

## ASESORAMIENTO GENÉTICO ONCOLÓGICO:

# La consejería que permite anticiparse al cáncer

Esta herramienta, que FALP realiza de manera telemática, estudia los componentes hereditarios de un tumor. Sus beneficios abarcan tanto a pacientes ya diagnosticados como a familiares que porten una mutación.

El término síndrome de cáncer hereditario fue acuñado para agrupar a aquellos tumores causados por una mutación genética que se transmite de padres a hijos. Aunque estos representan solo entre el 5% y el 10% de los casos totales de cáncer, saber que aumenta el riesgo de que la enfermedad aparezca en algún momento representa una ventaja tanto en lo que concierne a la detección precoz como a la administración de tratamientos. Anticiparse a la enfermedad, basándose en información precisa, es algo que posibilita el asesoramiento genético oncológico, una herramienta de consejería que en el mundo desarrollado está bastante expandida y que en Chile se encuentra en una etapa incipiente.

“Recién en los últimos años se ha considerado la necesidad de aplicar el testeo de genes”, comenta la Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades Diagnósticas del Instituto Oncológico FALP, sobre un paso central dentro de este proceso: un examen que detecta mutaciones genéticas asociadas a diferentes tipos de cáncer.

FALP inauguró en 2018 la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico, instancia que realiza un trabajo multidisciplinario e integral con el objetivo de establecer si hay componentes hereditarios en un tumor, conocimiento que beneficia, al mismo tiempo, al propio paciente y a sus familiares. “En general, las enfermedades que se presentan por mutaciones tienden a volver más frecuentemente y también puede ocurrir que aparezcan otros cánceres relacionados con el mismo gen. Estos genes pueden eventualmente heredarse a la descendencia (la probabilidad es del 50%) y que además es posible que porten los hermanos de alguien ya diagnosticado”, comenta la Dra. Mabel Hurtado, especialista de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.

Precisamente quienes ya están siendo tratados en la institución por un tumor conforman la mayor parte de las consultas en esta área, a la que han sido derivados por sus médicos tratantes. La unidad atiende igualmente a sus familiares, a pacientes que provienen de otras instituciones y a personas que deciden acudir por iniciativa propia.

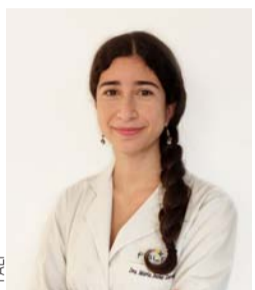
Desde que comenzó la pandemia, el servicio —que consta de diversas fases y que en la primera de ellas incluye la confección de un exhaustivo árbol genealógico con los cánceres que ha habido en la familia— se realiza íntegramente de manera telemática. En un país tan largo, dice la doctora Hurtado, el sistema de Telemedicina permite atender a pacientes de todas las regiones e incluso de naciones vecinas como Bolivia. La extensión de la cobertura se ha reforzado, además, con la reciente incorporación al equipo de la genetista María Jesús Zavala, que trabaja desde



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



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



Dra. María Jesús Zavala, genetista, Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.



María Paz Saavedra, enfermera de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico de FALP.

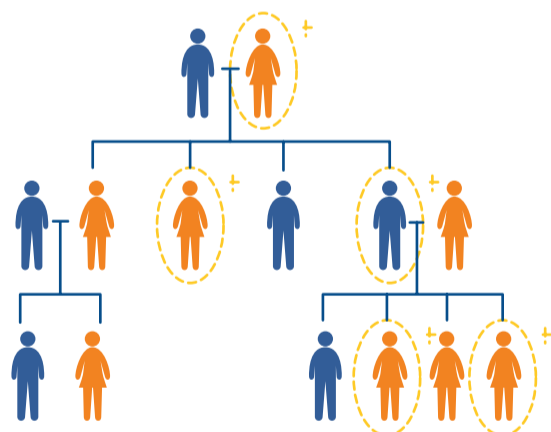
### CÁNCER DE PRÓSTATA, LA PRÓXIMA BÚSQUEDA ACTIVA

En sus comienzos, la Unidad de Asesoramiento Oncológico de FALP puso en marcha un plan piloto destinado a estudiar el síndrome de cáncer hereditario en tumores mamarios. “En ese tiempo, recibía asesoría sólo el 20% de pacientes que la necesitaban. Hoy esa cifra es superior al 80%”, destaca la Dra. Selman del aporte de esta área, que está por comenzar otro plan piloto, esta vez asociado a cáncer de próstata. “La iniciativa se traduce en hacer una búsqueda activa de pacientes dentro de FALP, a quienes contactamos con la idea de facilitarles esta herramienta. El tumor de próstata es frecuente —afecta al 12% de la población—, sobre todo entre hombres mayores, pero cuando se sale de esos parámetros hay un porcentaje que obedece a causas hereditarias”, dice la Dra. Hurtado.

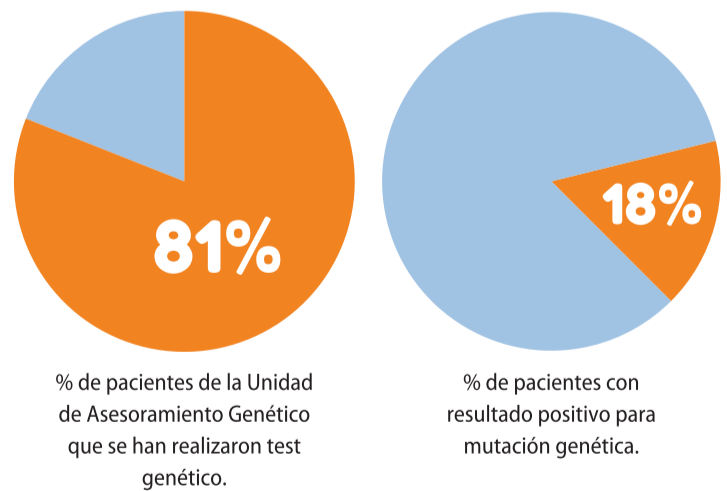
### El cáncer hereditario

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.



### Asesoramiento genético en FALP



Valdivia. Quienes llegan a la etapa de hacerse el test, pueden realizarlo de manera presencial o remota. En este último caso, reciben por correo el kit con las instrucciones para la toma de

muestra y lo mandan de vuelta por la misma vía. La realización del estudio genético depende de las llamadas banderas de alerta. “Buscamos determinar con claridad para

quienes puede ser más útil, que son aquellos que tienen una probabilidad teórica mayor al 20% de portar una mutación. Eso sucede cuando nos encontramos con un cáncer de características poco frecuentes, las que incluyen el tipo de tumor —cáncer de mama en un hombre, de ovario o medular de tiroides, por ejemplo— y la edad de presentación, entre otros factores”, explica la Dra. Hurtado.

Los pacientes suelen recibir el informe de su test junto a sus hijos o hermanos, cuenta la Dra. Zavala. “Si el resultado es positivo, que el grupo esté reunido es una oportunidad para crear conciencia en ellos y dirigirlos”, dice.

En estos casos, la información es un punto de partida para diferentes decisiones: en pacientes ya diagnosticados, se realizan cirugías más radicales (por ejemplo, la extirpación de todo el órgano comprometido) para evitar la recurrencia, o cirugías de disminución de riesgo, además de dar la posibilidad de administrar quimioterapias específicas, según explica la Dra. Selman. “Nos sirve también para saber con más exactitud el pronóstico a largo plazo”, agrega sobre la utilidad del examen. En personas sanas, en tanto, la confirmación de la presencia de una mutación colabora en pesquisar a tiempo la enfermedad —a través de controles más tempranos— y a disminuir de ese modo el riesgo de muerte.

“La mayoría de los genes defectuosos predisponen a las personas que los portan a más de un cáncer. Por ejemplo, las mutaciones de los genes BRCA1 y 2 aumentan el riesgo de cáncer de mama en un 80% aproximadamente, el de ovario en un 40% y, en menor proporción, el melanoma y tumores del páncreas y de próstata. Con el asesoramiento genético oncológico podemos marcar una gran diferencia en un número de pacientes y sus familias”, precisa la Dra. Hurtado.



Revise un **video** sobre este tema con nuestros especialistas. **Escanee el código QR** acercando su celular con la cámara encendida.



### 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.

### Pasos a seguir para un Asesoramiento Genético Oncológico



Tome contacto con la Unidad de AGO en FALP a través de:  
Mail: [ago@falp.org](mailto: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.



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



“ Fue simple, pude partir con mis exámenes y no atrasar el tratamiento ”



Todas las especialidades



Reembolso Isapre



Pronto bono FONASA