CÁNCER HEREDITARIO: IMPACTO DE LAS ACTUALIZACIONES SUCESIVAS EN EL ÁRBOL GENEALÓGICO FAMILIAR SOBRE LA INDICACIÓN DE ESTUDIOS GENÉTICOS Y RECOMENDACIONES DE SEGUIMIENTO

Díaz Millán, M.I; Pérez Segura, P; Olivera Frade, H; Cabezas Camarero, S; Díaz Rubio, E
Unidad de Consejo Genético – Oncología Médica. Hospital Clínico San Carlos

OBJETIVOS

Mostrar cambios potenciales en el asesoramiento en la Consulta de Consejo Genético en función de diferentes fuentes de información procedentes de distintos miembros familiares, o de aportación sucesiva tras la primera visita.

MATERIAL Y MÉTODOS

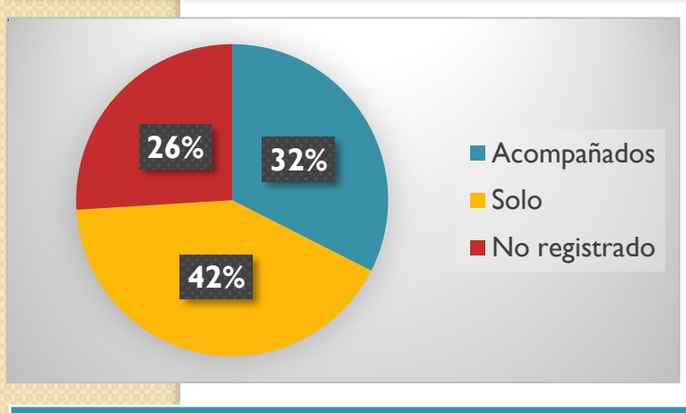
Revisión de las historias familiares de Consejo Genético abiertas durante el año 2015

Actualización de datos pendientes por contacto telefónico/mail

MUESTRA TOTAL : 407 FAMILIAS DE SÍNDROMES DE MAMA

RESULTADOS

Nº FAMILIAS CON INFO ACTUALIZADA: 77



INFORMACIÓN SUCESIVA APORTADA POR CASO ÍNDICE: 65 FAMILIAS

2ª Consulta	56	Documentado: 30
Teléfono	1	
Mail	8	Documentado: 7

FAMILIAS CON MIEMBROS CONFLUYENTES EN LA CONSULTA: 15

Info diferente	4	
Info complementaria	3	
No modifican árbol	8	2 asesoramiento
		6 estudios mut familiar

INDICACIÓN TEST TRAS 1ª VISITA

SI TEST	NO TEST	CONDICIONADO (PTE MÁS INFO)
50: - 46 BRCA - 2 MYH - 2 IHQ MMR	16	11

20 FAMILIAS EN LAS QUE CAMBIA EL MANEJO TRAS APORTACIÓN DE NUEVA INFO (25,9%)

DISTRIBUCIÓN SEGÚN CAUSAS DEL CAMBIO EN EL MANEJO

	TI	TF	MUT
Aportan más informes: 12 familias	8	13	0 MUT/1 VSC 2
Aparición de nuevos casos: 6 familias	0	5	1 MUT/1VSC 2
Otras circunstancias: 2 familias	3	2	0 MUT

TI: Test iniciales TF: Test finales MUT: Mutaciones halladas

TIPO DE SEGUIMIENTO INDICADO

Seguimiento alto riesgo	13
Seguimiento moderado riesgo	5
Seguimiento habitual	1
Cirugía profiláctica	1

CONCLUSIONES

1) Se ha demostrado la importancia de mantener actualizaciones periódicas del árbol genealógico de cara a posibles variaciones en el asesoramiento e indicación de estudios genéticos.

2) Asimismo, es importante mantener un canal fluido de comunicación entre pacientes y Consulta de Consejo Genético, de cara a valorar posibles modificaciones, así como la insistencia a los pacientes de la necesidad de una nueva valoración en el caso de aparecer casos nuevos en las familias.

3) En nuestra serie de familias, el canal más utilizado para el aporte de información es la consulta sucesiva; por tanto, parece ser que los pacientes y familias prefieren una atención personalizada en una segunda visita.

4) En ocasiones, también existe discrepancia entre los datos aportados por diferentes miembros de una familia confluentes en una misma consulta, lo que obliga a verificar la información aportada antes de tomar una decisión final en el proceso de estudio o asesoramiento.

5) En nuestra muestra, sólo ha habido un caso en el que se ha hallado una mutación en genes BRCA, que optó por cirugía profiláctica. En más de la mitad del resto de los casos se indicó seguimiento de alto riesgo por síndromes hereditarios sin mutación conocida.

6) Creemos conveniente diseñar un hoja de información detallada de los datos relevantes a aportar unos días antes de la primera consulta en Consejo Genético (casos de cáncer, edades de diagnóstico, tipos de tumor, si es posible informes médicos, existencia de estudio genético previo en algún familiar…), de cara acortar el tiempo de toma de decisiones e indicaciones en cada familia.

BIBLIOGRAFÍA

1. P. Tehranifar, H Wu, T Shriver, AJ Cloud, MB Terry. Validation of Family Cancer History Data in High-Risk Families: The influence of Cancer Site, Ethnicity, Kinship Degree, and Multiple Family Reporters. *American Journal of Epidemiology Advance Access January 7, 2015*
2. Desai MM, Bruce ML, Desai RA, et al. Validity of self-reported cáncer history: a comparison of health interview data and cáncer registry records. AM *J Epidemiol. 2001; 153(3):299-306.*
3. Murff HJ, Spigel DR, Syngal S. Does this patient have a family history of cáncer? An evidence-based analysis of the accuracy of family cáncer history. *JAMA. 2004;292(12); 1480-1489*