



Consejo Genético: Los tests genéticos deben realizarse en los mismos Centros Hospitalarios donde se realiza consejo genético

Dr. Pedro Pérez Segura

Servicio de Oncología Médica. Hospital Clínico San Carlos de Madrid



El Consejo Genético en Oncología es un proceso por el cual se informa, tanto a los pacientes como a sus familiares, sobre la posibilidad de padecer un síndrome hereditario, de realizar un test genético, de padecer un determinado tipo de cáncer, las posibilidades de manejo y prevención así como de poder transmitirlo a la descendencia.

Una de las herramientas con las que contamos en el momento de asesorar a las personas que acuden a nuestras unidades es el test genético. Es importante reseñar, antes de considerar por qué estas técnicas deben realizarse en el propio centro, que no en todos los síndromes hereditarios conocemos los genes implicados (de hecho, conocemos los genes alterados de sólo unos cuantos) y, de los que conocemos, sólo son de uso clínico unos pocos. Por lo tanto, la importancia de la realización de esta prueba radica en que el resultado que obtengamos de dicho test tenga unas repercusiones claras en el manejo de la persona que requiere el asesoramiento.

Todos estos datos, y algunos más que no he reseñado, me obligan a abogar por la realización de las pruebas genéticas en el mismo centro que dispensa el asesoramiento. Pero, ¿qué ventajas tangibles tiene la realización de las pruebas en los centros hospitalarios? Voy a enumerarlas de manera sucinta:

1.- Finalidad asistencial: si nos centramos en que la solicitud y realización de estos tests tiene como finalidad el poder orientar a la persona que acude a nuestra consulta sobre el riesgo de padecer un cáncer y posibilidades de reducir ese

riesgo, es imprescindible que la prueba se realice en un centro hospitalario, donde todo el personal que allí trabaja (incluido el investigador) entiende su quehacer como un paso más en el proceso asistencial del sujeto y no sólo como un proyecto más de investigación; esto no es óbice para que en las unidades de investigación donde se realizan estas técnicas se dedique parte del tiempo a la investigación que no es puramente asistencial.

2.- Inversión: la realización de determinados tests son de uso rutinario en la práctica médica. El gasto que esto produce debe ser asumido, sin lugar a dudas, por la administración correspondiente, tanto en lo que concierne a personal como a materiales. Hasta ahora, las enfermedades que requerían este tipo de pruebas eran de escasa prevalencia, por lo que no era de recibo el pensar que en todos los centros deberían hacer todas las técnicas; sin embargo, la entrada en este mundo de patologías más prevalentes (como el cáncer de mama y de colon hereditarios) hace que este panorama cambie radicalmente y que, en los centros donde están creadas las unidades de consejo genético, la demanda de este tipo de pruebas sea realmente alta.

3.- Trabajo multidisciplinar: en general, el trabajo en oncología requiere de la coordinación de distintos especialistas si lo que queremos es llevar a buen puerto la situación del paciente que tenemos ante nosotros. En el caso del consejo genético esta situación se radicaliza, en parte por lo plural que es el manejo de las personas de riesgo

(oncólogos, genetistas, radiólogos, psicólogos, cirujanos, etc.) y, en parte, por lo poco sólido que es el campo actual en esta materia. El hecho de que los tests se realicen en el mismo centro permite un diálogo fluido y continuo entre el laboratorio y el clínico dando lugar a plantear enfoques de diagnóstico molecular que sería realmente difícil plantear cuando lo que se hace es mandar una muestra sanguínea a un centro externo para la determinación de una prueba concreta.

4.- Control de calidad: la posibilidad de repasar la historia familiar y personal de un sujeto que ha acudido a nuestra consulta para asesoramiento genético, por parte del equipo del laboratorio y del clínico permite eliminar sesgos de confusión que puedan llevar a no realizar un test a una determinada persona porque no cumple unos criterios estrictos de selección o, por el contrario, realizar el test a una persona que no se va a beneficiar del mismo.

5.- Confidencialidad: cuanto más larga sea la cadena en el proceso del asesoramiento genético, más posibilidades de que se rompa en algún punto y que la confidencialidad de los datos y las personas se viole. El hecho de que todo el proceso desde principio a fin se realice en el mismo centro permite un mejor control de este apartado. Además, no sería la primera vez que una persona que se realiza un test genético en un centro externo a una unidad de consejo genético recibe en su casa una “inocente” carta comunicándole que es portadora de una mutación en un gen de susceptibilidad al cáncer; si el test se

Sigue en pág. 8

Consejo Genético: No es imprescindible que las determinaciones genéticas se realicen en los mismos Servicios de Oncología Médica

Dr. Joan Brunet

Instituto Catalán de Oncología, Hospital Blanes-Calella, Girona



Para poder defender que puede realizarse un correcto consejo genético en predisposición hereditaria al cáncer en el marco de un Servicio de Oncología Médica sin disponer de laboratorio de diagnóstico genético debemos primero aclarar algunos conceptos.

En nuestro país se ha optado por denominar Unidad de Consejo Genético a aquellos servicios o consultas que se dedican de una manera amplia a evaluar el riesgo familiar de padecer un determinado cáncer. La mayor parte de las visitas (familias) que se atienden no tienen, al menos por el momento, indicación de estudio genético. En la mayoría de estas familias sí existe en cambio un aumento del riesgo que justifica implementar medidas de prevención. En otros casos la evaluación de los datos aportados por la familia supone que no existe aumento del riesgo. En una minoría de los casos existirán criterios de diagnóstico de algún síndrome hereditario con predisposición a cáncer y se indicará un estudio genético. Sólo en este último caso las familias recibirán un verdadero proceso de consejo genético. Este tipo de consultas se han denominado en varios países “clínicas de cáncer familiar”, concepto más amplio que el de Unidad de Consejo Genético. Así pues el consejo genético (incluye obviamente la indicación de un estudio genético) será una parte minoritaria de la actividad de la Clínica de Cáncer Familiar (CCF).

La discusión de si es preciso disponer de un laboratorio o no para el diagnóstico genético me parece menos relevante que la discusión de cuál debe ser

la composición mínima y cuál debe ser la formación del personal que integra la Clínica de Cáncer Familiar. Si este aspecto está resuelto veremos como no es necesario el disponer en el mismo centro del laboratorio de diagnóstico. El personal mínimo de la CCF debe estar integrado por un médico especialista, un diplomado en enfermería y un psicólogo clínico. El psicólogo debe estar presente en cualquier CCF que se plantee ofrecer diagnóstico genético. En nuestro caso –el de los servicios de oncología médica– el médico será en la mayoría de casos un oncólogo, el cual debe tener una formación específica en el campo del cáncer hereditario y familiar y también debe conocer bien el proceso del consejo genético. Este tipo de formación sería ideal que pudiera ser recabada al resto de personal. Lo que puede ser variable es la dedicación de cada uno de los miembros y estará en función de la actividad prevista de la CCF. Si observamos el sistema de organización territorial de las CCF de varios países europeos, la población mínima a cubrir oscilaría alrededor de los 500.000 habitantes. Para CCF de gran cobertura (>1.500.000) la presencia de un laboratorio propio de diagnóstico para algunos tests puede ser más necesario.

Si garantizamos esta composición de personal, su formación y una dedicación mínima estamos garantizando, independientemente de si se dispone de laboratorio para diagnóstico, que se ofrezca un buen asesoramiento a las familias y que cuando acuda alguna familia con diagnóstico de síndrome

hereditario se realice una correcta indicación y se le pueda ofrecer un correcto proceso de consejo genético.

A pesar de que como vemos no sea necesario un laboratorio propio, hay que considerar que existe un aspecto fundamental de la relación entre el personal clínico y el laboratorio de diagnóstico que es la interpretación de los resultados del test genético. Para una correcta interpretación es necesaria una formación básica por parte del clínico en aspectos de genética molecular pero es también imprescindible que exista una estrecha relación con el laboratorio para poder discutir los resultados de difícil interpretación (variantes inclasificadas, polimorfismos, mutaciones intrónicas, etc). En este sentido es necesario identificar laboratorios de referencia los cuales pueden estructurarse con una base regional o por especialización de determinados tests genéticos. La combinación de los dos tipos de laboratorio se hace necesaria, veremos por qué. Actualmente, existe una amplia oferta de estudios genéticos en predisposición hereditaria a cáncer. Las técnicas de diagnóstico, a pesar de los avances, continúan siendo complejas y laboriosas lo que hace prácticamente imposible el poder ofrecer en un mismo centro todos los tests genéticos que se pueden indicar. De hecho ni en los grandes centros europeos con servicios de genética clínica dedicados a cáncer lo ofrecen. Es más, es conocido que en USA, por motivos de patente, el diagnóstico de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 debe realizarse en los centros de la

Los tests genéticos deben realizarse en los Centros Hospitalarios...

hubiese realizado en un centro que asiste integralmente a las personas que solicitan asesoramiento, estos fenómenos son poco probable que ocurran.

6.- Evitar desaprensivos: por último, recordar que el test genético es una herramienta más en el proceso del consejo genético y no el “alma mater” del mismo y que, lógicamente, la indicación de la realización de un test de estas características debe venir de un profesional cualificado (en ocasiones nos cuesta mucho convencer a la persona

que ha acudido a nuestra consulta que no se va a beneficiar de la realización de test genético alguno). Un mayor nivel cultural de la gente unido al acceso a la información rápida y, en ocasiones, sin filtro (p. ej., internet) hace que soliciten de manera propia, y sin consulta previa con profesional alguno, la realización de un test genético a centros de análisis que realizan este tipo de técnicas; si las personas que allí trabajan no tienen formación ni escrúpulos como para orientar a estas personas sobre la ido-

neidad o no de realizar esta prueba (y teniendo en cuenta el precio de las mismas) podemos asistir a un perjuicio enorme tanto psíquico como físico para estas personas que puede ir en detrimento, incluso, del propio proceso de asesoramiento.

Creo que estos argumentos poseen el suficiente peso específico como para sustentar la idea de que los tests genéticos deben realizarse en los centros hospitalarios donde se realiza el asesoramiento.

No es imprescindible que las determinaciones genéticas...

empresa “propietaria de la patente”, es decir que importantes unidades de consejo genético de dicho país remiten sus muestras para el estudio de laboratorio. Estas observaciones apoyan la no necesidad de disponer de un laboratorio de diagnóstico propio para poder ofrecer un correcto consejo genético y asesoramiento a las familias con agregación de casos de cáncer.

Existe otro punto de discusión relacionado con los estudios genéticos y es el procesamiento, identificación y almacenamiento de muestras. El asegurar que se proteja la confidencialidad de los datos y que se respete el principio de autonomía de los familiares en la reali-

zación de un estudio genético, es una de las obligaciones principales de cualquier consulta de cáncer familiar. Si un servicio de oncología se plantea la puesta en marcha de este tipo de consulta debe tener en cuenta estos aspectos. Aunque no se disponga de laboratorio de diagnóstico se debe elaborar un protocolo de identificación y almacenamiento de muestras, excepto en el caso que se plantee enviar al paciente para realizarse la extracción en el laboratorio de referencia. Esta última opción puede ser válida cuando la distancia geográfica entre el centro con la consulta de cáncer familiar y el centro con el laboratorio de diagnóstico sea

corta. Por su parte, los laboratorios de diagnóstico deberían exigir que las muestras que reciben hayan sido obtenidas y procesadas siguiendo un correcto proceso de consejo genético y que la confidencialidad esté garantizada.

El asesoramiento de familias con riesgo de desarrollar determinados tipos de cáncer y la puesta en marcha de medidas de prevención es una tarea casi vinculada a lo que podemos llamar atención primaria. La obligatoriedad de disponer de un laboratorio propio de diagnóstico para la minoría de familias con criterios de síndrome hereditario, alejaría de la población un servicio que va definiendo cada vez más su utilidad.