

ASESORAMIENTO GENÉTICO EN ONCOLOGÍA

Ps. Karina Zanini

La información genética puede ser un factor de riesgo que aumente la predisposición a desarrollar cáncer. Entre el 5-10% de los cánceres se producen por mutaciones que se heredan. Este riesgo es muy variable y no necesariamente significa una certeza de aparición de la enfermedad. A veces es muy elevado, alcanzando valores entre 80% y 100% a lo largo de la vida. Todos los profesionales en contacto con pacientes o familias con cáncer son responsables de sospechar los casos de posible origen familiar/hereditario y derivarlos para una correcta evaluación.

El proceso de asesoramiento genético está constituido por distintas fases de relevo de información, evaluación, estudio y seguimiento. Esto permite un adecuado abordaje del grupo familiar así como la optimización de recursos en prevención.

El asesoramiento genético, la valoración de riesgo y el seguimiento clínico de estas familias es considerado una parte esencial del cuidado oncológico actual, ya que identificar los casos permite establecer medidas de prevención oportunas en todas las personas de ese grupo familiar, incluyendo en el abordaje los aspectos médicos, éticos y psico-sociales.

Las connotaciones y alcances de lo que se trabaje en las consultas de consejo genético pueden marcar e influir en lo que una persona sana y joven se plantee como programa de vida.

Objetivos principales de las consultas de asesoramiento genético:

- Información y contención al individuo y a los familiares que corresponda.
- Prevención del alto riesgo.
- Definición de conductas adecuadas y acordes.
- Detección precoz.

Los estudios genéticos son complejos y variados y tienen una indicación precisa y una interpretación por un especialista. No siempre será el paciente remitido a asesoramiento quien deba realizarse primero el estudio genético, aunque es lo más común. Se debe definir el mejor candidato familiar y establecer el caso índice.

El estudio genético permite (en el mejor de los casos) identificar la mutación causal y estimar más exactamente el riesgo. Puede ser útil para definir conductas de gran impacto en lo preventivo, así como detectar casos aún asintomáticos. En el caso particular de la neoplasia endócrina múltiple, por ejemplo, un estudio con resultado positivo tiene también un impacto en la conducta terapéutica misma.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA POBLACIÓN QUE DEBERÍA OBTENER ASESORAMIENTO GENÉTICO

- Cáncer a edad temprana
- Dos o más afectados de la misma neoplasia en una familia (consanguínea)
- Múltiples neoplasias en un mismo paciente
- Cáncer bilateral o multicéntrico
- Un caso o más de cánceres raros
- Género menos frecuente (mama en varones, por ejemplo)
- Asociaciones específicas (mama-ovario, colon-mama)
- Etnias de riesgo (por ejemplo: judíos askenazies)
- Inquietud o duda del paciente
-

INFORMACIÓN FAMILIAR IMPORTANTE A RECABAR

- Edad
- Pedrigree
- Historia de tumores benignos o malignos
- Comorbilidades / internaciones
- Cirugías/ biopsias
- Historia reproductiva
- Screening cáncer
- Exposición ambiental
- Ramas materna y paterna

INFORMACIÓN PERSONAL DEL PACIENTE A REMITIR A ASESORAMIENTO

- Órgano/s afectado/s
- EDAD al diagnóstico
- Número de tumores
- Patología/estadío/grado malignidad
- Tumores benignos
- Tratamientos realizados
- Dónde se trata
- Médico/s que lo tratan