

Servicio de Promoción de la Salud DG Salud Pública	FICHA DE PROCESO CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER HEREDITARIO	CODIGO: PO-01-05 Edición: 1 Página: 1/9
---	--	---

Actividad/Proceso:

CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER HEREDITARIO (PO-1-05)

Objeto:

El objeto de este proceso es describir las actividades a realizar ante la demanda de información por aquellas personas con historia familiar de cáncer de mama y ovario o colorrectal que realizan las Unidades de Consejo Genético Hereditario en Castilla y León.

Histórico de versiones:

Edición	Fecha de aprobación	Motivo de las modificaciones
1.0	19 de septiembre de 2016	

REDACCIÓN:	REVISADO:	APROBADO:
Equipo de proceso: - Luis Abella Santos - Carmen Amo Vega - M ^a Carmen Domínguez Lobatón. - Mercedes Durán Domínguez - Rogelio González Sarmiento - Enrique Lastra Aras - Teresa Martín Gómez - Jessica Pérez García - Eva María Sánchez Tapia - Rosario Vidal Tocino - Manuel Villacorta González	Fecha: 16 de septiembre de 2016  Fdo. Pedro Ángel Redondo Cardaña Jefe de Servicio de Promoción de la Salud	Fecha: 19 de septiembre de 2016  Fdo. Agustín Alvarez Nogal Director General de Salud Pública

<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<h1>FICHA DE PROCESO</h1> <h2>CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER HEREDITARIO</h2>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 2/9</p>
--	---	---

IDENTIFICACIÓN DEL PROCESO

PROCESO:	PROGRAMAS DE DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDAD (P)
SUBPROCESO:	CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER HEREDITARIO (PO-05-01)
TIPO:	PROCESO OPERATIVO
ACTIVIDAD:	Describir las actividades correspondientes a la realización del consejo genético de cáncer hereditario por parte de las Unidades de Consejo Genético en Cáncer en Castilla y León

OBJETO DEL PROCESO

MISIÓN:	Dar respuesta a la demanda de información a aquellas personas con historia familiar de cáncer mama y ovario o colorrectal realizando una valoración del riesgo de presentar o transmitir la enfermedad, ofertando la posibilidad de realizar pruebas genéticas, estimando la incidencia de mutaciones genéticas y estableciendo su repercusión clínica.
ALCANCE:	<p>El proceso se inicia con la demanda de información sobre consejo genético que pueda realizar una persona con historia personal y/o familiar de cáncer mama y ovario o colorrectal (caso índice) o un familiar de la misma.</p> <p>Finaliza con el asesoramiento o información del resultado del test genético, si se realiza al caso o familiar objeto de estudio.</p>

AGENTES DEL PROCESO

PROPIETARIO:	Dirección General de Salud Pública (Servicio de Promoción de la Salud).
EQUIPO DE PROCESO:	<p>Dirección General de Salud Pública.</p> <p>Dirección General de Asistencia Sanitaria.</p> <p>Unidades de Consejo Genético en Cáncer (UCGC) de Burgos, Salamanca y Valladolid.</p> <p>Laboratorios de Genética Molecular: Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM) de la Universidad de Valladolid; Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer. Universidad de Salamanca-Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC).</p>
DESTINATARIOS:	<p>Personas con historia personal y/o familiar de cáncer mama y ovario o colorrectal.</p> <p>Familiares de personas con síndromes hereditarios conocidos o importante agregación familiar de cáncer.</p> <p>Médicos de atención primaria y especializada.</p>

<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<p>FICHA DE PROCESO</p> <p>CONSEJO GENÉTICO EN CANCER HEREDITARIO</p>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 3/9</p>
--	--	---

ELEMENTOS DEL PROCESO

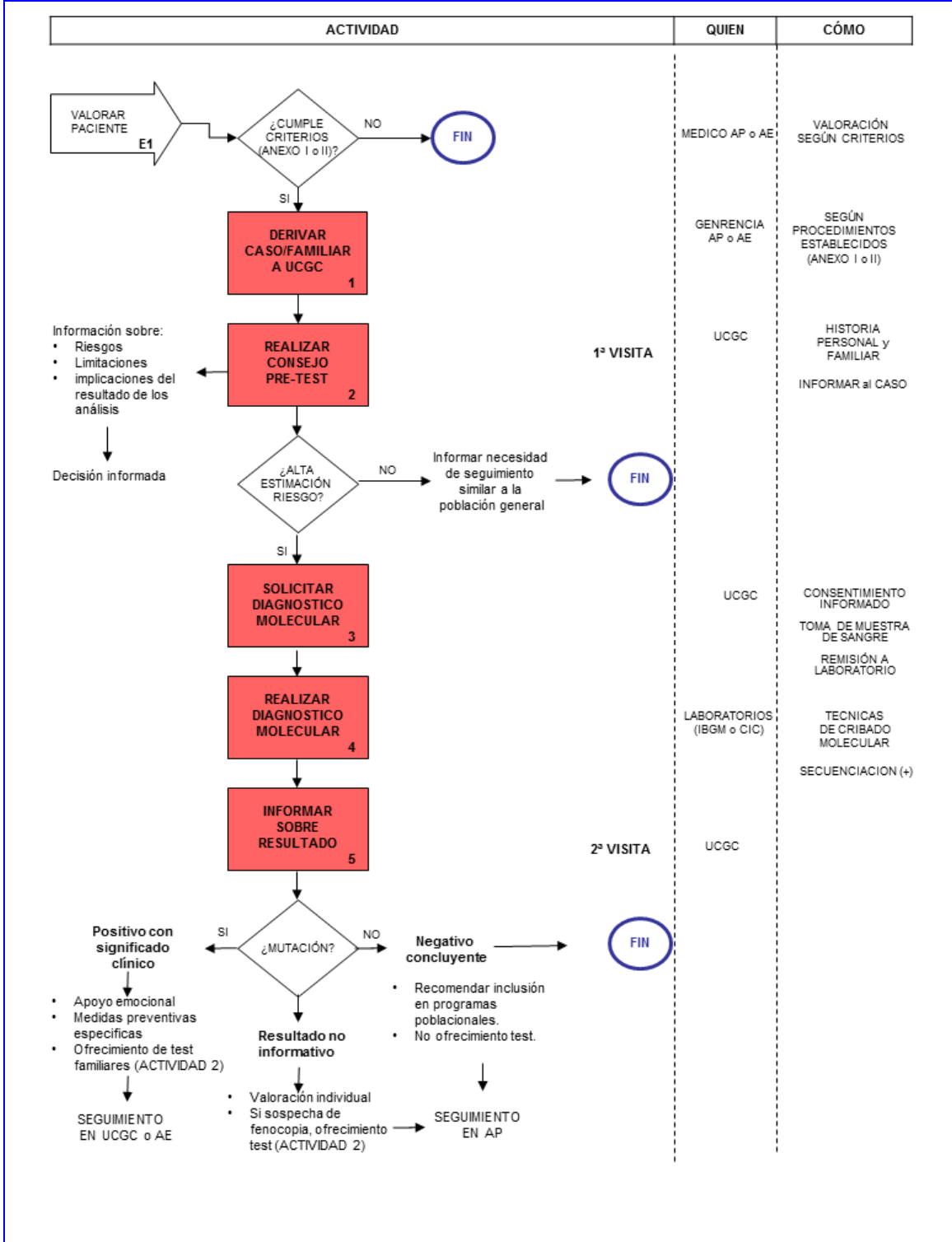
<p>ENTRADAS y PROVEEDOR</p>	<p>El proveedor del proceso son médicos de atención primaria y especializada, que realizan una solicitud de derivación a la UCGC que corresponda por área de salud.</p>
<p>MEDIOS Y RECURSOS:</p>	<p>Medios y recursos personales de las UCGC.</p> <p>Medios y recursos personales de los laboratorios de genética molecular.</p> <p>Medios y recursos de la Dirección General de Salud Pública y Dirección General de Asistencia Sanitaria, tanto a nivel central como periférico.</p> <p>Programa informático CAHE</p>
<p>NORMATIVA/PROCEDIMIENTOS/ INSTRUCCIONES ASOCIADAS:</p>	<p>Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica.</p> <p>Documento de apoyo del proceso.</p> <p>Documento de consentimiento informado.</p>
<p>SALIDAS O RESULTADOS:</p>	<p>Informe de resultados al caso índice o familiar que solicita el asesoramiento.</p>

SISTEMA DE SEGUIMIENTO Y CONTROL DEL PROCESO

INDICADORES DE ACTIVIDAD	
IA 1	Nº de casos vistos en 1ª consulta (desagregados por área de salud de procedencia y AP o AE).
IA 2	Nº de casos vistos en 2ª consulta.
IA 3	Nº de familiares vistos en la UCGC.
INDICADORES DE RENDIMIENTO o RESULTADO	
IR 1	Nº de casos que cumplen criterios (desagregado por criterio).
IR 2	Nº de test genéticos solicitados (desagregados por tipo de test).
IR 3	Ratio de familiares/caso índice.
IR 4	Tiempo total del proceso (tiempo que transcurre desde que se produce la derivación desde la consulta de AP o AE hasta la entrega de resultados al caso o familiar).
IR 5	Proporción de casos de cada uno de los posibles resultados del test, en relación con el total de casos estudiados en el laboratorio.
IR 6	Proporción de tumores incidentes en personas con test genético realizado.
INDICADORES DE CALIDAD	
IC 1	Satisfacción de caso o familiares.

Servicio de Promoción de la Salud DG Salud Pública	<h1 style="margin: 0;">FICHA DE PROCESO</h1> <h2 style="margin: 0;">CONSEJO GENÉTICO EN CANCER HEREDITARIO</h2>	CODIGO: PO-01-05 Edición: 1 Página: 4/9
---	---	---

PANEL IPO DEL PROCESO



<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<h1 style="margin: 0;">FICHA DE PROCESO</h1> <h2 style="margin: 0;">CONSEJO GENÉTICO EN CANCER HEREDITARIO</h2>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 5/9</p>
--	---	---

DESCRIPCIÓN DE LAS ACTIVIDADES

Nº	ACTIVIDAD	DESCRIPCIÓN
E1	Valorar paciente en Atención Primaria o Especializada	<p>La entrada (E1) del proceso se realiza desde el médico de AP o AE, que realiza la primera valoración de un caso índice o familiar en base a los criterios establecidos en este proceso.</p> <p>En aquellos casos en que el médico se encuentre ante una situación de agregación familiar de cáncer, pero no cumpla alguno de los criterios mencionados, podrá contactar telefónicamente con la UCGC para valorar el caso.</p>
1	Derivar caso/familiar a UCGC	<p>Si se cumplen los criterios aprobados y recogidos en este documento (ANEXO I y ANEXO II) se podrá realizar la derivación del paciente o familiar a la UCGC correspondiente por el área de salud.</p> <p>Para la derivación se seguirá el procedimiento ya establecido (ver documento de apoyo).</p> <p>El/la médico/a que derive al paciente, deberá indicarle que es preciso aportar a la UCGC los informes médicos de los que disponga sobre su fenotipo tumoral y la historia familiar en los casos que sea posible.</p>
2	Consejo pre-test	<p>La UCGC realiza una estimación del riesgo de padecer una mutación en base a los antecedentes familiares de cáncer hereditario, para ello se cumplimenta una historia personal y familiar:</p> <ul style="list-style-type: none"> • N° y grado de parentesco de los parientes afectados, incluyendo si es posible, a los de primer y segundo grado y abarcar a tres generaciones. • Es esencial que se investigue tanto la rama materna como la paterna. • Antecedente de todo tipo de tumor. • Edad en el momento del diagnóstico de cada uno de los afectados. <p>Si es seleccionada la familia, se debe realizar el estudio en un familiar afecto de la enfermedad (caso índice) y no en familiares sanos.</p> <p>Antes de realizar el test genético se procederá a facilitar información lo mas completa posible de todos los riesgos, limitaciones e implicaciones del resultado de los análisis (Decisión informada).</p>
3	Solicitar diagnóstico genético molecular	<p>Para la realización de la toma de la muestra necesaria se requiere una solicitud de los profesionales de la UCGC y el correspondiente consentimiento informado.</p> <p>La muestra de sangre para realizar el test genético, en caso de estar indicado, se obtendrá en la propia UCGC. En los casos excepcionales la muestra se tramitará y gestionará a través de la UCGC y con las indicaciones que realice.</p>
3	Realizar diagnóstico genético	<p>La realización del diagnóstico genético molecular se llevará a cabo en el laboratorio que tenga asignado la UCGC.</p> <p>Se emplean técnicas de cribado molecular con una alta capacidad de detección y ultrsecuenciación. En todos los casos las alteraciones detectadas deben confirmarse por secuenciación. Uso de MLPA para</p>

<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<p>FICHA DE PROCESO</p> <p>CONSEJO GENÉTICO EN CANCER HEREDITARIO</p>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 6/9</p>
--	---	---

<p>4</p> <p>Informar sobre resultado</p>	<p>detectar grandes reordenamientos.</p> <p>El resultado del diagnóstico genético de un paciente será remitido por el laboratorio a la UCGC solicitante.</p> <p>El resultado de la determinación deberá darse personalmente en una segunda consulta por los profesionales de la UCGC solicitantes del diagnóstico genético.</p> <p>En esta consulta se podrá informar al caso índice o familiar de la probabilidad o el riesgo de padecer la enfermedad que tiene una persona a lo largo de la vida o antes de los 75 años (incidencias acumuladas). Se informará, asimismo, de las alternativas de prevención más adecuadas en cada caso.</p> <p>La interpretación de los resultados podrá ser:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Resultados positivos con significado clínico. • Resultados negativos concluyentes. • Resultados no informativos (no concluyente o mutaciones de significado clínico incierto). <p>Las actividades a realizar según cada caso se resumen en la tabla anexo III. Información ampliada se puede encontrar en el documento de apoyo.</p>
<p>5</p> <p>Realizar el seguimiento de caso índice o familiares</p>	<p>El seguimiento del caso índice o familiar consistirá en evaluar las medidas preventivas pautadas y una reevaluación del riesgo personal.</p> <p>Se realizará en las UCGC o en el servicio de Atención Especializada que corresponda por ser más oportuno. Los seguimientos poblacionales podrán realizarse por los equipos de Atención Primaria.</p>

<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<p>FICHA DE PROCESO</p> <p>CONSEJO GENÉTICO EN</p> <p>CANCER HEREDITARIO</p>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 7/9</p>
--	---	---

ANEXO I

CRITERIOS INCLUSIÓN EN EL PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN CANCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

UN CASO INDEPENDIEMENTE DE LA HISTORIA FAMILIAR

- A. Cáncer de mama (CM) y cáncer de ovario (CO) epitelial no mucinoso de alto grado sincrónico o metacrónico (o trompa de Falopio o peritoneal primario).
- B. CM \leq 35 años (o CM \leq 40 años y familia no informativa †).
- C. CM bilateral (el primero diagnosticado \leq 40 años).
- D. CM triple negativo \leq 50 años.
- E. CO epitelial no mucinoso de alto grado (o trompa de Falopio o peritoneal primario).

DOS FAMILIARES DE PRIMER GRADO‡ CON ALGUNA DE ESTAS COMBINACIONES

- F. CM bilateral + otro caso de CM < 50 años
- G. CM en varón
- H. CM + CO epitelial no mucinoso de alto grado (o trompa de Falopio o peritoneal primario)
- I. 2 casos de CM diagnosticados < 50 años

TRES O MÁS FAMILIARES DIRECTOS (‡) CON CM Y/O CO

- J. \geq 3 CM +/- CO epitelial no mucinoso de alto grado (o trompa de Falopio o peritoneal primario).

OTROS CASOS

- K. Consultar con la UCG.
- L. Sujetos sanos pertenecientes a familias con mutación conocida en la familia.

† Menos de 2 mujeres que hayan vivido hasta los 45 años o más en cada rama familiar.

‡ En la misma rama familiar (uno familiar de primer grado de los otros 2).

<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<p>FICHA DE PROCESO</p> <p>CONSEJO GENÉTICO EN CANCER HEREDITARIO</p>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 8/9</p>
--	--	---

ANEXO II

CRITERIOS INCLUSIÓN EN EL PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN CANCER COLORRECTAL

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (PAF):

- A. Persona con antecedentes familiares de Polipomatosis Adenomatosa.
- B. Presencia de más de 100 pólipos en la misma persona, independientemente de su historia familiar.

CÁNCER COLORRECTAL HEREDITARIO NO POLIPÓSICO (CCHNP) O SÍNDROME DE LYNCH (SL).

C. Se remitirá a la UCG para valoración de Síndrome de Lynch (SL) con déficit de expresión de alguna proteína del sistema de reparación del ADN: MLH1, MSH2, MSH6 o PMS2, en su cáncer colorrectal analizado mediante inmunohistoquímica (IHQ). Si éste hubiera fallecido, serían enviados a la UCG sus familiares de primer grado

El estudio de IHQ de proteínas reparadoras se solicitará al Servicio de Anatomía Patológica correspondiente:

1. De forma universal, siempre en todo cáncer colorrectal incidente diagnosticado antes de los 70 años de edad.
2. En cáncer colorrectal incidente diagnosticado después de los 70 años de edad, solamente si se cumple alguno de los criterios de Bethesda siguientes:
 - A. Presencia de CCR sincrónico o metacrónico con otros tumores asociados al SL†, independientemente de la edad.
 - B. Paciente con CCR y un familiar de primer grado con un tumor relacionado con SL†, diagnosticado antes de los 50 años.
 - C. Paciente con CCR y dos o más familiares de primer o segundo grado con un tumor relacionado con SL†, independientemente de la edad.

† Tumores relacionados con SL: colorrectal, endometrial, gástrico, ovárico, pancreático, ureteral, de pelvis renal, de vía biliar, cerebral (de estirpe glial como en el síndrome de Turcot), adenomas de glándulas sebáceas y queratoacantomas como en el síndrome de Muir-Torre, y carcinomas de intestino delgado.

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR ATENUADA (PAF):

- D. Presencia de más de 10 pólipos adenomatosos en la misma persona, independientemente de su historia familiar.
- E. Pacientes con adenomas colorrectales antes de los 40-45 años

OTROS (A CONSULTAR PREVIAMENTE CON LA UCGC)

- F. Otros casos (a valorar por la UCGC)
- H. Personas (sanas o no) pertenecientes a familias con mutación conocida en la familia.

<p>Servicio de Promoción de la Salud</p> <p>DG Salud Pública</p>	<p>FICHA DE PROCESO</p> <p>CONSEJO GENÉTICO EN CANCER HEREDITARIO</p>	<p>CODIGO: PO-01-05</p> <p>Edición: 1</p> <p>Página: 9/9</p>
--	--	---

ANEXO III

	Positivo	Negativo concluyente	Resultado no informativo
Información.	En todos los casos		
Apoyo emocional.	Si	Si lo requiere el caso	
Alternativas dirigidas a una detección temprana y/o prevención.	Medidas específicas de prevención	Población General	Individualizado
Estudios de familiares	Si	No	Variable e individualizado si existe sospecha de fenocopia