

Creación de una consulta de cáncer familiar



2

1. INTRODUCCIÓN

Entre el 5-10% de los pacientes con cáncer tienen un síndrome hereditario de predisposición al cáncer. Estos pacientes y sus familiares tienen un riesgo incrementado de distintos tipos de cáncer respecto a la población general. La identificación de estas personas permite que se beneficien de programas específicos de prevención, e incluso, en algunos casos, de tratamientos dirigidos en función de las alteraciones genéticas que presentan.

El asesoramiento genético en cáncer que se puede llevar a cabo en una consulta de cáncer familiar (CCF) permite diferentes posibilidades, que pueden resumirse del siguiente modo:

- 1. Diagnóstico:** permite identificar a las personas con riesgo de padecer cáncer en el contexto de una historia familiar o personal de cáncer.
- 2. Información:** permite informar a las personas con susceptibilidad genética sobre el riesgo, de que ellas o familiares suyos (en especial su descendencia), desarrollen cáncer.
- 3. Tratamiento:**
 - a. Se les ofrecen los diferentes programas de prevención específicos para estas personas, también medidas reproductivas para prevenir el cáncer en la descendencia.
 - b. Desde una CCF se coordinan los distintos especialistas implicados en el manejo y tratamiento de los pacientes y familiares sanos con un síndrome hereditario de cáncer.

Para que se den las posibilidades del asesoramiento genético en cáncer, estos procedimientos solo pueden realizarse adecuadamente si son llevados a cabo por personal específicamente formado y con pericia en la materia.

En el año 2010, la investigadora principal de este proyecto promovió la creación de la CCF del Hospital Universitario Ramón y Cajal, como un proyecto innovador adscrito al servicio de oncología médica. Desde entonces, esta unidad se considera un referente en la Comunidad de Madrid y a nivel nacional en el campo del cáncer familiar y hereditario, y por ella pasan numerosos residentes, facultativos especialistas de oncología médica y de otras especialidades, enfermeros, psicólogos y psicooncólogos para iniciar o mejorar su formación en esta materia y servir de modelo, en muchas ocasiones, para la creación de otras consultas similares en distintos hospitales de la geografía española.

2. OBJETIVOS

2.1. Problema de salud detectado

Una comunidad en la que no se realiza análisis genético de predisposición al cáncer, cuando hay una sospecha de un síndrome hereditario de cáncer, es una comunidad que presenta menor supervivencia y calidad de vida en pacientes que ya tienen cáncer, así como una mayor morbilidad y mortalidad en los familiares que son susceptibles de padecerlo.

2.2. Solución propuesta

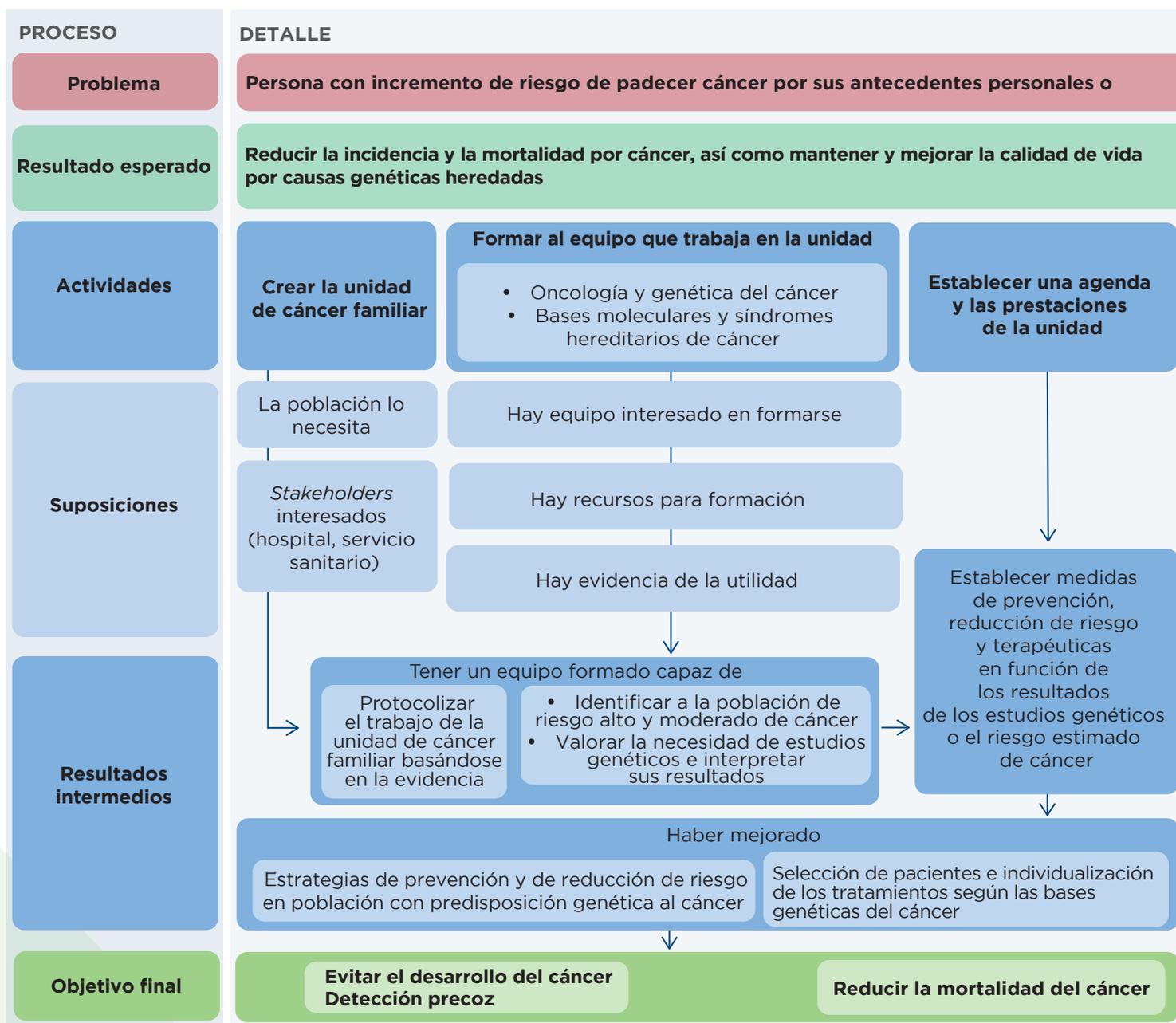
Crear una consulta de cáncer familiar coordinada por personal con formación específica en los síndromes y las condiciones de susceptibilidad al cáncer, así como en consejo genético, para reducir la incidencia y la mortalidad por cáncer, así como para mantener y mejorar la calidad de vida de las personas con un riesgo incrementado de cáncer por causas genéticas heredadas.

Además del plano asistencial, la creación de la CCF puede facilitar la difusión del conocimiento sobre los síndromes hereditarios de cáncer entre los profesionales del hospital y de atención primaria, por medio de sesiones clínicas multidisciplinares o cursos monográficos; esta labor formativa se podría extender a médicos y otros profesionales con interés en esta temática.

Por otra parte, desde la CCF se contribuiría al conocimiento científico con la investigación en lo referente a la identificación, el diagnóstico genético y el manejo preventivo y clínico de los individuos y de sus familiares.

Los beneficios de la intervención pueden resumirse en un diagrama de teoría del cambio (**v. figura 1**).

Figura 1. Diagrama tipo “teoría del cambio” que resume las actividades, suposiciones, resultados y objetivo final de la implementación de una CCF.



3. DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

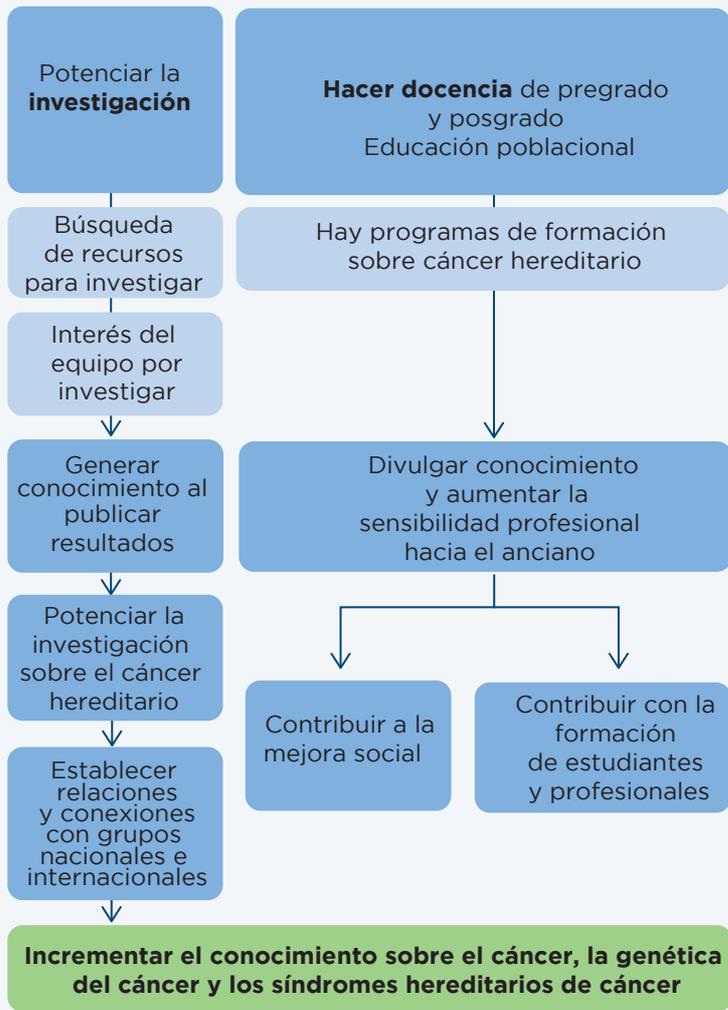
3.1. Contexto organizacional

El Hospital Universitario Ramón y Cajal es un hospital de tercer nivel. Es el hospital de referencia para la población correspondiente a la antigua Área 4, que, junto con la antigua Área 3, se integran en la Dirección Asistencial Este. Presta atención a más de 550.000 personas, cuenta con más de 1.100 camas instaladas y casi 5.500 profesionales, con una amplia cartera de servicios, además de una larga y exitosa trayectoria docente e investigadora.

En la Comunidad de Madrid, en el año 2005 se puso en marcha un programa de detección precoz y asesoramiento en cáncer familiar que impulsó el desarrollo de CCF en distintos centros hospitalarios y el establecimiento de tres CCF de referencia, junto con el laboratorio de estudios genéticos, en los hospitales Clínico San Carlos, Doce de Octubre y La Paz. Sin embargo, el desarrollo de este programa fue irregular, con una cobertura heterogénea y un funcionamiento dispar de las consultas.

familiares de cáncer

de las personas con un riesgo incrementado de cáncer



En este contexto surge la propuesta de creación de una nueva unidad de referencia en cáncer familiar en el Hospital Universitario Ramón y Cajal, con la intención de cubrir adecuadamente una necesidad asistencial, pero también docente e investigadora, y de aunar esfuerzos para la mejora de la sanidad en nuestro medio.

3.2. Equipo

La CCF nace con un equipo básico compuesto por:

- **Un oncólogo médico.** Se requiere un facultativo especialista con formación adecuada en las bases genéticas del cáncer y en los síndromes hereditarios de cáncer y otras entidades predisponentes, que en este caso es un oncólogo médico, puesto que también reúne los requisitos de una adecuada formación en el diagnóstico y la terapéutica del cáncer. El facultativo ejercía de coordinador de la unidad.
- **Una enfermera,** que también recibió formación específica respecto a la elaboración de genogramas, las bases genéticas y las medidas de prevención del cáncer y en el contexto de los síndromes predisponentes al cáncer.
- **Un técnico en documentación** o un administrativo.

Posteriormente, con el incremento de la demanda asistencial, en el año 2015 se incorporaron a la unidad otros dos facultativos especialistas, también oncólogos médicos.

Inicialmente, la realización de los estudios genéticos dependía de un laboratorio externo al Hospital Universitario Ramón y Cajal. En 2016 se inició una colaboración con el Servicio de Genética del hospital para el desarrollo conjunto en cáncer familiar: en este servicio se realizaron los estudios genéticos y se trabajó con el equipo de la CCF en la interpretación de los resultados para el adecuado asesoramiento de los pacientes y de las familias.

3.3. Descripción del funcionamiento de la consulta de cáncer familiar

Las funciones de la CCF son: asistenciales, investigadoras y docentes

- **Nivel asistencial:** ejecución de una evaluación detallada del riesgo individual y familiar de cáncer (historia clínica personal y familiar con elaboración de un genograma detallado, recogida de documentación, aplicación de programas informáticos de predicción de riesgos), información y educación al paciente y a sus familiares sobre los síndromes hereditarios de cáncer, indicación de estudios genéticos, recogida de consentimiento informado, asesoramiento y coordinación de medidas preventivas y de reducción de riesgo, así como la actualización de protocolos y el control de calidad de la asistencia ofrecida.
- **Nivel investigador:** desde la unidad se coordinan y se participa en diversas investigaciones nacionales e internacionales en el campo del cáncer familiar y de los síndromes hereditarios de cáncer, por ejemplo, los proyectos referidos a cáncer de páncreas familiar (PANFAM), estudio de células tumorales circulantes en pacientes y familiares con cáncer de páncreas y estudio de microRNA en cáncer colorrectal, entre otros. Además se fomenta la colaboración con grupos nacionales, como la sección SEOM de

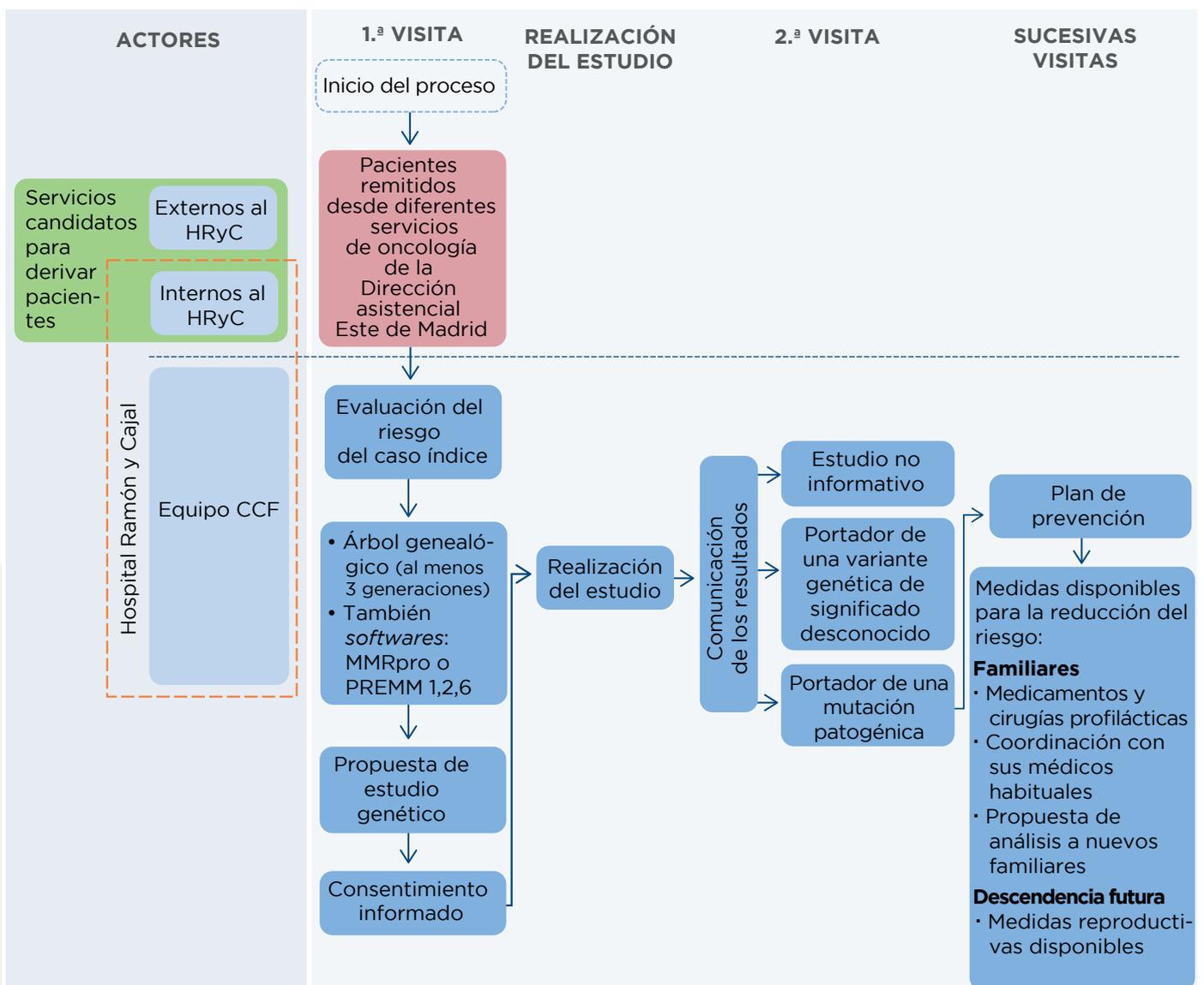
cáncer hereditario (cuya investigadora principal fue miembro del Comité Ejecutivo entre los años 2010 y 2015, secretaria entre 2010 y 2012, coordinadora entre 2012 y 2014 y vocal asesora posteriormente) y grupos internacionales, como el International Mismatch Repair Consortium (IMRC).

- **Nivel docente:** desde la CCF se colabora con la docencia de pregrado y la elaboración de trabajos de fin de grado, además de la docencia de posgrado de la Facultad de Medicina de la Universidad de Alcalá. Igualmente, se ofrece formación a médicos internos residentes de oncología médica y de otras especialidades. Por otra parte, también se colabora con el máster de Psicooncología de la Universidad Complutense de Madrid para la docencia de psicólogos.

Circuito asistencial

El proceso integral de asesoramiento se subdivide en una primera visita y, habitualmente, una o dos visitas sucesivas (v. figura 2).

Figura 2. Proceso asistencial en la CCF.



• Primera visita

La primera visita consiste en la evaluación del riesgo mediante la elaboración de un árbol genealógico, o genograma, que incluya al menos tres generaciones y que se extienda lo más posible alrededor de los familiares afectados de cáncer. Se deben recoger los diagnósticos de cáncer y documentarlos en la medida de lo posible, las edades de diagnóstico de cáncer, los fallecimientos y sus motivos, las edades

actuales de los miembros de la familia, las cirugías más relevantes y sus motivos (patología benigna o maligna o intención preventiva), las lesiones premalignas o malformaciones congénitas, el origen geográfico o grupo étnico de la familia, etc.

El árbol genealógico proporciona información muy relevante sobre el patrón de herencia de un posible síndrome genético, los tipos de cáncer que hay en la familia y las relaciones entre sus miembros. Esta información puede ser suficiente para sospechar un síndrome hereditario de cáncer en una familia si se cumplen los criterios clínicos diagnósticos o de indicación de realizar determinados estudios genéticos establecidos por las guías clínicas o grupos de expertos para algunos síndromes hereditarios de cáncer. En otras ocasiones, nos podemos ayudar de modelos o programas informáticos de estimación de riesgo para orientarnos en la sospecha diagnóstica, por ejemplo, los programas MMRpro o PREMM 1, 2, 6 para el síndrome de Lynch.

Si la información es suficiente y estamos ante una sospecha diagnóstica de un síndrome hereditario de cáncer, se le dará información al individuo sobre nuestra sospecha diagnóstica, qué implicaciones tiene si se confirma, cómo se puede estudiar, en qué consiste un estudio genético y cuáles son sus beneficios y riesgos tanto para él como para sus familiares y sus descendientes. Todo esto con el tiempo y la información suficientes para que la persona tome sus decisiones, por medio del proceso del consentimiento informado. Este proceso se puede desarrollar en la primera visita o requerir una segunda o sucesivas visitas. Habitualmente el estudio genético se comienza por una persona afectada de cáncer en la familia.

• Visita de resultados

Comunicación de resultados

Se le proporcionan los resultados del estudio genético realizado, que habitualmente son:

- Estudio no informativo (no se ha identificado una alteración genética causante de los casos de cáncer en la familia).
- Portador de una mutación patogénica (paciente portador de una alteración genética patológica, que es el origen de la predisposición genética y del cáncer que ha desarrollado el individuo).
- Portador de una variante genética de significado desconocido; en este caso, se ha encontrado una variación en la secuencia genética del gen, pero se desconoce cuál es su efecto en la función del gen, por lo que no se puede asegurar su patogenecidad; se trata de una situación compleja de explicar al paciente y a sus familiares puesto que se desconoce si esa variación tiene implicaciones clínicas o no.

Plan de prevención

Una vez completados los estudios que se requieran en el individuo y en sus familiares para estimar su situación de riesgo de cáncer y conocer los motivos de cáncer en la familia, se les indica un plan de prevención para la detección precoz de los cánceres para los que tengan más predisposición y se les explican las medidas disponibles para la reducción del riesgo (medicamentos y cirugías profilácticas).

Si la persona tiene un cáncer, y se ha identificado una mutación patogénica en un gen y esto tiene implicaciones terapéuticas, se le proporciona esta información tanto al paciente como a sus médicos habituales (oncólogos, cirujanos, ginecólogos, etc.).

Si además se ha identificado la alteración genética que causa el riesgo de cáncer en la familia, se indica qué personas pueden estar en riesgo y en cuáles sería recomendable realizar el estudio de la mutación patogénica identificada para conocer si son portadores y cuáles serían las estrategias preventivas más adecuadas para ellas. Se les da una pauta de seguimiento y se coordina con los especialistas que vayan a participar en él. Igualmente, se informa sobre la importancia de los hallazgos para la descendencia futura y de las medidas reproductivas disponibles.

El asesoramiento que se realiza con los resultados del estudio genético puede conllevar una o varias visitas a la unidad, tanto del primer individuo estudiado en la familia (caso índice) como de sus familiares.

4. CIERRE

En el presente proyecto se ha pretendido describir brevemente el alcance y los beneficios aportados por la creación de una CCF. A modo de resumen, las características y los beneficios de dicho proyecto innovador pueden resumirse en un diagrama orientado a los resultados (v. figura 3).

Figura 3. Diagrama orientado a los resultados sobre la creación de una CCF.



La unidad de cáncer familiar obliga a inversiones iniciales pero redonda en salud para la población y es coste-efectiva a medio y largo plazo