

CONSEJO GENÉTICO

Hospital Infantil Sur

Asesoramiento genético en Oncología

Dr. Manuel Verdecia Jarque¹ y Dra. Tamara Rubio González²

Cada año se invierten cuantiosos recursos en el estudio, diagnóstico y tratamiento del cáncer, enfermedad que ha pasado a ser la segunda causa de muerte en Cuba y el mundo, y llamada a convertirse en pandemia mundial en el siglo XXI. Sólo de 5-10 % de todas las neoplasias que se diagnostican anualmente corresponden a cáncer hereditario,¹ pero precisamente estas familias constituyen la clave que nos puede ayudar a detectar personas sanas con predisposición hereditaria a padecer cáncer por haber nacido en una familia concreta.

Para reconocer individuos con predisposición hereditaria para el cáncer se necesita un estudio cuidadoso del historial familiar para documentar la presencia de otros miembros con cáncer del mismo tipo o para un número determinado de diferentes tipos como parte de un síndrome de predisposición al cáncer familiar.

El desarrollo alcanzado en nuestro país por la Genética Comunitaria ha permitido proyectar acciones de salud para pesquisar en la población cubana familias con predisposición para el cáncer de mama, de colon y de próstata en una primera etapa, por lo cual los asesores genéticos deben de estar preparados para brindar a estas familias asesoramiento genético. El propósito de este trabajo es brindar una aproximación a esta acción de salud, refiriéndonos a los aspectos generales a tener en cuenta cuando asesoramos a una familia con cáncer hereditario.

Desarrollo

El reconocimiento de individuos con susceptibilidad hereditaria para el cáncer requiere un cuidadoso estudio de la familia para documentar la presencia de otros miembros con cáncer. Este estudio se sustenta en tres pilares, cada uno con importancia propia: la anamnesis, los datos clínicos (historia clínica) y el árbol genealógico.

El análisis en conjunto de estas armas diagnósticas permitirá al médico encontrar características que pueden sugerir que se encuentra ante un paciente con cáncer de origen hereditario.²

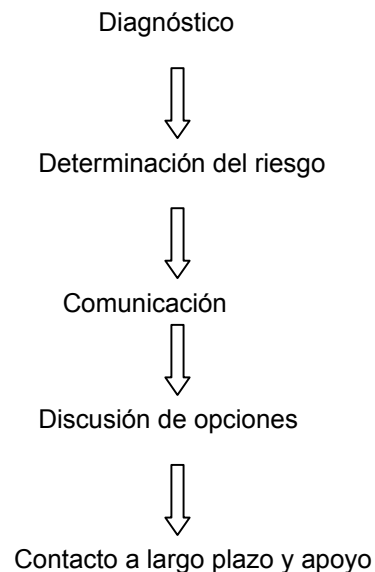
Características comunes al cáncer hereditario

- Edad precoz de diagnóstico
- Cáncer bilateral cuando el órgano afectado es par.
- Múltiples familiares afectados de cáncer
- Transmisión vertical de la enfermedad
- Presencia de otras anomalías, benignas o malignas que se engloban dentro de un síndrome conocido
- Presencia de varios cánceres en el mismo paciente

Después de la detección de un síndrome hereditario y si se dispone de un test genético para diagnosticar personas en riesgo, la meta final es realizar un adecuado asesoramiento genético.

El asesoramiento genético en Oncología se define como un proceso a través del cual se informa a pacientes y familiares de la posibilidad de padecer un cáncer y de transmitirlo a las siguientes generaciones, de las medidas preventivas y terapéuticas que se pueden realizar, así como de la posibilidad de realizar un test genético.³

Como todo asesoramiento genético, este tiene etapas precisas y que no deben ser omitidas:



Anteriormente hicimos referencia de cómo llegar al diagnóstico de que nos encontramos frente a un cáncer hereditario. Ahora nos referiremos a cómo realizar la determinación del riesgo:

- Si se conoce el gen en cuestión y se dispone de un test genético para detectarlo.
- Si no se conoce el gen, pero sí el locus cromosómico, entonces se realiza estudio de ligamiento (si se dispone de un número de familiares afectados y no afectados para asociar la enfermedad a un haplotipo concreto. En este caso los portadores de este haplotipo serán considerados de riesgo).
- Si no se conoce nada sobre el defecto genético, entonces se realiza estudio de riesgo empírico por la posición que ocupan los individuos en la genealogía.

Una vez valorado el riesgo debe procederse de la siguiente forma:

- Comentar a cada paciente o individuo que solicita el asesoramiento los beneficios y perjuicios de conocer esta información.
- Informar sobre las posibilidades de tratamiento de esta situación haciendo hincapié en sus limitaciones.
- Ofrecer test genético adecuado en el caso de que exista.
- Explicar a la persona que consulta las posibilidades que existen de que el resultado sea positivo, negativo o no informativo.
- Explicar las implicaciones que tendría cada una de ellas.

Si tras la anterior información el paciente sigue interesado en recibir asesoramiento genético, entonces se procederá a solicitarle la firma de un consentimiento informado que debe incluir:

- Información específica sobre la enfermedad y el test genético
- Implicaciones del tipo de resultado que se obtenga.
- Posibilidades de que el test sea negativo, positivo o no informativo
- Opciones de valorar el riesgo sin necesidad de acudir a este tipo de pruebas
- Posibilidad de transmisión a la descendencia
- Fiabilidad técnica de la prueba
- Riesgo de trastorno emocional
- Riesgo de implicaciones laborales
- Limitaciones en el tratamiento médico de estas

En la etapa de comunicación es imprescindible respetar los principios del asesoramiento genético.^{4,5}

Principios del asesoramiento genético:

- Voluntariedad
- Acceso igualitario
- Educación al paciente
- Derecho a información completa
- No directivo
- Confidencialidad
- Protección a la privacidad
- Atención a problemas psicológicos

La comunicación requiere de una entrevista personalizada que puede hacerse de dos formas:

- ✓ Con cada miembro de la familia por separado, pero de esta manera se corre el riesgo que todos los miembros no reciban la misma información, aunque se logra una mayor confidencialidad.
 - ✓ Con todos en conjunto, aunque se sacrifica un poco la confidencialidad individual, se logra dar la misma información a todos los miembros interesados de la familia.
- También es importante durante la comunicación estar atentos a las repercusiones psicológicas que pueda ocasionar la información que se brinda.⁶⁻⁸

Una vez concluida esta etapa y aclaradas todas las dudas, corresponde realizar la discusión de opciones. Durante esta etapa se ofrecerán medidas preventivas que permitirán reducir el riesgo de diagnóstico tardío del cáncer,⁹⁻¹³ entre ellas pudieran ofertarse:

- ✓ Seguimiento: discutir con estas personas la periodicidad y edad de inicio de este
- ✓ Quimioprofilaxis, en los casos que se requiera.
- ✓ Cirugía, que puede ser preventiva o terapéutica.

El individuo afectado deberá decidir qué opción tomar, en función de la información que se le ha dado.

La planificación de contactos a largo plazo y apoyo es vital en el accionar de los asesores genéticos. Dichos contactos pueden establecerse de diversas formas:

- Enviar un documento a la familia que incluya todos los aspectos tratados durante la primera sesión.
- Visita posterior por parte de un miembro del equipo de asesoramiento a su domicilio.

- Mantener contactos informales con la familia a través de los asesores genéticos, enfermeras y trabajadores sociales que conocen las circunstancias particulares de la familia.
- Realizar el registro genético de la familia.

Es parte del trabajo del asesor genético atender los aspectos psicológicos que pueda generar la información que ha ofrecido durante la fase previa a la realización del test genético, mientras se realiza este y luego de informar los resultados.

Resulta de gran importancia tener en cuenta desde el inicio del asesoramiento genético el nivel educativo, la historia familiar, el conocimiento de la implicación de factores genéticos del cáncer, la percepción del riesgo y control percibido de cada miembro de la familia que solicita información, así como la disponibilidad familiar y el apoyo social que recibe. Por todo lo anterior se concluye que el asesoramiento genético en Oncología resulta complicado por las características de la enfermedad y la percepción actual de la población sobre esta; por tales motivos, el asesor genético debe tener un conocimiento sólido sobre la enfermedad para aportar una información precisa que permita a los asesorados (paciente y familiares) tomar, con pleno conocimiento, sus propias conclusiones.

Referencias bibliográficas

1. Offit K. Clinical cancer genetics. New York: Wiley- Liss, 1998
2. Cummings S. The genetic testing process: How much counselling is needed? Clin Oncol 2000; 18 (21): 60 -4.
3. Pérez SP, Díaz Rubio E. Consejo genético en Oncología: fundamentos y objetivos. En: I Taller sobre consejo genético. Resúmenes de ponencias. Sociedad Española de Oncología Médica. Madrid, 2002: 5 -10.
4. Chalmers K, Thomson K, Degner LF. Information, support and communication needs of women with a family history of breast cancer. Cancer Nursing 1996; 19:204 -13.
5. Mueller RF, Young ID. Asesoramiento genético. En: Emery's Genética Médica. 10 ed. [s.l] [s.n], 2001: 237 – 43.
6. Farkas A., Guttmacher AE, Collins, FS. Genetics testing and psychology. New roles, new responsibilities. American Psychologist 2002; 57 (4): 271 - 82.
7. Reyner C, Evers Kiebooms G, Evans G, Zueteweij M, Moatti JP, Watson M. Congress report of the sixth international meeting on psychosocial aspects of hereditary breast/ovarian cancer genetic testing. Psycho Oncology 2000; 9: 541 -51.
8. Hopwood P, Keeling F, Long A, Evans A, Howell A. Psychological support needed for women at high genetics risk of breast cancer: some preliminary indicators. Psycho Oncology 1998; 7: 402 -12.
9. Hartmann LC, Schaid DJ, Woods JE. Efficacy of bilateral prophylactic mastectomy in women with a family history of breast cancer. N Engl J Med 1999; 340: 77 – 84.
10. Fisher B, Constantino JP, Wickerham DL. Tamoxifen for prevention of breast cancer: report of the National Surgical Adjuvant Breast and Bowel Project P - 1 Study. J Natl Cancer Inst 1998; 16 (90): 1 371 - 88.
11. Giardello. Primary chemoprevention of familial adenomatous polyposis with sulindac. N Engl J Med 2002; 346: 1054 - 1059.
12. Janne PA, Mayer RJ. Chemoprevention of Colorectal Cancer. N Engl J Med 2000; 342: 1960 -68.
13. Meijers Fleijboer H, Van Geel B, Van Putte W. Breast cancer after prophylactic bilateral mastectomy in women with BRCA 1 or BRCA 2 mutation. N Engl J Med 2001; 345: 159 - 64.

Asesoramiento genético en Oncología

Dr. Manuel Verdecia Jarque

¹ **Especialista de I Grado en Oncología**

² **Especialista de II Grado en Genética Clínica**

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Verdecia Jarque M, Rubio González T. Asesoramiento genético en Oncología [artículo en línea]. MEDISAN 2006;10(4).<http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol10_4_06/san11406.htm> [consulta: fecha de acceso].