



ANEXO I

FICHA DE RECOGIDA DE BUENAS PRÁCTICAS EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

1. ESTRATEGIA A LA QUE SE PRESENTA:

ESTRATEGIA EN CÁNCER

2. TÍTULO Y NOMBRE DEL PROYECTO PRESENTADO A BBPP:

PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER

Enlace a sitio web (si procede):

<http://www.sp.san.gva.es/sscc/plan.jsp?CodPlan=61&Opcion=SANMS1512&MenuSup=SANMS15&Nivel=2>

3. DATOS DE LA ENTIDAD RESPONSABLE

- **Nombre de la entidad y de la persona de contacto:** Servicio Plan Oncológico. Dra. Dolores Salas Trejo
- **Domicilio social (incluido Código Postal):** Avenida Catalunya 21, C.P. 46020
- **CCAA:** Comunitat Valenciana
- **Datos de contacto de la persona responsable del proyecto¹:**
Dra. Dolores Salas Trejo.
961925819. salas_dol@gva.es

4. LÍNEA DE ACTUACIÓN

ÁREA ESTRATÉGICA (línea de actuación) ²	Detección precoz
	Asistencia sanitaria
	Investigación

5. ÁMBITO DE INTERVENCIÓN

- Estatal
- Comunidad Autónoma, provincia, municipio
- Área de Salud (sector, distrito, comarca, departamento...)
- Zona básica
- Otro (especificar):

¹ Aquella persona de contacto que hará de interlocutora con el MSSSI y proporcionará más información técnica acerca de la intervención/experiencia en caso de ser necesario.

² Se refiere a las líneas de actuación de la Estrategia a la que se presenta esta experiencia como candidata a Buena Práctica: Dichas líneas son las que figuran en el criterio de PERTINENCIA dentro de la herramienta de Autoevaluación (Anexo II) utilizado. La(s) línea(s) que se cumplimenten en esta ficha –como máximo 3- debe(n) coincidir con las que Vds. haya señalado en la herramienta de Autoevaluación o en caso de haber señalado más de tres en la herramienta, aquí sólo podrá incluir como máximo 3.

6. PERÍODO DE DESARROLLO

- Fecha de inicio: **2005**
- Actualmente en activo: **SI**
- Fecha de finalización: ---

7. BREVE DESCRIPCIÓN

Población diana

Ámbito:

Toda la población de la Comunitat Valenciana que cumple criterios de riesgo de padecer algún síndrome incluido en la cartera de servicios del programa. El consejo genético se desarrolla en el contexto de un programa organizado a través de un equipo multidisciplinar, con garantía de accesibilidad, equidad y continuidad asistencial, que permite su evaluación a corto, medio y largo plazo de los beneficios en salud y analizar el balance entre beneficios y efectos adversos.

Las Unidades de Consejo Genético en Cáncer (UCGC) se consideran unidades de gestión clínica dentro de los servicios de oncología médica de los siguientes hospitales:

UCGC Hospital General de Elche, UCGC Hospital Provincial de Castellón, UCGC Hospital La Fe, UCGC Instituto Valenciano de Oncología, UCGC Hospital Clínico de Valencia. Estas unidades atienden a toda la población, según la sectorización establecida para cada departamento de salud y actúan a la vez como puntos de referencia.

Objetivos:

Objetivo General: Mejorar la calidad de la asistencia de las familias con riesgo incrementado de padecer cáncer a través de la elaboración de protocolos y guías de práctica clínica y la evaluación de las actividades.

Objetivos Específicos:

- Identificar individuos y familias con predisposición hereditaria a cáncer.
- Detectar mutaciones patógenas relacionadas con los síndromes en donde existe una prueba diagnóstica capaz de detectar esas mutaciones y además sea posible mejorar el pronóstico de esas personas y familias.
- Ofrecer alternativas de seguimiento o tratamiento para las personas con riesgo incrementado de padecer cáncer.
- Proporcionar apoyo psicológico en los diferentes momentos del proceso.

☐ Metodología

El programa de Consejo Genético en Cáncer a través de sus Unidades de Consejo Genético en Cáncer cuenta con un equipo multidisciplinar encargado de identificar a aquellas personas y familias en las que uno de los factores de riesgo para la aparición del cáncer es el hereditario, para poder aplicar las medidas preventivas encaminadas a evitar la aparición de la enfermedad o diagnosticarla precozmente en los miembros sanos de la familia, así como ofrecer asesoramiento genético y apoyo clínico y psicológico a pacientes y familiares.

El programa de consejo genético en cáncer cuenta con las siguientes estructuras:

Unidades de Consejo Genético

Realizan las siguientes funciones:

- Estudio del árbol genealógico.
- Valoración del riesgo.
- Estudio genético y/o diagnóstico genético predictivo.
- Apoyo psicológico.
- Recomendaciones individualizadas a portadores de mutaciones.
- Información a los servicios clínicos remitentes para que se puedan hacer cargo del seguimiento y las acciones preventivas pertinentes.
- Registro y seguimiento de los casos detectados a través de un sistema de información específico para esta cuestión.

Las UCGC están formadas por: Facultativo/a especialista con formación específica en cáncer hereditario, Enfermero/a, Psicólogo/a, con formación específica en cáncer hereditario, Administrativo/a.

Laboratorios

Los laboratorios de referencia que efectúen los estudios genéticos, deben adecuarse a los requerimientos de garantía de calidad que determine la Conselleria de Sanitat. Ello implica que han de poseer acreditación o reconocimiento equivalente, sistema de vigilancia de la calidad, calidad en la comunicación de resultados, estrecha conexión con los servicios clínicos (especialmente con las unidades de consejo genético) y buena coordinación con otros laboratorios clínicos hospitalarios.

Biobancos oncológicos

Existe específicamente una Colección asociada al Programa de Consejo Genético en Cáncer de la Comunitat Valenciana. Las muestras de la colección proceden de excedentes de procesos

diagnósticos o terapéuticos del conjunto de tipos de cáncer hereditario en los que se ofrece consejo genético.

El Programa incluye la realización de estudios genéticos sobre muestras obtenidas con finalidades principalmente diagnósticas. Esta colección de muestras de cáncer familiar vinculada a la red de biobancos oncológicos y al sistema de información del programa de consejo genético (CONGENIA) ha permitido realizar varios proyectos de investigación y artículos científicos.

Las actividades del consejo genético en cáncer hereditario se organizan en función de los diferentes niveles asistenciales:

- Atención Primaria: Identificación de los casos de acuerdo con los criterios definidos para cada uno de los tumores y seguimiento de las personas que después de la valoración por la Unidad de Consejo Genético hayan sido identificadas como de bajo riesgo.
- Atención Especializada: Identificación de casos en función de los criterios definidos para cada uno de los tumores, seguimiento clínico de las personas que después de la valoración por la Unidad de Consejo Genético hayan sido identificadas como de medio y alto riesgo.

CIRCUITO ASISTENCIAL

PRIMERA FASE

Se recogen los antecedentes personales y familiares para comprobar que se cumplen los criterios de indicación del estudio genético. Mediante el árbol familiar se valora la probabilidad de detectar en la familia una alteración en un gen de predisposición al cáncer hereditario.

SEGUNDA FASE

El estudio del árbol familiar permite clasificar inicialmente a la familia en uno de los tres grupos establecidos de riesgo:

- Familias de bajo riesgo (riesgo equivalente al de la población general):
 - Reciben información de las medidas de prevención recomendadas con carácter general.
- Familias de alto riesgo, pero no se identifica un síndrome hereditario definido con esta agregación familiar.
 - Se les invita a participar en el banco de ADN, para poder analizarlo cuando se produzcan futuros avances científicos y para lo cual deberán firmar un consentimiento informado.
 - Se les facilita apoyo psicológico.

- o Se les proporciona información de las medidas de prevención recomendadas a la población general.
- Familias de alto riesgo para un síndrome hereditario definido, en el que es posible reconocer el gen responsable. En una sesión informativa se explican conceptos básicos de genética, los riesgos, beneficios y limitaciones de la determinación genética y el significado de los resultados “positivo” y “negativo”. Tras esta sesión se ofrece la realización del estudio genético:

TERCERA FASE

El estudio de las mutaciones en los genes responsables de los síndromes que ocasionan cáncer, está regulado en el Programa de Consejo Genético en Cáncer⁵, siendo las UCGC las encargadas de seleccionar a los sujetos/pacientes que cumplen los criterios del Programa.

Informe de resultados del análisis genético del caso índice

Según el resultado del rastreo de mutaciones de un caso índice éste se clasifica como positivo, o no informativo, cuando no se detectan mutaciones en los genes responsables del síndrome. En este último apartado también se incluyen los resultados con variantes de efecto clínico desconocido (VED), o significado incierto.

Este informe se acompaña de una descripción interpretativa de la mutación y de las recomendaciones que se estimen pertinentes para la UCGC.

Estudio familiar

En el caso de que se detecte una mutación patogénica en el sujeto índice, es aconsejable realizar el estudio de portadores de la mutación en los familiares de primer grado, particularmente descendientes y en algunos casos también familiares de segundo grado. Los familiares en los que se detecte la mutación tendrán un riesgo de padecer cáncer superior a la población general y estimada en función del gen y la edad, y aquéllos en los que no se detecte la mutación conocida se pueden considerar como verdaderos negativos y con un riesgo de cáncer similar al de la población general.

CUARTA FASE

Se explican los resultados del estudio genético:

- No se identifica ninguna mutación (no informativo, (VED), o significado incierto): se explica el significado del resultado. Se les informa de las recomendaciones de prevención individualizada en función de la historia familiar.
- Se identifica una mutación: se informa del riesgo estimado de cáncer asociado a esa mutación. Se explican las alternativas posibles de prevención (vigilancia intensiva, cirugía profiláctica, tratamiento médico preventivo) y se recomienda la más adecuada. El seguimiento clínico de estas personas se realizará en su hospital de departamento, coordinado por el especialista que en cada departamento se determine.

En cualquiera de los demás casos anteriores en los que no se ha realizado el estudio genético o no se ha identificado ninguna mutación, desde la UCGC se elabora un informe para su médico remitente. Se les solicita que comuniquen a la UCGC los cambios en el árbol.

Sistemas de Información:

Las Unidades de Consejo Genético registran los casos detectados, a través de un sistema de información específico (aplicación informática CONGENIA) que permite valorar el cumplimiento de las recomendaciones y la evaluación del programa.

8. RESULTADOS Y EVALUACIÓN

Resumen breve de los resultados conseguidos (*máximo 400 palabras*) con un máximo de 4 tablas y figuras con los datos que considere más representativos, si se precisa.

En este punto se presentará un breve resumen de los principales resultados obtenidos al evaluar su experiencia así como de la metodología utilizada para tal fin.

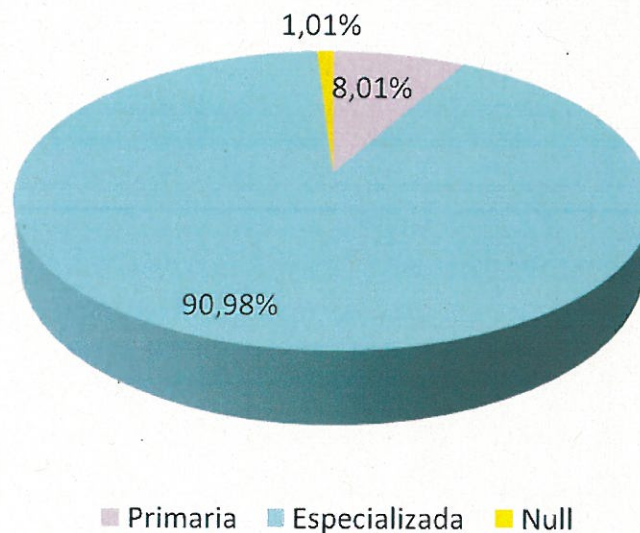
Desde la puesta en marcha del programa de consejo genético en cáncer (2005) hasta el 31 de diciembre de 2013, se han atendido 17.718 personas, de las cuales el 74,5% son mujeres y el 25,5% son hombres.

Distribución de personas atendidas, según año y sexo

Año	Mujer	Hombre	Total
2005	592	131	723
2006	1182	360	1542
2007	1180	390	1570
2008	1452	498	1950
2009	1615	531	2146
2010	1451	537	1988
2011	1776	598	2374
2012	1857	664	2521
2013	2080	798	2878
2014	2181	801	2982
	15366	5308	20674

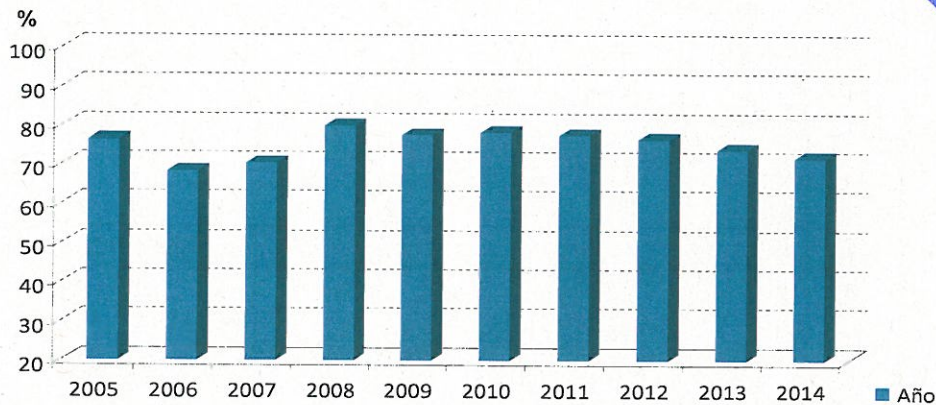
El 8% de las remisiones procedieron de Atención Primaria (AP) y el 91% de Atención Especializada (AE).

Porcentaje de remisión según procedencia



En los 10 años del programa, alrededor del 70 % de las personas atendidas cumplieron criterios de estudio genético.

Porcentaje de pacientes que cumplen criterios de estudio genético, según año



Respecto a la distribución de síndromes presentes en los individuos que cumplen criterio para estudio genético, el síndrome más estudiado ha sido el cáncer de Mama y Ovario familiar (58,43%) seguido del cáncer de Colon Hereditario No Polipósico (30,53%) y la Poliposis Adenomatosa Familiar (4,98%)

Mutaciones detectadas en casos índices estudiados

Síndrome	Gen	Estudios genéticos hechos (n)	Mutaciones	
			(n)	%
Cáncer de Mama y Ovario Familiar	<i>BRCA1</i>	3182	344	10,81
	<i>BRCA2</i>	3154	347	11
Cáncer de Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP)	<i>MLH1</i>	274	98	35,76
	<i>MSH2</i>	198	96	48,48
	<i>MSH6</i>	208	63	30,29
Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF)	<i>APC</i>	241	74	30,70
	<i>MYH</i>	270	68	25,18
Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) Y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	<i>RET</i>	55	7	12,72
Síndrome Von Hippel-Lindau	<i>VHL</i>	28	7	25
Retinoblastoma	<i>RB1</i>	18	8	44,44
Síndrome de Cowden	<i>PTEN</i>	16	1	6,25
Síndrome de Peutz-Jeghers	<i>STK11</i>	2	1	50

Mutaciones detectadas en familiares estudiados



Síndrome	Gen	Estudios genéticos hechos (n)	Mutaciones	
			(n)	%
Cáncer de Mama y Ovario Familiar	<i>BRCA1</i>	1607	629	39,14
	<i>BRCA2</i>	1800	615	34,16
Cáncer de Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP)	<i>MLH1</i>	335	195	58,20
	<i>MSH2</i>	327	205	62,69
	<i>MSH6</i>	226	100	44,24
Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF)	<i>APC</i>	224	102	45,53
	<i>MYH</i>	101	55	54,45
Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) Y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	<i>RET</i>	37	15	46,42
				40,54
Síndrome Von Hippel-Lindau	<i>VHL</i>	30	11	36,67
Retinoblastoma	<i>RB1</i>	16	14	87,5
Síndrome de Cowden	<i>PTEN</i>	6	5	83,3
Síndrome de Peutz-Jeghers	<i>STK11</i>	2	1	50

En cumplimiento de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre de Protección de Datos de Carácter Personal, le informamos que los datos facilitados en la ficha podrán ser incorporados al buscador o plataforma de difusión diseñada para difundir las experiencias seleccionadas y clasificadas como Buenas Prácticas en el Sistema Nacional de Salud. Por tanto, al rellenar esta ficha, se da consentimiento institucional para que los datos recogidos en la misma sean recopilados y procesados para ser incluidos en la base de datos que alimente el buscador o plataforma de difusión a través de la página Web del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.