

EL PROGRAMA INTEGRAL DE DETECCIÓN Y ASESORAMIENTO DE CÁNCER FAMILIAR EN LA COMUNIDAD DE MADRID

Andrés González Navarro

Oficina Regional de Coordinación Oncológica.
Comunidad Autónoma de Madrid.

El cáncer es un grupo de enfermedades que se caracterizan por un crecimiento y difusión incontrolada de células anormales. La causa del cáncer se relaciona con factores internos (mutaciones hereditarias, condiciones inmunes, ambiente hormonal y mutaciones causales) y externos (tabaco, sustancias químicas, radiaciones y agentes infecciosos). Estos factores causales pueden actuar conjuntamente o secuencialmente para iniciar o promover la carcinogénesis.

Aproximadamente entre un 5% a un 10% de todos los cánceres diagnosticados son de tipo hereditario. Ésto se debe a que el individuo nace con una mutación en línea germinal que le predispone a una mayor susceptibilidad para desarrollar un tumor. La penetrancia de estas mutaciones es con frecuencia incompleta y, por tanto, algunos individuos a pesar de ser portadores de la mutación no padecerán cáncer. Por el contrario, sólo unos pocos síndromes raros obedecen al modelo hereditario recesivo, y en una pequeña proporción de casos las mutaciones aparecen de novo, y se transmiten posteriormente a la descendencia.

El diagnóstico y el consejo genético en cáncer son procedimientos que se utilizan para diagnosticar una predisposición hereditaria al cáncer antes de que éste aparezca y, una vez confirmado el diagnóstico genético, para intervenir precozmente evitando la aparición de dicho cáncer o diagnosticándolo precozmente en una fase curable. Este proceso supera con mucho el conflicto que se suele presentar entre la

esperanza de reducir la mortalidad mediante las pruebas genéticas y las incertidumbres de éstas, pues plantea decisiones muy difíciles para cualquier persona cuyos antecedentes familiares sugieran un riesgo elevado de cáncer. Por esta razón, el consejo genético debe desarrollarse en un único proceso sanitario que a su vez se divide en varias fases claramente diferenciadas, pero necesariamente coordinadas, debiendo por esto de estar organizado de una forma centralizada de tal forma que se garantice la equidad en el acceso y en el proceso.

De una forma muy resumida, el proceso se inicia cuando un profesional cualificado recoge inicialmente los antecedentes personales y familiares (árbol genealógico) y valora el riesgo de cáncer. Con posterioridad se proporciona una educación genética, se discute el riesgo individual y se ofrece la posibilidad de realización del test genético, si se considera apropiado. Finalmente, se comunican los resultados del test genético, y se recomiendan las medidas preventivas más adecuadas.

Con estos antecedentes, en el año 2005, desde el Servicio Madrileño de Salud y en estrecha colaboración con el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, la Unidad de Consejo Genético del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos y la Sociedad Española de Oncología Médica, ha desarrollado los criterios de gestión clínica del denominado Programa Integral de Detección y Asesoramiento de Cáncer Familiar en la Comunidad de Madrid.

El objetivo general del programa es reducir la morbilidad y la mortalidad en individuos con predisposición genética a padecer cáncer hereditario, mediante la identificación de tales individuos antes de

Correspondencia:

Andrés González
Oficina Regional de Coordinación Oncológica
Plaza Carlos Trias Beltrán, 7, 7ª Planta. Ed. Sollube
28020 Madrid
E-mail: andres.gonzalez@salud.madrid.org

que se desarrolle el cáncer, facilitándoles un programa completo de prevención, detección precoz y tratamiento.

Dentro de los objetivos específicos están el de que cualquier residente en la Comunidad de Madrid, sospechoso de presentar o de estar en riesgo de presentar un cáncer hereditario, tenga acceso al mejor diagnóstico y a una atención normalizada, asegurando que todos estos servicios están disponibles para los individuos y las familias en todas las áreas de salud de la Comunidad de Madrid sobre una base constante y equitativa.

Otros objetivos específicos son:

- Aumentar la eficacia de las pruebas genéticas mediante su utilización en aquellos individuos y familias con una alta probabilidad de ser positivos.
- Reducir la utilización de procedimientos médicos innecesarios y la ansiedad acompañante, mediante la exactitud en la identificación, dentro de las familias en riesgo, entre los portadores de la mutación de los no-portadores.
- Responder a la demanda de información por parte de la población que presente una incidencia repetida de diagnósticos de cáncer en la familia.
- Diagnosticar la existencia de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer mediante la realización de una completa historia familiar y/o test genético.
- Proporcionar la correspondiente educación básica sobre la genética del cáncer, con información de la probabilidad de presentar una neoplasia, la probabilidad de transmisión a la descendencia de la predisposición al cáncer y la probabilidad que tienen estos de desarrollar una neoplasia.
- Proporcionar información de forma clara, sencilla y entendible de los beneficios, riesgos y limitaciones del test genético recomendado y una vez completado esta fase del estudio y en aquellos casos que se identifiquen como

positivos, determinar el pronóstico y la recomendación de estrategias de cara a la detección precoz del cáncer.

- El desarrollo de estudios de opciones terapéuticas de quimioprevención y cirugía para reducir el riesgo de padecer cáncer.
- Crear un registro de cáncer familiar que permita el análisis del impacto de las acciones sobre la supervivencia y la calidad de vida obtenida, posibilitando la investigación de nuevas modalidades de cribado.

Para lograr sus objetivos el Programa consta de los siguientes componentes o elementos:

- La formación de los médicos de asistencia primaria y especializada, así como de otros profesionales de asistencia sanitaria es esencial para proporcionar los servicios y la información correcta a todas aquellas personas que están en riesgo de padecer un cáncer hereditario, así como a los miembros de su familia, de manera clara y concisa de tal forma que les permita entender los riesgos potenciales heredados de padecer un cáncer, y en consecuencia tomar una decisión informada sobre si quieren realizarse las pruebas genéticas, y/o participar en un programa clínico de seguimiento o un plan terapéutico normalizado.
- La realización del test genético en laboratorios con experiencia y calidad contrastada como el Departamento de Genética Humana del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas y en el Laboratorio de Oncología Molecular del Servicio de Oncología Médica del Hospital Clínico San Carlos, a petición de las Unidades de referencia hospitalarias.
- La Gestión Clínica adecuada y específica de las personas con un riesgo elevado de padecer cáncer hereditarios o que han sido diagnosticados de una forma hereditaria de cáncer,

facilitando un rápido acceso y en las mejores condiciones a la prevención, la detección temprana y un tratamiento normalizado, para ello las directrices para tales familias serán desarrolladas y uniformemente aplicadas sobre una base general para toda la Comunidad de Madrid, con la consideración prevista a las implicaciones psicosociales y éticas. La participación en estos protocolos específicos estará disponible para todas las personas en alto riesgo de desarrollar un cáncer hereditario, si deciden realizar los estudios genéticos y clínicos correspondientes.

La evaluación y la garantía de calidad son aspectos esenciales de este programa, y para ello se precisan unos criterios de práctica clínica consensuados y normalizados de acuerdo con la evidencia científica de cada momento y aplicados en toda la Comunidad de Madrid, que además esté sometida a la correspondiente evaluación, así como a las modificaciones de acuerdo con el desarrollo de las nuevas tecnologías que surjan, y las correspondientes mejoras en las prácticas clínicas. La recogida de todos los datos mediante un registro único y centralizado, permitirá los estudios epidemiológicos precisos y la evaluación permanente.

Por otro lado es necesario asegurar que todos los servicios que son ofrecidos se realizan con la sensibilidad apropiada frente a las cuestiones éticas y legales, así como psicológicas y sociales.

PROCESO CLÍNICO INTEGRAL

Entendemos por proceso un conjunto de actividades interrelacionadas y ordenadas que actúan sobre un paciente y que generan finalmente un resultado preestablecido.

El Proceso Integral de detección y asesoramiento se subdivide en tres subprocesos secuenciales:

1. Cribado.
2. Diagnóstico.
3. Seguimiento y/o Tratamiento.

Subproceso Cribado

Entendemos por **cribado** al proceso según el cual se selecciona a una población en razón del riesgo de sufrir una enfermedad. Así la población analizada se clasifica en posiblemente enferma y en posiblemente no enferma.

En el caso de la susceptibilidad genética a padecer un cáncer, la **población en riesgo** se obtiene de los casos de cáncer, de las personas sanas con antecedentes de cáncer en familiares directos y todos aquellos que un médico considere en riesgo. Esta población debe ser identificada y dirigida a los **coordinadores hospitalarios** por la Atención Primaria y la Atención Especializada. La Oficina Regional de Coordinación Oncológica (ORCO) facilitará la información proveniente de los registros de tumores y del programa de detección precoz a los coordinadores.

Este subproceso consta de al menos dos actividades. La primera de identificación de la población en riesgo y envío al coordinador, que corresponde a Atención Primaria (AP) y Atención Especializada (AE) y al propio coordinador de acuerdo con la información recibida. La segunda corresponde al coordinador y es la de identificar y definir a la población supuestamente en riesgo en dos grupos de riesgo reales:

- con posible riesgo
- sin posible riesgo

El papel de la figura del **coordinador** es fundamental en este programa, pues es la puerta de entrada al mismo, la imagen visible del mismo en el hospital y en el área de salud, y miembro del grupo de coordinadores del programa que actúa a modo de comisión de expertos en su desarrollo futuro. El perfil de estos coordinadores, es el de un médico con interés en el área, relacionado con la Oncología y que tenga el reconocimiento institucional. Estos coordinadores han sido y serán en el futuro, formados y acreditados por el mismo programa. Su función es la valoración del riesgo ante la sospecha que inicio el proceso por parte de

otro médico. Esta valoración se hace de acuerdo con los criterios definidos por la Guía Clínica. Cuando se valora este riesgo y se comprueba que está por encima del asumido por la población general se le considera candidato al consejo genético. En este caso debe valorar las recomendaciones acerca del apoyo psicológico que el Programa ha elaborado, si el paciente necesita apoyo psicológico y no pueda ser prestada esta ayuda por personal específicamente entrenado, deriva el caso o probando a las Unidades Hospitalarias de Referencia. Para el correcto desarrollo de esta actividad ha sido preciso definir unos criterios mínimos y realizar un programa de formación para estos médicos.

La posible derivación a las Unidades Hospitalarias de Referencia, se realiza dentro de una estrecha colaboración institucional y por lo tanto documentada por acuerdos entre los centros. Para el envío a la Unidad de Referencia, se utiliza un documento normalizado. Así mismo, el coordinador es informado de las decisiones y actividades que se tomen en lo referente al paciente enviado a la Unidad Hospitalaria de Referencia. Esta información debe permanecer en la historia clínica del paciente en el Hospital de origen así como en la historia del paciente en AP.

Además de los Coordinadores hospitalarios, en la estructura del programa existe otro elemento fundamental que denominamos **Unidad Hospitalaria de Referencia (UHR)** y que es la estructura funcional hospitalaria responsable del cribado y del seguimiento y que cuenta con al menos:

- un facultativo con formación en el ámbito.
- un DUE con formación en el ámbito.
- posibilidad de disponer directamente de evaluación y atención psicológica por personal con formación en el ámbito.
- apoyo administrativo.

No es necesario que la adscripción sea por tiempo completo, pero al menos deben de tener delimitado su tiempo de dedica-

ción, en el cual estarán liberados de sus otras funciones. Su adscripción a la función debe ser refrendada por escrito por la Gerencia del centro.

Sus funciones dentro del programa son:

- Confirmar la evaluación del riesgo:
 - Realizar el árbol genealógico.
 - Cumplimentar la historia clínica.
 - Proposición del estudio. Explicación de los aspectos médicos, éticos, sociales y legales del diagnóstico genético.
 - Consentimiento informado.
 - Evaluación y atención psicológica.
 - Petición del estudio genético.
 - Extracción de la muestra.
 - Envío de la muestra.
 - Registro de la información.

Todas estas actividades y su desglose en tareas deben ser definidas en el manual de procedimientos.

Estas UHR deben existir, antes de un año desde la puesta en marcha del Programa, aun cuando la potencialidad en el diagnóstico y tratamiento del cáncer pueda aconsejar la centralización de alguna actividad específica en otras UHR de mayor desarrollo. El número de UHR estará limitado numéricamente en relación con la demanda asistencial generada y las capacidades de los centros para manejar integralmente a los posibles casos. Como es lógico, la figura del Coordinador y la del Facultativo con formación en el ámbito, deben recaer en la misma persona. Igualmente se debe considerar que esta UHR es la estructura donde al menos se realizan dos de los tres subprocesos que componen el programa. Aquellas unidades donde se realicen los tres subprocesos podrán ser consideradas integrales.

Subproceso de Diagnostico

La valoración inicial del riesgo debe ser confirmada por la Unidad de Diagnóstico. Esta unidad se identifica inicialmente con el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas y el laboratorio de Oncología Molecular del Servicio de Oncología Médica del

Hospital Clínico San Carlos y en aquellos laboratorios de la Red Sanitaria Única de Utilización Propia (RSUUP) autorizados, que garantizan que la realización de los estudios se realiza con la misma calidad para todos los casos y facilita un amplio conocimiento debido a su experiencia

Las actividades de este subproceso son:

- Aceptación de la petición de estudio.
- Estudio genético.
- Informe genético.
- Registro de la información.

Todas estas actividades y su desglose en tareas deben ser definidas en el manual de procedimientos.

Subproceso de seguimiento y tratamiento

Una vez realizado el diagnóstico, el informe es remitido a la UHR donde se procederá a realizar las siguientes actividades:

- Planteamiento de un Plan Terapéutico Personalizado, si procede, de acuerdo con las Guías Clínicas.
- Planteamiento de un Plan de Seguimiento Personalizado, si procede, de acuerdo con las Guías Clínicas.
- Explicación aspectos médicos, éticos, sociales y legales que acompañan a las soluciones propuestas.
- Consentimiento informado.
- Evaluación y atención psicológica.
- Registro de la información.

Estas actividades y su desglose en tareas deben ser definidas en el manual de procedimientos, debiendo ser realizadas en las Unidades Hospitalarias de Referencia. Es posible que para determinadas tareas se proceda a la concentración de actividades que garantiza una mayor experiencia y una más fácil normalización. En este caso, en que determinadas tareas del seguimiento o terapéuticas solo se realicen en algunas Unidades, deben existir los correspondientes acuerdos entre centros de tal forma que sea posible planificar las actividades y adecuar su oferta a la demanda, para no generar dilaciones del proceso innecesarias.

Por último y como elemento fundamental para la evaluación y el desarrollo, el proceso de **“detección y asesoramiento de cáncer familiar en la Comunidad de Madrid”**, debe contar con un Sistema de Información que facilite:

- Seguimiento activo de los resultados de los Planes Terapéuticos propuestos.
- Seguimiento activo de los Planes de Seguimiento propuestos.
- Análisis en términos de morbilidad y mortalidad de los Planes propuestos.
- Análisis de la calidad percibida.

Así mismo el proceso **“detección y asesoramiento de cáncer familiar en la Comunidad de Madrid”**, debe asegurarse que se produce con su funcionamiento lo siguiente:

- Implantación de sistemas de referencia homologados y homogéneos.
- La continuidad y el desarrollo del mismo.
- Su accesibilidad a toda la población de la Comunidad de Madrid.
- Centralizar la realización de los test como elemento de homogeneización.
- Realizar una evaluación permanente de sus procesos y resultados.
- La creación de un Plan de Gestión de la Calidad del Programa.

CONCLUSIÓN

Una Comunidad Autónoma como la madrileña debe proporcionar una asistencia de la mayor calidad posible a sus ciudadanos, sin discriminaciones de ningún tipo. Además, por su potencial científico, la sociedad madrileña nos exige que siempre estemos en primera línea en cuestiones de asistencia sanitaria del máximo nivel.

En nuestra Comunidad existen, en el momento presente, excelentes profesionales, medios suficientes y experiencia sobrada como para abordar el consejo genético en cáncer de una forma modélica a poco que exista una coordinación entre los mismos.

Por otra parte, no debemos olvidar que el grupo de población al que va dirigido este programa, está demandando a nuestra administración, una atención generalizada a todos los madrileños y en determinados casos otras personas ya están recibiendo, bien por pertenecer a un área sanitaria madrileña concreta o por el simple hecho de vivir en otra comunidad autónoma; dado que esta atención superespecializada ya ha demostrado beneficios en términos de supervivencia y calidad de vida.

Por lo tanto, esperamos que con este nuevo programa de Gestión Clínica que en el momento de escribir estas letras ya es una realidad, sirva de modelo a otras patologías similares y cumpla las expectativas más ambiciosas tanto por parte de la población madrileña como de los profesionales sanitarios pueda generar.

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

1. Abed J, Reilley B, Butler MO, Kean T, Wong F and Hohman K. Developing a framework for comprehensive cancer prevention and control in the United States: An initiative of the Centers for Disease Control and Prevention. *J Public Health Manag Pract* 2000; 6(2): 67-78.
2. Advisory Committee on Cancer Control, National Cancer Institute of Canada. Bridging research to action: A framework and decision-making process for cancer control. *Can Med Assoc J* 1994; 151(8):1141-6.
3. American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update: Genetic Testing for Cancer Susceptibility. *J Clin Oncol*, 2003. 21:1-10.
4. Bouchard L, Blancquaert I, Eisinger F, Foulkes WD, Evans G, Sobol H, Julian-Reynier C. Prevention and genetic testing for breast cancer: variations in medical decisions. *Soc Sci Med*. 2004; 58(6):1085-96.
5. Consejería de Sanidad y Servicios Sociales. Programa Detección Precoz del Cáncer de Mama en la Comunidad de Madrid. Informe para los profesionales sanitarios. Madrid. 1998.
6. Consejería de Sanidad. Informe anual del registro central de tumores de la Comunidad de Madrid 1998. Dirección General de Sanidad. Oficina Regional de Coordinación Oncológica. Madrid. 2000.
7. Couch F J, De-Shano M L, Blackwood M A Calzone K, Stopfer J, Campeau L et al. BRCA1 mutations in women attending clinics that evaluate the risk of breast cancer. *New Engl J Med* 1997; 336: 1409-15.
8. Decreto 57/92, de 23 de julio de creación de la Oficina Regional de Coordinación Oncológica de la Comunidad de Madrid. B.O.C.M. nº 187. 7 de Agosto de 1992.
9. Departament de Sanitat i Seguretat Social. Plan Director de Oncologia en Catalunya. 2001-2004. Generalitat de Catalunya. Barcelona.2001.
10. Eng C. Will the real Cowden syndrome please stand up: Revised diagnostic criteria. *J Med Genet* 2000; 37: 828-30.
11. Hampel H, Sweet K, Westman JA, Offit K, Eng C. Referral for cancer genetics consultation: a review and compilation of risk assessment criteria. *J Med Genet* 2004; 41:81-91.
12. Hilner B E, Smith T J. The quality of cancer care: Does the literature support the rhetoric?. National Cancer Policy Board. National Academic Press. Washington DC, 1999.
13. Liberman L. Breast cancer screening with MRI - What are the data for patients at high risk?. *N Engl J Med* 2004; 351:497-500.
14. Lindor M N, Greene MH, the Mayo Familial Cancer Program. The concise handbook of family cancer syndromes. *J Ntl Cancer Inst* 1998; 90(14):1039-71.
15. Lobo Satué A, Campos Ródenas R. Visión epidemiológica de la Psicooncología. En *Manual de Psicooncología*. García-Camba E, editor. Aula Medica Ediciones. Madrid. 1999. p 72-89.
16. National Cancer Institute. Plan and Priorities for Cancer Research. [En línea]. 2001. [Fecha de acceso 13-06-2001]. URL disponible en <http://www.nci.nih.gov>.
17. National Health Service. The NHS Plan. [En línea] 27-Julio-2000 [fecha de acceso 0-09-2002]. URL disponible en: <http://www.nhs.uk/nationalplan/nhsplan.htm>.

18. NIH Consensus Development Conference: Neurofibromatosis statement. Arch Neurol 1988; 45: 575-8.
19. Oficina Regional de Coordinación Oncológica. Registro de Cáncer Infantil. Informe dirigido a los profesionales sanitarios. Dirección General de Sanidad. Consejería de Sanidad. Comunidad de Madrid. Madrid, 2004.
20. Orden 48/94 de 7 de febrero, de creación del Sistema de Intercambio de Datos de Cáncer en la Comunidad de Madrid. BOCM. nº 43. 21 de Febrero de 1994.
21. Robson ME, Offit K. Breast MRI for women with hereditary cancer risk. JAMA 2004; 292: 1368-1370
22. Sección de Cáncer Hereditario de la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM). Guías de consenso en síndromes predisposición al cáncer.
23. Shattuck-Eidens D, McClure M, Simard J, Labrie F, Narod S, Couch F et al. A collaborative survey of 80 mutations in the BRCA1 breast and ovarian cancer susceptibility gene: implications for presymptomatic testing and screening. JAMA 1995; 273:535-41.
24. Shattuck-Eidens D, Oliphant A, McClure M, McBride C, Gupte J, Rubano T et al. BRCA1 sequence analysis in women at high risk for susceptibility mutations. JAMA 1997, 278:1242-50.
25. Smith T J, Desch C E, Hillner B E. The quality of cancer care. Models of excellence. National Cancer Policy Board. National Academic Press. Washington DC, 1998.
26. Smith T J, Hilner B E. Ensuring Quality Cancer Care: Clinical Practice Guidelines, Critical Pathways, and Care Maps. National Cancer Policy Board. National Academic Press. Washington D.C. 1998.
27. Vogelstein B, Kinzler KW. The Genetic Basis of Human Cancer. McGraw-Hill, 2ª ed, 2002.

