

ASESORAMIENTO GENÉTICO ONCOLÓGICO:

El apoyo que se anticipa al cáncer hereditario

Mediante una consejería y un test genético, es posible indagar si el cáncer de una persona responde a una mutación genética heredada o si los familiares de un paciente oncológico tienen mayor riesgo de desarrollar la enfermedad. Esa información es fundamental para indicar tratamientos y medidas preventivas.

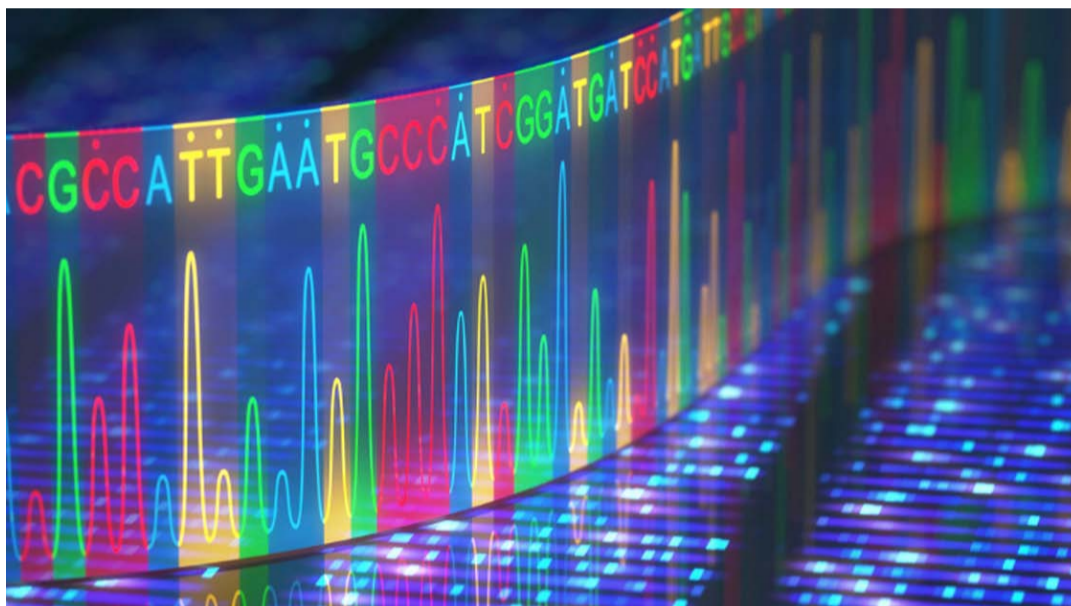
Todos los cánceres son genéticos, pero solo algunos son hereditarios, dice la Dra. Fernanda Martín, genetista de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico (AGO) del Instituto Oncológico FALP, parafraseando un concepto importante de la medicina de precisión. ¿Cómo se explica esto? Un tumor se forma cuando una alteración en la genética de las células hace que se dividan o multipliquen sin control, “pero eso es distinto a haber nacido con una predisposición genética para la enfermedad”, aclara la especialista.

Y esa es la situación con que trata la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico: la de aquellos cánceres hereditarios, que son provocados por una variante patogénica (o mutación genética, como se le conoce comúnmente). De un 5% a un 10% de los cánceres en general se debe a alguna variante patogénica, y pueden tener características distintivas que implican un manejo o seguimiento diferentes de lo habitual.

En AGO, desde 2018 hasta recientemente, se atendían principalmente casos de pacientes con cáncer de mama y ovario. Pero existe una gama mucho más amplia de personas con otros cánceres o antecedentes familiares que pueden tener variantes patogénicas, y en eso trabaja hoy la institución. En la actualidad se atienden más pacientes con cáncer de próstata y digestivo, y se busca interactuar de manera más estrecha con el Laboratorio de Anatomía Patológica (las características moleculares de un tumor dicen mucho) y avanzar a futuro en cánceres hereditarios menos comunes como los de hematología, de piel y endocrinos. Además, se han incorporado genetistas que hacen posible evaluar de manera más integral los distintos síndromes de predisposición hereditaria a cáncer.

La labor del equipo de Asesoramiento Genético Oncológico consiste en evaluar la historia personal y familiar de una persona para determinar si necesita un estudio genético que indique si su riesgo de tener cáncer corresponde al mismo de la población general o si es alguien que por su genética posee un riesgo aumentado de enfermarse de algún tipo de cáncer. Hasta la unidad llegan pacientes ya afectados por la enfermedad y con características del mismo cáncer o de su historia familiar que indican que podría portar una variante patogénica, y personas sanas de familias con historial de cáncer. Dependiendo de los antecedentes personales y familiares, se recomienda la realización de un test genético.

Existen “banderas rojas”, o criterios de selección, que aumentan la probabilidad de la existencia de una variante patogénica: si es un cáncer raro, si la edad a la que se diagnostica es menor que la habitual, la clase de tumor y determinadas combinaciones de cánceres en

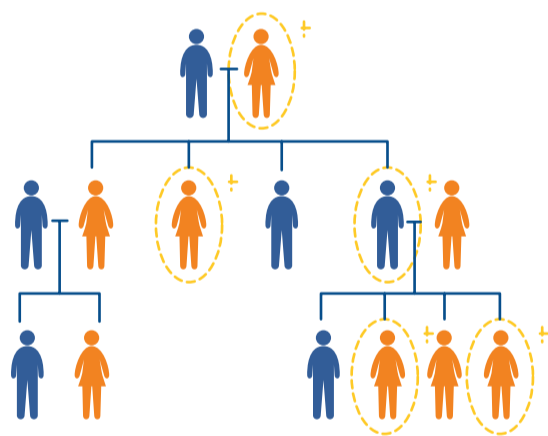


En el test genético, el ADN de la muestra es analizado por un secuenciador que realiza una lectura de los genes.

El cáncer hereditario

Si una persona presenta una variante patogénica, en la mayoría de los casos esta ha sido heredada de alguno de sus padres, y existe una probabilidad de un 50% de que alguno de sus hermanos/as también la tenga y de heredarla a la descendencia.

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



Dra. Fernanda Martín, genetista de la Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico (AGO) de FALP.

una misma persona a lo largo de su vida. Un cáncer raro, por ejemplo, es el de mama en un hombre, y en esa situación está indicado un test genético; el cáncer de mama de tipo triple negativo también es una bandera roja, lo mismo que un cáncer bilateral (ambas mamas o ambos

riñones, por ejemplo), uno de colon que surja antes de los 50 años o el de un paciente que venga de una familia con un patrón de cáncer que se repite.

La Dra. Martín comenta que los pacientes llegan a AGO mediante derivaciones guiadas por las banderas rojas que utilizan médicos tratantes tanto de FALP como de otras instituciones, se efectúa una búsqueda activa por parte de los comités oncológicos de la institución, y a través de consultas por iniciativa propia de los pacientes que se acercan a la unidad. Asimismo, se han hecho capacitaciones a los distintos equipos de salud para que tengan mucho más claros los momentos de derivación. “Uno de los objetivos de la unidad es prevenir cáncer en otros órganos, precisamente porque hay genes que cuando tienen variantes patogénicas aumentan el riesgo en varios órganos”, complementa.

POR QUÉ IMPORTA SABER

¿Cuál es la importancia de saber si un cáncer es producido por una variante patogénica?

“Los riesgos que tiene una persona con una variante patogénica son distintos a los riesgos de alguien que no la tiene —detalla la Dra. Martín—. Podemos saber, por ejemplo, si una paciente con un diagnóstico de cáncer de mama por una determinada variante patogénica tiene un riesgo relativamente alto de volver a presentar esta enfermedad en el futuro en la otra mama. Al cirujano(a) le importa estar al tanto, porque en lugar de decirle a la paciente que va a operar el tumor o una sola mama, podría recomendar extirpar las dos, realizando una cirugía que reduce el riesgo”.

Saberlo también permite conocer en qué otros órganos específicos hay riesgos, porque cada gen afecta ciertos órganos. Un hombre con una mutación que le provocó cáncer de mama tiene posibilidades de desarrollar la enfermedad en la próstata o en el páncreas. “Y esa información indica que hay que realizar un seguimiento de esos órganos también, uno que es distinto al de la población general, porque parte antes e implica estudios o exámenes que no se le harían a quien no presenta mutaciones”, acota la especialista.

Existen cánceres hereditarios que, además, “combinan” mejor o peor con determinadas terapias. “A veces hay variantes que son una indicación para usar una quimioterapia o inmunoterapia, pero en otras ocasiones pueden ser una contraindicación o aumentar el riesgo de eventos adversos —comenta la Dra. Martín—. Esa información le sirve al oncólogo para orientarse mejor sobre sus herramientas terapéuticas”.

Por último, encontrar una variante patogénica también involucra al grupo familiar cercano, ya que existe una probabilidad de 50% de que los familiares de primer grado del paciente —padres, hermanos(as) e hijos(as)— estén afectados por la misma mutación. Y en ese caso lo recomendable es

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 dentro del plazo definido.



Consulta post test con médico AGO.

Opción de asistir a consulta con la Unidad de Salud Mental.

CONTENCIÓN PSICOLÓGICA

Durante el proceso, las personas derivadas a AGO tienen la opción de pedir una consulta con la Unidad de Salud Mental de FALP. “No es fácil enterarse de que se tiene una variante que aumenta el riesgo de tener varios cánceres, puede ser algo intenso desde el punto de vista psicológico —puntualiza la Dra. Fernanda Martín—. Hay muchos sentimientos involucrados, miedo e incluso sentimientos de culpa, aunque sepamos que es algo que ocurre producto del azar. Para eso existe este apoyo, pero es el paciente quien decide si lo toma o no”.

acogerse a los programas de prevención. Por consenso, habitualmente no se estudian niños, a menos que se trate específicamente de un gen que pueda manifestarse con riesgo durante la infancia.

MÁS QUE CÁNCER DE MAMA

Los genes del cáncer de mama BRCA1 y BRCA2 fueron los primeros en descubrirse, en los años 90, y de ahí su fama y la gran cantidad de estudios que hay sobre ellos (se relacionan también con un mayor riesgo de cáncer de ovario, próstata y páncreas).

Sin embargo, el cáncer de colon hereditario es uno de los síndromes de predisposición hereditaria a cáncer más frecuentes en distintas poblaciones, incluso más que el de mama. “Por eso es muy importante que todos los menores de 50 años que tengan cáncer de colon se puedan hacer un estudio genético, ya que la probabilidad de que su enfermedad haya sido por una

variante patogénica es relativamente alta —dice la genetista—, y en ese caso su cáncer puede asociarse a otros cánceres digestivos, como el gástrico, o de endometrio y de ovario. Existen tratamientos que se pueden usar de manera más dirigida cuando el cáncer de colon es hereditario”.

¿Todas las personas con variantes patogénicas desarrollarán cáncer necesariamente?

“No —enfatisa la especialista—. Lo que permite el estudio genético es conocer el riesgo que tiene una persona a lo largo de su vida, pero no predice quién va a tener cáncer y quién no. Se puede encontrar una variante en un gen que aumente el riesgo de cáncer de mama en un 70% en la vida, pero es imposible para nosotros saber quiénes van a desarrollar la enfermedad. No hay una herramienta que pueda predecir eso hoy en día. Lo que sabemos es que esa persona tiene ese riesgo y es necesario actuar de acuerdo con ello”.



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



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