

ASESORAMIENTO GENÉTICO ONCOLÓGICO:

La asesoría que permite impedir un cáncer hereditario

Esta herramienta representa un beneficio para los pacientes oncológicos, pero especialmente para sus familiares, quienes pueden tomar acciones para impedir el posible desarrollo de la enfermedad.



Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico del Instituto Oncológico FALP.



Dra. Mabel Hurtado, especialista de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.



Dr. Badir Chahuán, especialista de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.



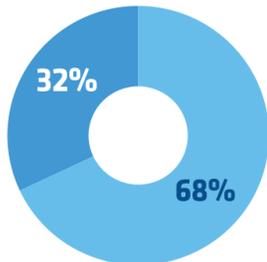
Fabiola Mella, enfermera de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.



Isabel Pérez, psico-oncóloga de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.

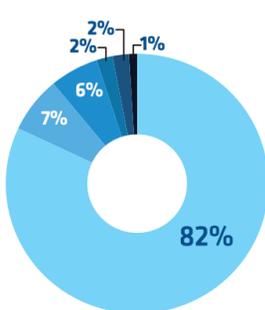
Asesoramiento Genético Oncológico en FALP

Perfil de pacientes



- Sin diagnóstico de cáncer
- Con diagnóstico de cáncer

Pacientes por tipo de cáncer



- Mama
- Ovario
- Otros (melanoma, endometrio, testicular)
- Tiroides
- Mama-Ovario
- Colon

43,2

años es la edad promedio de las personas que consultan.

Pasos a seguir para un Asesoramiento Genético Oncológico



Tome contacto con la Unidad de AGO en FALP a través de:
Mail: ago@falp.org
Teléfono y whatsapp: +569 8902 9764.



Se le enviará el link de un cuestionario online, el cual busca recopilar antecedentes personales y familiares en torno al cáncer.



Entrevista con enfermera AGO (confección de árbol genealógico)



Consulta pre test con médico AGO.



Obtención de muestra para examen.



Resultados llegan directo a médico tratante luego de 3-4 semanas.



Consulta post test con médico AGO (entrega de resultados en persona)

Opción de ingreso a unidad de psico-oncología.

No es raro referirse al cáncer como un asunto de linaje. Expresiones como “en mi familia hay cáncer” se utilizan para insinuar que la presencia de la enfermedad en uno o más integrantes a lo largo de generaciones es un destino que seguramente compartirán varios más. En la realidad, esto sería válido para un estimado del 5% a 10% de los casos el cáncer, que son los que se denominan hereditarios, es decir, que se originan por una mutación genética que se traspa de padres a hijos.

Si una persona ha heredado una mutación que produce cáncer, no significa que necesariamente va a desarrollar la enfermedad, pero sí aumenta su riesgo en comparación con alguien que no la tiene.

“Una paciente sana con mutación de BRCA tiene hasta 80% de probabilidad de tener cáncer de mama en la vida—mientras que en la población general es de entre 7% y 12%— y hasta un 40% para cáncer de ovario, versus menos del 1% para el resto de las personas. En los hombres, el riesgo de cáncer de mama crece hasta un 8%. Para tumores de próstata también aumentan las posibilidades y se adelanta la edad de presentación”, ejemplifica la Dra. Mabel Hurtado, especialista de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.

El asesoramiento genético es una herramienta que arroja información clave para determinar si existe un componente hereditario del cáncer, la que resulta valiosa tanto para la persona que ya tiene la enfermedad como para familiares que no la han desarrollado. Esos datos pueden llevar a acciones capaces de cambiar el pronóstico de alguien con una mutación.

“Un paciente sano que tiene una mutación puede elegir el camino de una cirugía de reducción de riesgo, como es una mastectomía en el caso del cáncer de mama, o de realizarse exámenes de manera más frecuente. Así podemos evitar el cáncer o detectarlo de manera precoz, y sabemos que un cáncer diagnosticado a tiempo tiene mucha más oportunidad de curación que uno pesquisado de forma tardía. Lo que hacemos es darle cierta tranquilidad al paciente con datos y números

reales, ya que existen genes que dan una probabilidad muy alta de enfermar, pero otros más baja”, explica la Dra. Hurtado.

En el caso de los pacientes con cáncer, el recibir esta asesoría puede cambiar el curso de su enfermedad: “Se puede disminuir su riesgo de recidiva en el futuro y, en algunos casos, darles terapias de líneas que son más útiles para ellos. También podemos enfocarnos en el riesgo de cáncer en otros órganos asociados a la misma mutación”, dice.

PACIENTES ACOMPAÑADOS

“Los pacientes llegan a la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP por su cuenta o derivados por sus médicos tratantes, tanto de FALP como de otras instituciones. Es un proceso simple, que comienza cuando el interesado se contacta por teléfono o mail”, afirma la Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico en el Instituto Oncológico FALP.

La persona será atendida por una enfermera y luego un médico especialista en asesoramiento genético, quienes recogen antecedentes de importancia para evaluar el riesgo de una posible mutación genética. Parte de esa primera etapa es la confección detallada de un árbol genealógico con los cánceres que ha habido en la familia. Con la información obtenida, se determina la utilidad de realizar un test genético. En caso de someterse a ese estudio, el paciente vuelve después a una nueva consejería con su médico para discutir los resultados. Si la mutación existe, se le orientará sobre futuras acciones para controlar o prevenir un cáncer, según sea el caso. “El paciente elige lo que hará. Nuestra misión es ayudarlo a tomar la mejor decisión, informado, mirando hacia el futuro”, afirma la Dra. Hurtado.

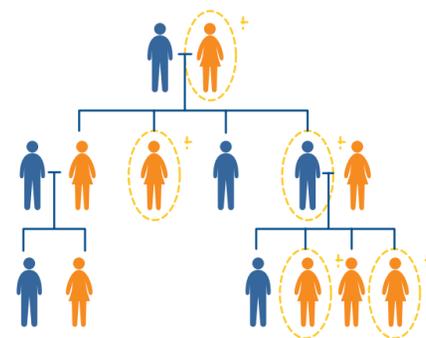
En la actualidad, los interesados tienen la opción de acceder a asesoramiento genético de manera remota, por telemedicina. “Si el paciente está con familiares en su casa y ellos participan de esa misma videollamada en que se realiza la consejería, se incluyen también en la asesoría y definimos si deberían tomarse el test”, cuenta la especialista.

En caso de indicarse el estudio genético, los pacientes de

El cáncer hereditario

Si una persona presenta una mutación genética, existe un 50% de probabilidad de que ésta se herede a la descendencia y de que los hermanos de ese o esa paciente la tengan, ya que el padre o madre la portaba. Es decir, todos los familiares de primer grado tienen un 50% de probabilidad de presentarla.

El poseer una mutación genética no significa que necesariamente esa persona vaya a desarrollar el cáncer asociado a ella, pero sí aumenta su riesgo.



BANDERA ROJA

Señales de alerta de Alto Riesgo Hereditario

MÚLTIPLE | Dos o más cánceres en la misma línea de la familia, dentro de los siguientes grupos:

- Mama, ovario, próstata y páncreas.
- Cáncer colorrectal, endometrio, ovario, gástrico y pancreático.
- Melanoma y cáncer de páncreas.

JOVEN | Cualquiera de los siguientes cánceres en menores de 50 años:

- Mama.
- Colorrectal.
- Endometrio.

RARO | Cualquiera de estas raras presentaciones en cualquier edad:

- Cáncer de ovario.
- Cáncer de mama en hombres.
- Cáncer de mama triple negativo.
- Cáncer colorrectal con inestabilidad microsatelital.
- 10 o más pólipos gastrointestinales.

BILATERALIDAD | Cáncer bilateral en caso de órganos pares:

- Mama.
- Riñón.

OTROS | Aparición de tumores raros en uno o más miembros de la familia:

- Cáncer medular de tiroides.
- Feocromocitoma.
- Tumores desmoides.
- Cáncer de mama - ovario en etnia específica (judío azkenazi).
- Aparición de más de un tumor primario en el mismo individuo a lo largo de su vida.

regiones ya no tienen la necesidad de viajar a Santiago para realizarlo, puesto que se les envía el kit y ellos pueden tomar la muestra con la asistencia telemática de una enfermera de la Unidad.

Otra característica de la Unidad de AGO de FALP es la presencia de una psico-oncóloga para ayudar a manejar la información muchas veces abrumadora que se recibe a lo largo de este proceso. “Hay personas que tienen mucho temor porque provienen de familias donde el cáncer ha sido una experiencia muy traumática; otras están preocupadas por la

generación siguiente y se sienten responsables por traspasar el gen a sus hijos; y también hay quienes no saben cómo comunicar la noticia de una mutación al resto de la familia. A todos ellos es importante entregarles información y apoyo para disminuir su angustia”, comenta la Dra. Hurtado.

“Trabajamos el asesoramiento genético como una pieza más en la ruta clínica de un paciente, para que forme parte del manejo integral y personalizado del cáncer. Con acompañamiento y calidez para él y su familia”, finaliza la Dra. Selman.



Porque sabemos que un paciente oncológico no puede esperar, **Telemedicina FALP** lo conecta con nuestros especialistas.



“Es tranquilizador sentir esa cercanía”



Todas las especialidades



Reembolso Isapre



Recibimos bono FONASA