



# CONSEJO GENÉTICO EN EL CÁNCER DE MAMA Y EN EL CÁNCER DE COLON



## RESUMEN

### Introducción

Se estima que el 5-10% de todos los casos de cáncer de mama y colon son debidos a mutaciones en genes que predisponen al cáncer con penetrancia variable y que se heredan de generación en generación.

En este contexto, se considera el Consejo Genético como un servicio integral que debe proporcionarse a cada paciente o familia con un cáncer del que se conoce o sospecha que es hereditario. Por medio del consejo genético se proporciona información sobre la naturaleza, herencia e implicaciones de los desórdenes genéticos, con el fin de ayudarles a tomar decisiones personales y médicas, importantes en individuos de alto riesgo para prevenir en ellos la aparición del cáncer. La historia familiar, la estimación del riesgo genético, los diagnósticos genéticos y los conocimientos en el campo del diagnóstico precoz y de la prevención, son herramientas claves en este proceso.

La demanda de Consejo Genético para personas con alto riesgo de padecer un cáncer de mama o colon hereditario está aumentando en todo el mundo y es causa de gran preocupación social. Es por ello que este Proyecto evalúa la necesidad de la implantación de esta prestación en la Comunidad Autónoma del País Vasco.

### Objetivo

- Conocer la situación del diagnóstico genético molecular y del consejo genético del cáncer de mama y de colon en la Comunidad Autónoma del País Vasco y estimar la prevalencia de las mutaciones BRCA1, BRCA2, MLH1 y MSH2 y el volumen posible de individuos susceptibles de ser incluidos en programas de consejo genético para cáncer de mama y colon en la CAPV.

- Analizar la utilidad clínica del consejo genético y del estudio de los

genes BRCA1, BRCA2, MLH1 y MSH2 en el cáncer de mama y colon y plantear sus implicaciones éticas y legales.

- Evaluar costes y elaborar recomendaciones para la organización de los servicios de consejo genético y de diagnóstico molecular de estas neoplasias en la red sanitaria pública de Osakidetza.

### Métodos

- Análisis de la información recogida en los Registros de Cáncer de la CAPV, en las bases de datos del Programa de Detección Precoz del Cáncer de Mama y en servicios de genética, más la información recogida en una encuesta enviada a servicios relacionados con pacientes con cáncer hereditario en la red sanitaria pública y privada de la CAPV, con el fin de estimar los recursos necesarios para cubrir la demanda potencial de diagnóstico y consejo genético.

- Análisis de la efectividad y seguridad de las intervenciones disponibles en personas portadoras de mutaciones, por medio de revisiones sistemáticas sobre la evidencia publicada, comenzando con distintas búsquedas bibliográficas, cerradas en fecha 16 de septiembre de 2005, en Medline, EMBASE, las bases de datos de la Colaboración Cochrane y las del CRD de la Universidad de York, combinando distintos términos en inglés: «genetic counselling», «hereditary breast cancer», «hereditary colon cancer», «prophylactic surgery», «chemoprophylaxis», «surveillance», «early diagnosis». Se han buscado preferentemente ensayos clínicos aleatorizados y, en su ausencia, los estudios que proporcionan el mayor nivel de evidencia científica disponible para cada comparación entre distintas opciones.

- Análisis de normativas legales y de recomendaciones éticas sobre el diagnóstico y consejo genético y sobre la organización de esos servicios en otras Comunidades Autónomas. Análisis económico: Sí  
Opinión de Expertos: Sí

## Resultados

Se constata la no existencia de oferta reglada de las actividades de consejo genético del cáncer de mama y de colon no polipósico en la Comunidad Autónoma Vasca, pero sí la existencia de pacientes con mutaciones y de familias en las que se trasmite un alto riesgo de presentar cáncer. Se presentan con ello estimaciones de la carga de trabajo esperada, así como de los costes estimados de la cobertura adecuada de esas necesidades.

De cara a facilitar los contenidos del consejo genético, se presentan análisis de la penetrancia de distintas mutaciones y de la efectividad y seguridad de distintas estrategias clínicas y del abordaje de la prevención en familiares de casos de cáncer de mama o colon no polipósico hereditarios.

Finalmente, el Proyecto analiza las especiales características e implicaciones éticas y legales de las pruebas de diagnóstico genético y del consejo genético en el cáncer hereditario, se recogen los distintos decretos autonómicos de organización de estos servicios, se presentan recomendaciones de distintos organismos internacionales y la normativa legal relevante en España.

## Conclusiones

Se considera necesaria la implantación y desarrollo del Diagnóstico y el Consejo Genético en los cánceres de mama y colon hereditarios en la CAPV y se concluye que corresponde a la administración autonómica su organización, en condiciones que garanticen la efectiva accesibilidad y la igualdad de acceso de todos los ciudadanos a estos servicios.

Se aboga por la creación de una Unidad de Cáncer Familiar en la CAPV y se avanza las características a tener en cuenta en el proceso clínico asistencial que desarrollaría esa Unidad, en tres aspectos claves: la identificación de los pacientes y la consulta de consejo genético, el estudio genético y el seguimiento de pacientes y familiares. Se señalan los recursos humanos y organizativos que se consideran necesarios para esa Unidad de Cáncer Familiar y se recomienda su coordinación con otras unidades asistenciales del sistema sanitario público, como son los Servicios de Oncología, Ginecología, Digestivo y laboratorios implicados.

## REFERENCIAS

---

Tejada, MI; Rueda, JR; Nicolás, P; Ojembarrena, E; López-Aríztegui, MA; López-Vivanco, G; Guerra, I; Errasti, J; de Pablo, JL; Algorta, J; Mújica, K; Piera, J; Marijuan, MI; Sarriguarte, G.. Consejo genético en el cáncer de mama y en el cáncer de colon. Investigación Comisionada. Vitoria- Gasteiz. Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco. Informe nº: Osteba D-07-06.Vitoria-Gasteiz.. 2007 .