi ha agut vegades que ens hem trobat que hi havia relacions entre germans, matrimonis que han tingut un fill i aquest es només de la mare,... No et ports imaginar les sorpreses que ens hem arribat a trobar.**

## 5.1. Entrevista a familiars i altres malalts afectats

En aquestes entrevistes que trobareu a continuació podem veure com afecta el càncer a diferents persones, entre elles hi trobem dues persones de la mateixa família (són familiars de primer i segon grau) i l'altre és una persona aliena a la família.

Entre les persones entrevistades hi ha diverses diferències com l'edat en que van patir el càncer o càncers, tipus de càncer, diferents caràcters, tractaments, intervencions i procediments de curació molt diversos.

Amb aquesta experiència he tingut l'oportunitat de conèixer millor un malalt de càncer i la manera en que repercuteix el càncer tant en el malalt com en la família sencera.



NOTA: Alguna de les persones entrevistades es sentia més còmode realitzant l'entrevista en castellà, per tant hi ha dues entrevistes en aquest idioma.

# 1. El Cáncer y tú:

---

## Sobre el Cáncer

**Edad actual:** 74 años. **Sexo:** Hombre

---

1. ¿Que clase de cáncer tuviste?  
**Cáncer de estómago.**
2. ¿Que síntomas tenias antes de que te diagnosticaran el cáncer?  
**Ardores, dolor, pocas ganas de comer,...**
3. ¿Cuando fuiste al medico de cabecera por primera vez que te dijo?  
**Estuvo meses recetándome pastillas, y cada día estaba peor, finalmente por suerte, vino otro médico y definitivamente me mandó a hacerme las pruebas que me tocaban.**
4. ¿Que pruebas te realizaron?  
**Estuve 2 meses ingresado en los cuales me iban haciendo pruebas como: análisis, colonoscopias, pruebas de esfuerzo físico, pruebas de capacidad pulmonar,...**
5. ¿Cuanto tiempo pasó des del primer síntoma hasta que te diagnosticaron el cáncer?  
**Entre dos y tres meses.**
6. ¿Que edad tenias?  
**Tenía 54 años.**
7. ¿Cuándo ya tenían el diagnóstico que te dijeron sobre el proceso de curación, tratamiento y duración?  
**No me informaron sobre ese tema, no se si a mi mujer le dijeron alguna cosa, pero me parece que no.**
8. ¿Has pasado por alguna operación?  
**Sí, me realizaron una gastrectomía total, (extirpación total del estómago), la operación creo que duró entre unas 2 ó 3 horas.**
9. ¿Tuviste que seguir algún tratamiento / s antes o después de la operación?  
**No, no seguí ningún tratamiento.**
10. ¿Que séquelas físicas te han quedado después del cáncer (después de su intervención y tratamiento)?  
**La falta de estómago.**
11. ¿Ha habido alguna diferencia física entre el estado físico de antes y después del cáncer, una vez curado?  
**A lo mejor algún miedo, pero no hay ninguna diferencia física, eso sí, no puedo comer mucho, hay cosas que me cuesta digerir más que otras,...**

12. ¿Actualmente después de 19 años de haberte curado sigues tomando alguna medicación, tratamiento, y/o algún tratamiento específico?  
**Sí, una inyección de vitamina B12 cada mes durante toda la vida.**
13. ¿Cuando te volviste a sentir al 100% después de haber sufrido esta enfermedad?  
**Cada día iba a mejor.**
14. ¿Ahora, cuando te vuelves a sentir mal o te duele alguna parte del cuerpo piensas en que puede volver a pasar, que puede volver a ser cáncer?  
**No pienso ni me duele nada.**
15. ¿Vives con miedo, angustiado /angustiada o intentas no pensar, como si no hubiera pasado?  
**No, vivo como si no hubiera pasado nada, menos a la hora de comer que he de comer poco.**

## Sobre ti

- ¿Cuando tenías los síntomas qué pensabas que podía ser?  
**Pensaba que podrá ser una úlcera o ardores.**
- ¿Cuándo decidiste de ir al medico, por qué?  
**Cuando tenia menos ganas de comer y al final ya ni comía.**
- ¿Cuando te diagnosticaron el cáncer, que reacción tuviste? (rabia aceptación, afrontamiento, negación,...)  
**Resignación “Lo que Dios quiera”.**
- ¿A quien se lo dijiste primero?  
**A mi mujer e hijos.**
- ¿Quién fue tu apoyo, quien te va ayudó, y te entendió mejor?  
**Mi mujer.**
- ¿Cual fue tu actitud delante del problema? (positividad, negatividad,...)  
**Mucha fuerza.**
- ¿Ha habido alguna diferencia entre tu manera de pensar, de ver la vida, entre antes y después del cáncer?  
**No, sigo igual, muchas ganas de seguir adelante, de vivir y trabajar.**
- ¿Que supuso para ti tener cáncer a tu edad? ¿Como influyo a tu vida, el día a día?  
**Rompió mis expectativas y mis expectativas de futuro. Pero en general, no influyó de mala manera.**
- ¿Cual era tu objetivo constante? ¿Tenias temporadas de más y de menos ánimos?  
**Mucha fuerza de voluntad y no pensar en lo malo. No aunque a todo el mundo le pasa.**
- ¿Cuando pensabas en tu familia, cual era el tu sentimiento respecto a ellos?  
**Seguir viviendo, ¡seguir estando todos juntos!**

11. ¿Aceptas por lo que has pasado o intentas evitarlo?

**Lo acepto y estoy muy contento de seguir aquí, orgulloso de estar como estoy.**

12. ¿Hablas de ello o prefieres cambiar de tema?

**Nunca lo he ocultado.**

## 2. El Cáncer y tú:

---

### *Sobre el Cáncer*

Edad actual: 81 años Sexo: Mujer

1. ¿Que clase de cáncer tuviste?  
**En el año 1993 tuve cáncer de mama y recientemente tuve cáncer de matriz en el año 2011.**
2. ¿Que síntomas tenias antes de que te diagnosticaran el cáncer?
  - **Con el cáncer de mama primero tuve un ligero sangrado por el pezón y luego salía una costra, así hasta tres veces. Y cuando se palpaba el seno, notaba como una pequeña duricia, como una moneda.**
  - **Con el cáncer de matriz tenia un sangrado constante como si fuera el de la menstruación pero que en vez de retirarse aumentaba su intensidad.**
3. ¿Cuando fuiste al medico de cabecera por primera vez que te dijo?
  - **Cuando fui al médico me dijo que tendrían que hacerme una mamografía y una biopsia de la zona afectada.**
  - **Cuando fui al médico, en este caso me examinó y me dijo que presentaba un tumor ya fuera malo o bueno pero que se tenía que extirpar.**
4. ¿Que pruebas te realizaron?
  - **Con el cáncer de mama me realizaron una mamografía, una biopsia, un análisis y me realizaron el preoperatorio que consta de un cardiograma y una radiografía, entre otras cosas.**
  - **Con el cáncer de matriz me realizaron un tac, unos análisis y la biopsia de la zona afectada.**
5. ¿Cuanto tiempo hubo des del primer síntoma hasta que te diagnosticaron el cáncer?
  - **1 mes aproximadamente.**
  - **1 mes y medio aproximadamente.**
6. ¿Que edad tenias?
  - **Con el cáncer de mama tenia 63 años y con el cáncer de matriz 80 años.**
7. ¿Cuándo ya tenían el diagnóstico que te dijeron sobre el proceso de curación, tratamiento y duración?  
**No me dieron un tratamiento ya directamente pasaron a la cirugía.**



**8. ¿Has pasado por alguna operación?**

**Sí, en ambos casos, en el primero me realizaron una mastectomía del pecho izquierdo y extirpación de los ganglios afectados de la axila. Y en el segundo cáncer, histerectomía total de la matriz y ovarios.**

**9. ¿Tuviste que seguir algún tratamiento / s antes o después de la operación?**

**Sí, en el primer caso, 6 sesiones de quimioterapia, 32 sesiones de radioterapia y unas pastillas de tamoxifeno durante 5 años, durante este tiempo tuve 2 pancreatitis seguramente por causa del tratamiento. En el segundo caso, en el cáncer de matriz i ovarios, primeramente me hicieron hacer un régimen especial donde los alimentos que tomaba eran restringentes y no dar lugar a posibles diarreas. Me hicieron 26 sesiones de radioterapia y una sesión de braquiterapia donde estuve 24h “enganchada” a una maquina nuclear, en la cual me aislaron por la radioactividad que irradiaba el tratamiento.**

**El tratamiento del primer cáncer duró unos 7 años desde la intervención durante los cuales se hicieron revisiones periódicas cada 3, 6 o 12 meses. Y en el caso del segundo cáncer, hoy en día aún no me han dado el alta médica y me siguen haciendo revisiones y pruebas.**

**El tratamiento, me lo suministraban, en el caso de la quimioterapia, inyectándomelo por vía venosa. En la radioterapia me ponían en una máquina que me suministraba la radiación y las pastillas de tamoxifeno me las tomaba por vía oral.**

**La radiación era en la zona afectada i la braquiterapia era vía vaginal.**

**10. ¿Qué efectos secundarios / síntomas de tenía esta clase de tratamiento?  
¿Como te encontrabas?**

- En el cáncer de mama los efectos secundarios eran los vómitos, náuseas, cansancio, malestar generalizado y dos posibles pancreatitis.**
- En el cáncer de matriz se me infectó un punto y estuve casi 2 meses con ese problema, a parte de eso tenía malestar general, pinchazos en la zona afectada así como también escozor y picores.**

**11. ¿Que séquelas físicas te han quedado después del cáncer (después de su intervención y tratamiento)?**

**En consecuencia del cáncer de mama, me falta un seno, y en el caso del cáncer de matriz me falta todo el aparato reproductor e inflamación en toda esa zona.**

**12. ¿Ha habido alguna diferencia física entre el estado físico de antes y después del cáncer, una vez curado?**

**En el cáncer de mama como he dicho anteriormente me falta un seno y en el cáncer de matriz me ha quedado la barriga muy inflamada y en la zona dónde se me infectó el punto, todavía la tengo más inflamada.**

13. ¿Actualmente después de (19 cáncer de mama i 2 cáncer de matriz) años de haberte curado sigues tomando alguna medicación, tratamiento, y/o algún tratamiento específico?  
**No, no tomo nada.**
14. ¿Cuando te volviste a sentir al 100% después de haber sufrido esta enfermedad?  
**Cuando me recuperé del cáncer de mama si que volví a estar “como siempre”, con ganas de cuidar mi huerto y mis plantas, en cambio ahora después de haber pasado el cáncer de matriz esas ganas de hacer cosas ya no las tengo.**
15. ¿Ahora, cuando te vuelves a sentir mal o te duele alguna parte del cuerpo piensas en que puede volver a pasar, que puede volver a ser cáncer?  
**No, pienso en que tuve “mala pata” con esto del cáncer pero no pienso en que puede volver a pasar.**
16. ¿Vives con miedo, angustiado /angustiada o intentas no pensar, como si no hubiera pasado?  
**Pienso en lo que he pasado pero no me afecta simplemente pienso porque cuando me miro no me gusta lo que veo.**

## Sobre ti

1. ¿Cuando tenías los síntomas qué pensabas que podía ser?
  - **Pues no pensaba nada hasta que me lo dijo el médico.**
  - **Pensaba que eran pólipos ya que anteriormente ya había tenido.**
2. ¿Cuándo decidiste de ir al medico, por qué?
  - **Cuando vi que lo que me estaba pasando no era normal.**
3. ¿Cuando te diagnosticaron el cáncer, que reacción tuviste? (rabia aceptación, afrontamiento, negación,...)
 

**Pena, rabia, preocupación por mi familia, sobretodo mi marido.**
4. ¿A quien se lo dijiste primero?
 

**A mi hermano y a mis hijas.**
5. ¿Quién fue tu apoyo, quien te va ayudó, y te entendió mejor?
 

**Toda la familia estaba unida, todos comprendían por lo que me estaba pasando.**
6. ¿Cual fue tu actitud delante del problema? (positividad, negatividad,...)
 

**Tranquilidad y resignación.**
7. ¿Que pensabas cuando te estaban tratando? (que saldrías adelante,...)
 

**No pensaba en ello, simplemente: “que sea lo que Dios quiera!”**
8. ¿Ha habido alguna diferencia entre tu manera de pensar, de ver la vida, entre antes y después del cáncer?
 

**No, no he cambiado la manera de pensar que tenía.**

9. ¿Que supuso para ti tener cáncer a tu edad? ¿Como influyo a tu vida, el día a día?

**Me hacia sufrir que mi familia lo pasara mal por mi culpa.**

10. ¿Cual era tu objetivo constante? ¿Tenias temporadas de más y de menos ánimos?

**Mi objetivo era obedecer al médico y atenerse a las consecuencias. Sí ya que no me encontraba bien durante el tratamiento y me faltaba estar con mi familia durante ese tiempo.**

11. ¿Cuando pensabas en tu familia, cual era tu sentimiento respecto a ellos?

**Que iban a sufrir y yo no quería que sufrieran.**

12. ¿Aceptas por lo que has pasado o intentas evitarlo?

**Lo acepto.**

13. ¿Hablas de ello o prefieres cambiar de tema?

**Si me preguntan hablo, no me afecta. Al principio si que me reprimía más pero ahora ya no.**

## 3.El Càncer i tu:

---

### Sobre el Càncer

Edat actual: **42 anys** Sexe: **Dona**

1. Quin tipus de càncer vas tenir?  
**Vaig tenir un carcinoma a les tiroides.**
2. Quins símptomes tenies abans de que et diagnosticuessin el càncer?  
**Un dia vaig notar que tenia un "bulto" al coll, i posteriorment quan em vaig aixecar del llit no sentia una cama, se'm va paraitzar des dels malucs fins al peu.**
3. Quan vas anar al metge de capçalera per primera vegada, que et va dir?  
**Primer quan vaig arribar a la consulta em van fer l'exploració habitual unes analítiques de sang i finalment una ecografia al coll (zona afectada).**
4. Quines proves et varen realitzar?  
**Em varen realitzar una ecografia i després em varen realitzar la biòpsia al mateix moment, on ràpidament ja em varen diagnosticar el que tenia.**
5. Quant temps va haver-hi des del primer símptoma fins que et van diagnosticar el càncer?  
**Varen passar 2 anys des del primer símptoma però un cop vaig decidir anar al metge tot va anar molt més ràpid.**
6. Quina edat tenies?  
**Quan em varen diagnosticar el càncer tenia 35 anys.**
7. Quan ja tenien el diagnòstic que et van dir sobre el procés de curació, tractament i durada?  
**Directament ja em varen dir que tindrien que fer-me cirurgia.**
8. Has passat per alguna operació?  
**Si, em varen extirpar el tiroidels i 8 ganglis. Des que m'ho van dir fins l'operació varen passar 8 mesos per problemes burocràtics.**
9. Vas tenir que seguir algun tractament/s abans o després de l'operació?  
**Si, em varen fer radioteràpia, a través d'unes pastilles amb iode radioactiu, que varen durar una mica més de 2 mesos. El tractament consistia en l'ingrés a l'hospital amb aïllament per la radioactivitat que havia adquirit i dues pastilles de iode radioactiu. El tractament en si eren unes pastilles amb iode radioactiu.**

- 16.** Quines eren els efectes secundaris / símptomes d'aquest tipus de tractament? Com et trobaves?  
**De fet a cada persona li afecta d'una manera diferent. A mi per exemple em va donar per estar molt cansada, casi no em podia ni moure, tenia acidesa d'estómac, em notava molt inflada i també tenia perill d'agafar totes les malalties que hi hagués al meu entorn.  
Estava molt cansada, exhausta, esgotada tot m'era igual i només volia dormir.**
- 17.** Quines seqüeles físiques t'han quedat després del càncer (després de la seva intervenció i tractament)?  
**Com es lògic, no tinc tiroides i per tant no segreguen les hormones que habitualment segreguen aquestes glàndules i com a conseqüència les he d'adquirir artificialment. Si no em prenguéss aquestes hormones, retindria líquids, no em vindria la regla i patiria diversos canvis hormonalis entre d'altres coses.**
- 18.** Hi ha hagut alguna diferència física entre l'estat físic d'abans i després del càncer, un cop ja curat?  
**Com que les tiroides controlen el pes, entre d'altres coses, he augmentat de pes, em canso més sovint i tinc problemes hormonalis.**
- 19.** Actualment després de 8 anys d'haver-te curat segueixes prenent alguna medicació, tractament, i/o algun tractament específic?  
**Si, prenc una medicació específica per el meu cas. He de prendre tiroïdina i calci ja que al no tenir paratiroides tampoc el puc adquirir com la gent que te aquestes glàndules.**
- 20.** Quan et vas tornar a sentir al 100% després d'haver patit aquesta malaltia?  
**No m'he trobat igual que abans mai més.**
- 21.** Ara, quan et tornes a sentir malament o et fa mal alguna part del cos penses en que pot tornar a passar, que pot tornar a ser càncer?  
**Alguna vegada si que ho penso.**
- 22.** Vius amb por, angoixat /angoixada o intentes no pensar-hi, com si no hagués passat?  
**No hi penso amb por, penso que quan toca, toca.**

## 5.2. Visita a la zona d'oncologia de l'Hospital Universitari la Vall d'Hebron



61

En aquesta fotografia es pot veure el passadís que dona pas a totes les habitacions dels infants que restaven ingressats.



En aquesta fotografia es pot veure el passadís que ens porta a la zona de jocs dels infants, no ens hem d'oblidar que aquesta zona és on estan tots aquells nens i nenes entre 0 i 18 anys que pateixen càncer i com es obvi tenen el mateix dret que un altre infant de poder divertir-se.



En aquesta fotografia es pot veure el cartell de la zona on estaven els infants que estaven en procés de trasplantament de medul·la òssia, en aquesta zona no hi vaig poder fer fotos ja que els infants no podien sortir en elles, això sí, mot amablement el Dr. José Sánchez de Toledo ens va deixar entrar i poder veure les instal·lacions i els infants que les ocupaven.

# Conclusió

---

Gràcies a aquest treball he pogut saber més sobre el càncer, que és una malaltia que és bastant freqüent en els països del primer món. Encara que només hi hagi un 2% de la població que presenti aquesta malaltia hereditàriament, trobo que està molt bé que s'estudiï ja que hi ha molt poca informació sobre aquest tema. He trobat que pel que fa a la genètica encara hem d'avançar molt mundialment, ja que del 100% dels gens només es coneix un 15%, degut a aquest problema hi ha molts gens que corresponen a un càncer que no s'han trobat. Gràcies a l'ICO i a altres institucions, les famílies que presenten un cert tipus de càncer poden prendre mesures i evitar conseqüències irreversibles, així doncs, també serveix per evitar problemes als descendents d'aquestes famílies.

El treball de recerca suposa per a molts estudiants un petit caos, però en el meu cas amb cada pàgina que escrivia, tenia més ganes de continuar. Trobo que és una experiència molt grata ja que d'aquesta manera et vas preparant per a diferents projectes o treballs que anirem fent al llarg de la nostra vida com a estudiants.



# Valoració personal

---

M'ha agradat molt aquest treball, sobretot escoltant les diferents vivències de la gent entrevistada que ha patit càncer. Ells han aportat confiança en la meva persona i es per això que m'he sentit especial.

Aquestes vivències m'han servit per entendre millor aquesta malaltia i el que passa pel cap a cada persona, que encara que sigui estrany, tothom pensa aproximadament el mateix...

Gràcies a l'ajut d'aquestes persones i els professionals he pogut aconseguir el meu objectiu relativament amb facilitat. També s'ha de dir que l'estada a l'empresa m'ha ajudat molt.