AMOH
Asociación Mama Ovario Hereditario

CÓDIGO CÁNCER HEREDITARIO

CON EL AVAL DE

SEOM
Sociedad Española de Oncología Médica

CON LA COLABORACIÓN DE:

MSD AstraZeneca

ÍNDICE

1 Resumen ejecutivo 4
2 El Cáncer Hereditario 5
2.1 Síndromes hereditarios de cáncer 5
2.2 El Cáncer Mama y Ovario Hereditario (CMOH) 6
2.3 Relevancia del diagnóstico: Impacto del cáncer hereditario para pacientes y portadoras 7
2.4 Implicaciones del estudio genético del cáncer hereditario 8
3 Proyecto Código Cáncer Hereditario (CCH) 10
3.1 Justificación del proyecto CCH 10
3.2 Objetivos del proyecto CCH 10
3.3 Comité Asesor CCH 11
3.4 Metodología 12
4 Situación actual y perspectivas de futuro: Retos en cáncer hereditario 13
4.1 Estrategias de prevención para personas con riesgo genético aumentado 13
4.2 Consejo genético 13
4.3 Identificación de casos y acceso a prevención y tratamiento 14
4.4 Ejes estratégicos 14
Planificación y gestión sanitaria 16
Guías y protocolos 26
Organización, coordinación y recursos 32
Formación a profesionales 38
Investigación y generación de evidencia 42
Información y acompañamiento a pacientes y familiares 47
5 Llamada a la acción Código Cáncer Hereditario 51
6 Bibliografía 52
7 Notas 57

1 Resumen ejecutivo

CÓDIGO CÁNCER HEREDITARIO

AMOH

El **Cáncer de Mama y Ovario Hereditario** (CMOH) es un síndrome de herencia familiar que implica una mayor predisposición principalmente al cáncer de mama y/o al cáncer de ovario[1].
Entre un **5 y 10%** de los cánceres de Mama y Ovario son **hereditarios**[2] y, en la población general, entre **1:300 y 1:500** son **portadores** de variantes patogénicas con alta predisposición a desarrollar cáncer[3].
Se trata de un síndrome con un **gran impacto** tanto **clínico** como **psicológico** para **pacientes** y **familiares**[4].
La **identificación precoz** de los pacientes en las **Unidades de Consejo Genético en Cáncer** (UCGCs) es clave para instaurar **medidas preventivas** y de **tratamiento**[5].

Tras analizar el estado de situación se han identificados los principales **retos** y **acciones prioritarias** para la **optimización** del **manejo del CMOH**.

RETOS

Planificación y gestión sanitaria
Criterios mínimos de calidad asistencial
Acreditación de UCGCs
Generación de centros de referencia
Promoción de la figura del Asesor Genético

Guías y protocolos
Generación de guías nacionales
Cribado mainstream
Homogenización de criterios clínicos

Organización, coordinación y recursos
Homogenización y dotación adecuada
Incorporación de expertos en consejo genético

Formación a profesionales
Formación multidisciplinar a profesionales, residentes y gestores sanitarios

Investigación y generación de evidencia
Investigación específica de CMOH
Herramientas facilitadoras de I+D+i

Información y acompañamiento a pacientes y familiares
Materiales formativos para pacientes y familias
Abordaje familiar de la patología

ACCIONES PRIORITARIAS

Actualizar y aplicar medidas para **definir e implementar** unos **criterios de calidad mínimos** para las UCGCs, en particular en lo que respecta a los tiempos máximos de espera

Dotar de recursos y estructurar de acuerdo a los criterios mínimos de calidad a las Unidades de Consejo Genético para garantizar un **acceso equitativo y de calidad** a la atención sanitaria

Mejorar el nivel general de **formación y conocimiento** entre **los profesionales sanitarios y gestores**, ampliando la oferta formativa sobre el cáncer hereditario

Promover la **formación reglada en asesoramiento genético** y **reconocer** el papel profesional en el mundo sanitario del perfil del asesor genético

Crear un **Observatorio sobre el CMOH**, con representación de todas las partes implicadas en el manejo de la patología, que permita una **monitorización** de los **resultados** en cuanto a mejora de la calidad de la atención

2 El Cáncer Hereditario

2.1 Síndromes hereditarios de cáncer

El cáncer es una patología de origen multifactorial que aparece generalmente por la combinación de factores genéticos y ambientales (físicos, químicos o biológicos). Se estima que alrededor del 5% de todos los cánceres tienen un carácter predominantemente hereditario[1], debido a alteraciones, mutaciones o variantes patogénicas en genes concretos implicados en mecanismos clave del crecimiento y reparación celular. Este tipo de cánceres se denominan hereditarios ya que las mutaciones genéticas están presentes en todas las células del organismo, incluidas las germinales (óvulos o espermatozoides), haciendo posible su trasmisión vertical a la descendencia.

Sin embargo, la herencia de genes mutados no garantiza el desarrollo de cáncer en todos los portadores de las variantes patogénicas, sino que aumenta la predisposición a padecer algunos tipos concretos de tumores[5].

Se han descrito alrededor de 200 genes capaces de causar síndromes hereditarios de cáncer. Estos síndromes, la mayoría extraordinariamente raros en la población, pueden no obstante llegar a explicar en conjunto aproximadamente el 5-10% de todos los casos de cáncer[7]. Se suelen caracterizar por edades de diagnóstico más tempranas, múltiples casos de cáncer en un individuo (y/o bilateralidad) y antecedentes familiares[8].

"El 5% de todos los cánceres se consideran hereditarios al estar causados por mutaciones en línea germinal en genes de susceptibilidad al cáncer[1]"

En los individuos que presentan estas variantes genéticas patogénicas, la probabilidad de transmitir estos genes alterados y el consecuente riesgo de desarrollar cáncer puede llegar al 50% en el caso de mutaciones autosómicas dominantes[9].

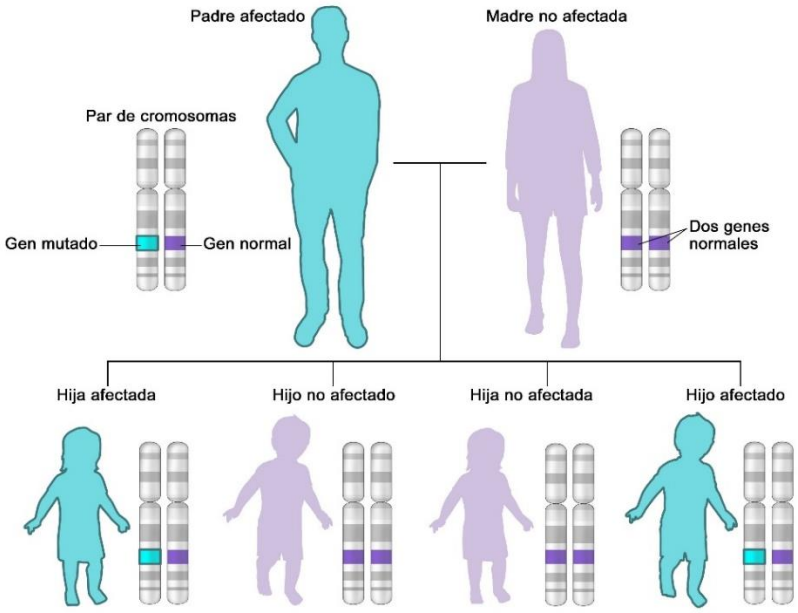


Figura 1 *- Herencia autosómica dominante[9]*

Los síndromes de cáncer hereditario más frecuentes son el de Cáncer de Mama y Ovario Hereditario (CMOH) y el cáncer de colon no polipósico o síndrome de Lynch [10].

***Tabla 1**- Principales síndromes de predisposición al cáncer*[4, 11]

Patología	Incidencia	Principales genes implicados
Cáncer de mama/ovario Hereditario (CMOH)	1/300-2.500	*BRCA1 BRCA2, PALB2, ATM, CHEK2…*
Síndrome de Lynch	1/200-1000	*MSH2 MLH1 MSH6 PMS2*
Neoplasia Endocrina Múltiple 1 (MEN1)	2-10/100.000	*MEN1*
Neoplasia Endocrina Múltiple 2 (MEN2)	1/6.000-13.000	*APC*
Síndrome de PTEN – Hamartomas	1/200.000	*PTEN*
Síndrome de von Hippel-Lindau	1/36.000-45.000	*VHL*
Retinoblastoma hereditario	1/13.500-25.000	*Rb1*

2.2 El Cáncer Mama y Ovario Hereditario (CMOH)

El Cáncer de Mama y Ovario Hereditario (CMOH) es un síndrome de herencia familiar que implica una mayor predisposición principalmente al cáncer de mama y/o al cáncer de ovario[2]. El CMOH puede originarse por variantes patogénicas en diversos genes relacionados con la reparación del ADN y la regulación del crecimiento celular, lo que puede provocar la desenfrenada proliferación de células, dando lugar al cáncer.

"El CMOH es un síndrome de herencia familiar relacionado con mutaciones genéticas que aumentan la predisposición al cáncer de mama y ovario"

La mayoría de los cánceres de mama y de ovario son considerados esporádicos, sin embargo, un porcentaje de los casos son atribuibles a variante genética patogénica heredadas. Según la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM), en 2023 se estima el diagnóstico de cerca de 40.000 nuevos casos de cáncer de mama y ovario (35.001 de mama y 3.584 de ovario) en España[12], siendo aproximadamente entre un 5 y 10% de los casos de origen hereditario[3].

A pesar de representar un pequeño porcentaje de los casos diagnosticados, la presencia de variantes genéticas patogénicas en la población general es frecuente. En concreto, la prevalencia de las variantes patogénicas de *BRCA1* y *BRCA2* (que son la principal causa del CMOH) en la población general se estima entre 1:300 y 1:500[4]. Esto implica la existencia de un número considerable de portadores de variantes genéticas patogénicas con una mayor predisposición a desarrollar algunos tipos de cáncer, aunque no necesariamente implique que todos ellos vayan a desarrollar la enfermedad[5].

El perfil de pacientes que pueden padecer CMOH se caracteriza principalmente por antecedentes familiares de cáncer de mama u ovario. En particular, las mujeres jóvenes que tienen parientes cercanos, como madres, hermanas o hijas, que han sido diagnosticadas con cáncer de mama u ovario, tienen un riesgo elevado de heredar variante genética patogénica que

aumentan su susceptibilidad a desarrollar estas enfermedades. Además, se ha observado que los portadores de variantes patogénicas en genes específicos, tienen un mayor riesgo de CMOH.

Del mismo modo, es importante destacar también que, aunque los genes mutados pueden ser heredados tanto por hombres como mujeres, el riesgo de desarrollar cáncer es mayor en las mujeres por disponer de una mayor cantidad de "órganos de riesgo".

Por todo esto, el conocimiento de estos perfiles de pacientes es esencial para la identificación temprana, el asesoramiento genético y la implementación de medidas preventivas y de manejo personalizado.

- El **cáncer hereditario** supone el **5%** de todos los cánceres diagnosticados
- Entre un **5 y 10%** de los **cánceres de Mama y Ovario** son **hereditarios**
- Hay una gran proporción de **portadores** de variantes genéticas patogénicas con alta predisposición a desarrollar cáncer, entre **1:300 y 1:500** para ***BRCA1*** y ***BRCA2***
- La **identificación** de casos de cáncer hereditario es **clave** para instaurar cuanto antes **medidas preventivas** y de **tratamiento**

2.3 Relevancia del diagnóstico: Impacto del cáncer hereditario para pacientes y portadoras

En las últimas décadas, se ha presenciado un aumento en la incidencia del cáncer, aunque al mismo tiempo se ha observado una disminución en la mortalidad, principalmente debido a los avances significativos en terapia sistémica y diagnóstico precoz. Este fenómeno está vinculado, en parte, al incremento en la esperanza de vida, lo que significa que más personas alcanzan edades donde las enfermedades malignas son más frecuentes. Por esta razón, es crucial contar con herramientas efectivas de prevención, diagnóstico y tratamiento que sean accesibles para la población, además de mantenerse al tanto de los nuevos descubrimientos. En este contexto, la investigación traslacional desempeña un papel fundamental al llevar el conocimiento generado en el laboratorio al entorno clínico, beneficiando directamente a los pacientes[7].

"El diagnóstico de un síndrome de predisposición hereditaria al cáncer es de gran importancia tanto en la prevención, mediante estrategias de reducción de riesgos y detección precoz, como en el tratamiento de pacientes ya diagnosticados con cáncer"

La rapidez en el diagnóstico adquiere especial relevancia en el caso de mujeres con antecedentes familiares recurrentes de cáncer de mama u ovario. En estos perfiles los ginecólogos y cirujanos, entre otros, desempeñan un papel fundamental al investigar la posibilidad de que se trate de un síndrome de cáncer hereditario. Esto no solo permite tomar medidas preventivas para aquellos familiares que aún no han sido afectados por estas enfermedades, sino que también contribuye a reducir el riesgo de transmisión genética[1, 6]. Además, la detección temprana puede, en ocasiones, facilitar la obtención de un diagnóstico del cáncer en un estadio aún curable de la enfermedad, favoreciendo la obtención de mejores resultados en el manejo de la patología.

La identificación de familias en riesgo de cáncer hereditario es crucial, ya que pueden beneficiarse de medidas efectivas tanto en la detección temprana como en la prevención de tumores. Estas familias a menudo se caracterizan por presentar varios miembros con unos tipos

determinados de cáncer, a edad más temprana que la población general, a menudo bilateral en caso de órganos pares e incluso apareciendo individuos con más de un tipo de cáncer.

El componente genético y la heredabilidad plantea riesgos importantes para estas familias y además crea nuevas responsabilidades para los profesionales sanitarios. Por lo tanto, cuando un médico reconoce uno o varios de estos signos en una familia, debe derivarla a una Unidad de Cáncer Familiar.

El cuidado de familias con cánceres hereditarios requiere de profesionales de asesoramiento genético que realicen evaluaciones de riesgo individuales y pruebas genéticas adecuadas para todos los miembros de la familia. La ventaja de conocer la variante genética patogénica en la familia radica en que el seguimiento médico se enfoca y adapta exclusivamente a aquellos miembros que han resultado portadores de dicha alteración. En contraste, cuando no se identifica la alteración genética responsable del cáncer en la familia, todas las personas de riesgo, generalmente los parientes de primer grado de los afectados deben someterse a una vigilancia médica más exhaustiva, implementando revisiones con una mayor frecuencia que la población general.

A través del asesoramiento genético, los pacientes con predisposición genética al cáncer deberían recibir información referente a: 1) posibilidad de presentar neoplasia; 2) la probabilidad de que una predisposición al cáncer se transmita a la descendencia y la probabilidad de que esa descendencia desarrolle neoplasias; 3) pronóstico, estrategias de detección temprana y enfoques terapéuticos más adecuados[5].

2.4 Implicaciones del estudio genético del cáncer hereditario

A día de hoy hay investigaciones en marcha encaminadas a descifrar en detalle la etiología genética del CMOH, sin embargo, aunque se cree que todos los genes de riesgo moderado y alto de cáncer de mama y ovario están ya descubiertos, aún no se conocen la totalidad de los genes implicados y su posible papel en el desarrollo de la enfermedad; en concreto, se identifica una variante genética patogénica tan solo en aproximadamente el 30% de las agrupaciones familiares de cáncer de mama y cáncer de ovario. Por tanto, el paciente debe ser informado de qué estudios genéticos son los más adecuados en su caso y qué consecuencias cabe esperar tanto de los resultados positivos como de los negativos.

Es importante conocer que no todas las técnicas tienen el mismo nivel de resolución, y que la interpretación de los resultados suele ser compleja y, en consecuencia, debe hacerla personal cualificado con experiencia en el terreno de la Genética y la Biología Molecular[5].

Por otra parte, es fundamental que los pacientes afectados por cáncer hereditario reciban apoyo psicológico, ya que conocer su condición de portador de una alteración en un gen de susceptibilidad al cáncer supone un gran cambio en la percepción tanto del presente como del futuro de todos los afectados. Estos sentimientos pueden ocurrir no sólo en personas que ya tienen cáncer, sino también en familiares sanos que tienen la alteración genética. Para los pacientes que ya han sido diagnosticados, la determinación genética puede significar abrir nuevas vías para un tratamiento más específico con fármacos más precisos, pero, por otro lado, supone la constatación de la posible transmisión genética a sus hijos, pudiendo generar sentimientos de culpabilidad y responsabilidad ante la anticipación de la enfermedad en ellos.

Este impacto se extiende no solo a las personas que ya han desarrollado la enfermedad, sino también a aquellas que son portadoras sanas y a sus familias. Por ello, en muchos casos se observan importantes trastornos emocionales que requieren la atención de profesionales de la Psicooncología[5]. El miedo a la progresión de la enfermedad, la preocupación por la posibilidad de transmitir genes mutados, los cambios en la imagen corporal y la toma de decisiones preventivas complejas son ejemplos claros de las preocupaciones emocionales que surgen en este contexto y de la magnitud del impacto de la enfermedad[13].

- El **asesoramiento genético** se debe canalizar a través de **profesionales** altamente **especializados** en ese campo biosanitario
- No se conocen las **causas genéticas** para todas las **agregaciones familiares** de cáncer de mama y cáncer de ovario
- Los **pacientes** deben ser **informados** de los tipos de estudios y posibles resultados para sus casos
- El **apoyo psicológico** es vital a la hora de afrontar el resultado del estudio genético tanto para **pacientes** como **familiares**

3 Proyecto Código Cáncer Hereditario (CCH)

3.1 *Justificación del proyecto CCH*

En los últimos años, estamos asistiendo a avances en el conocimiento y la tecnología que están transformando la forma en que abordamos este tipo de cáncer hereditario, especialmente en el caso del cáncer de mama y ovario hereditario (CMOH). Estos avances han abierto nuevas posibilidades en el diagnóstico, la prevención y el tratamiento del CMOH, esperanzadoras para las familias afectadas.

No obstante, el estado actual del manejo de los pacientes ofrece cierto margen de mejora al plantear nuevos retos para los sistemas y organizaciones sanitarias, los profesionales y los propios pacientes y sus familias.

En respuesta a estos nuevos retos surge el proyecto "Código Cáncer Hereditario", impulsado por la Asociación Mama y Ovario Hereditario (AMOH) con la colaboración de MSD-AstraZeneca, con el propósito de conocer mejor la situación actual sobre el abordaje del cáncer hereditario, diagnosticar los retos prioritarios y realizar una propuesta de acciones de mejora que sirvan para optimizar el manejo integral de los pacientes con CMOH.

AMOH es una asociación sin ánimo de lucro creada en junio de 2016 fruto de la inquietud de pacientes y un grupo de profesionales sanitarios sensibilizados con el cáncer de mama, ovario y hereditario. Desde AMOH se trabaja con la misión de curar y superar el cáncer de mama, ovario y hereditario a través del acompañamiento y formación a pacientes, y la promoción de la investigación oncológica y la generación de medidas preventivas y de diagnóstico precoz del cáncer.

3.2 Objetivos del proyecto CCH

- **VISIBILIDAD: Dar visibilidad al cáncer hereditario**, destacando la importancia de su detección y diagnóstico temprano para acceder a opciones preventivas y terapéuticas.
- **REFLEXIÓN: Analizar** el estado de situación actual, y diagnosticar los retos y áreas de mejora.
- **LLAMADA A LA ACCIÓN: Proponer** acciones para optimizar y mejorar el manejo de la patología. Los pacientes y profesionales de la salud hacen un llamado a la acción, instando a todos los agentes involucrados a mejorar la asistencia prestada al cáncer hereditario en nuestro país.

3.3 Comité Asesor CCH

El proyecto se ha desarrollado de la mano de un comité asesor conformado por representantes de pacientes de la Asociación Mama Ovario Hereditario (AMOH), profesionales sanitarios y especialistas en el manejo del CMOH. En el comité participan expertos de distintos ámbitos, aportando una visión innovadora e integral al manejo del CMOH desde un enfoque científico y estratégico.

ASOCIACIÓN MAMA Y OVARIO HEREDITARIO (AMOH)

Dª. Marisa Cots
Paciente y presidenta de AMOH

D. Marcelo Ruz
Secretario de AMOH

COMITÉ CLÍNICO

Dra. Elena Aguirre Ortega
Jefe de Servicio de Oncología Médica; Hospital QuirónSalud de Zaragoza

Dra. Judith Balmaña Gelpi
Facultativo Especialista del Servicio de Oncología Médica; Hospital Vall d'Hebron de Barcelona

Dr. Joan Brunet Vidal
Jefe de Servicio de Oncología Médica y Programa de Cáncer Hereditario; Institut Català d'Oncologia de Girona

Dra. Montserrat de Miguel Reyes
Facultativo Especialista del Servicio de Análisis Clínicos-Bioquímica Clínica (Unidad de Cáncer Hereditario); Hospital 12 de Octubre de Madrid

Dr. Pedro Pérez Segura
Jefe de Servicio de Oncología Médica; Hospital Clínico San Carlos de Madrid

Dra. Beatriz Sánchez Heras
Facultativo Especialista del Servicio de Oncología Médica; Hospital General Universitario de Elche

Las conclusiones del comité clínico se contrastaron posteriormente con un grupo de expertos integrado por perfiles de la administración y gestión sanitaria, entre otros el **Dr. Javier Hernández González**, Responsable de la Red Oncológica Madrileña (ROM) de la Consejería de sanidad de Madrid y el **Dr. Federico Longo Muñoz**, Coordinador de la Oficina Regional de Coordinación Oncológica de la Consejería de Sanidad de Madrid, que aportaron su visión y experiencia sobre las acciones a desarrollar en los distintos ámbitos identificados.

3.4 Metodología

Para caracterizar la situación actual se emplean diversas fuentes de información, principalmente literatura científica nacional e internacional, guías clínicas y materiales formativos para pacientes. Además, se llevaron a cabo entrevistas individuales con los miembros del comité asesor con el objetivo de conocer de primera mano la visión de los diferentes perfiles representados en el comité.

Posteriormente se realizó una sesión de trabajo grupal (taller 1) en la que se identificaron los principales retos que entraña la situación actual del manejo el CMOH anteriormente caracterizada.

A través de una segunda sesión de trabajo grupal (taller 2) se reflexionó sobre los retos más relevantes y se propusieron una serie de acciones clave para avanzar en una mejor respuesta a los retos identificados.

La priorización de los retos y acciones más relevantes surge del debate y reflexión llevado a cabo tanto en las entrevistas individuales como a lo largo de los talleres de trabajo. En estas sesiones se abordó la identificación de retos y acciones desde un punto de vista práctico, buscando generar iniciativas cuya implementación genere un impacto notable en el manejo del CMOH a nivel nacional.

***Figura 2**- Fases del proyecto CCH*

4 Situación actual y perspectivas de futuro: Retos en cáncer hereditario

En la última década, se han registrado avances significativos en el conocimiento de la biología y la predisposición genética al cáncer. Esto ha sido posible gracias al desarrollo científico y tecnológico, como las técnicas de secuenciación masiva (NGS, *Next Generation Sequencing*), lo que ha permitido secuenciar un mayor número de genes a la vez y reducir los costes de los estudios genéticos. Dichos avances están permitiendo un continuo desarrollo de medidas de prevención y terapéuticas.

La disponibilidad de este tipo de medidas hace más necesaria si cabe la identificación de los casos de cáncer hereditario, tanto para los pacientes que han desarrollado ya el cáncer como para familiares o portadores sanos, permitiendo la implementación de medidas preventivas y un enfoque de manejo personalizado para cada caso.

"La atención a los pacientes con cáncer hereditario y sus familias debe adaptarse continuamente al creciente conocimiento de la biología y la predisposición genética a la enfermedad, derivado de los avances científicos y tecnológicos; así como al progresivo desarrollo clínico de medidas de prevención y tratamiento"

4.1 Estrategias de prevención para personas con riesgo genético aumentado

Las estrategias de prevención incluyen una vigilancia más intensiva con exámenes como mamografías y resonancias magnéticas mamarias a una edad más temprana y con mayor frecuencia. Además, se pueden considerar intervenciones quirúrgicas preventivas, como la mastectomía bilateral profiláctica en el caso del cáncer de mama, o la salpingooforectomía bilateral profiláctica, con el objetivo de reducir el riesgo de cáncer de ovario[2].

Sin embargo, la identificación de los casos de cáncer hereditario no está exenta de retos, por una parte, clínicos, a nivel de organización, formación, coordinación y dotación de recursos adecuados. En este apartado destaca el aumento de la complejidad de los procesos diagnósticos debido a la inclusión de técnicas como la resonancia magnética, el número de segundas biopsias solicitadas, las tasas de falsos positivos, etc.

Por otra parte, y no menos relevantes, se identifican retos relacionados con la visión de los pacientes y la sociedad en general sobre esta patología. El miedo asociado a las patologías hereditarias, la falta de herramientas para el manejo del impacto emocional y la falta de información y acompañamiento pueden actuar como barreras para la detección del cáncer hereditario.

4.2 Consejo genético

Para garantizar el acceso a los avances disponibles, la detección de los casos y la prestación de una atención de la máxima calidad a los pacientes con cáncer hereditario, se requiere un enfoque integral y personalizado. En este sentido, uno de los desarrollos más notables ha sido la

implantación de las Unidades de Consejo Genético en Cáncer (UCGCs), también llamadas Consultas de Cáncer Familiar y Hereditario. Estas unidades especializadas dedican su labor asistencial e investigadora al cáncer hereditario y al consejo genético. En ellas, se define el consejo genético como un proceso completo y no como un acto médico aislado. Durante el proceso, se evalúa el riesgo personal y familiar de susceptibilidad hereditaria al cáncer, la posibilidad de realizar un diagnóstico molecular, mejorar la estimación del riesgo, adecuar las estrategias de seguimiento y de reducción del riesgo[14]. La combinación de estos elementos en el proceso de consejo genético proporciona una atención completa y centrada en el paciente, permitiendo una gestión óptima del cáncer hereditario que, idealmente, debería ser complementada con apoyo psicológico para hacer frente a las posibles implicaciones que supone el diagnóstico genético[15], tanto para pacientes como familiares.

4.3 Identificación de casos y acceso a prevención y tratamiento

Además de la atención prestada en las UCGCs, se requiere la implicación del resto de profesionales que atienden al paciente en su proceso. La falta de coordinación efectiva entre diferentes especialidades médicas dificulta la atención integral a los pacientes con CMOH, provocando demoras en el diagnóstico y en la identificación de variante genética patogénica y casos hereditarios. Todo ello supone retrasos en el inicio de acciones preventivas en el caso de familiares o portadores que no hayan desarrollado la enfermedad y en el acceso a un pronóstico y tratamiento personalizado para los pacientes.

Como en cualquier patología, un reto para nuestro sistema sanitario es garantizar la equidad en la atención. En el caso del cáncer hereditario, la familia al completo se ve afectada, siendo si cabe más necesario el abordar acciones que garanticen un acceso equitativo a pruebas genéticas y la mejor asistencia, independientemente de la ubicación geográfica u otros factores.

Como se ha mencionado, el carácter hereditario puede generar retos en cuanto al manejo del CMOH por parte de pacientes y familiares. Por este motivo, es necesario trabajar en herramientas que permitan empoderar a las personas en la toma de decisiones informadas sobre su atención médica.

4.4 Ejes estratégicos

Para asegurar la mejor asistencia al cáncer hereditario es imprescindible analizar y plantear acciones a múltiples niveles, garantizando la involucración de todos los agentes implicados en la toma de decisiones. Bajo esta premisa, el análisis de retos y propuestas de acción se estableció a seis niveles:

Nivel 1: Planificación y gestión

Grado de preparación del propio Sistema Nacional de Salud (SNS) y sus agentes implicados para una correcta implementación de las innovaciones sanitarias en el ámbito del manejo integral de la patología.

Nivel 2: Guías y protocolos

Existencia, vigencia, homogeneidad y otros aspectos clave, de guías y protocolos de manejo del CMOH.

Nivel 3: Organización, coordinación y recursos

Organización de recursos materiales y humanos implicados en el manejo del CMOH a nivel nacional.

Nivel 4: Formación a profesionales

Grado de conocimiento y concienciación sobre el CMOH entre los profesionales sanitarios implicados en el manejo de la patología.

Nivel 5: Investigación y generación de evidencia

Nivel de evidencia científica existente capaz de respaldar la toma de decisiones clínicas y administrativas.

Nivel 6: Información y acompañamiento a pacientes y familiares

Existencia de herramientas destinadas a facilitar información veraz y homogénea tanto a pacientes como a sus familiares y cuidadores.

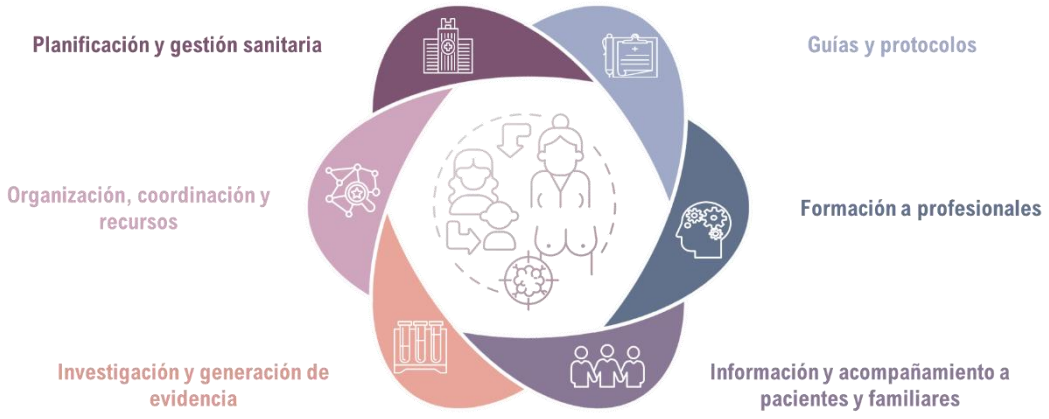


Figura 3 *- Ejes estratégicos identificados en el abordaje del CMOH*

Planificación y gestión sanitaria

SITUACIÓN ACTUAL

Desde el año 2014, la Cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS) incorpora la atención a pacientes y familiares en el campo de la genética, lo cual abarca tanto la realización de estudios genéticos como el correspondiente consejo genético asociado[16]. Este paso supone un avance significativo en la atención integral de las personas en relación con el cáncer hereditario y el CMOH.

En el año 2021, la Estrategia en Cáncer del SNS plantea una serie de prioridades y acciones destinadas a mejorar la atención y manejo de esta problemática[17]. Sin embargo, hasta la fecha, algunas de estas metas aún no se han alcanzado, generando retos en cuanto a la optimización de la atención en un campo tan crucial como este. Entre las prioridades establecidas en el documento y pendientes de abordar se encuentran:

- Garantizar la equidad y rigor en el acceso a un consejo genético de calidad.
- Establecer criterios de inclusión de pacientes en los programas de cáncer familiar y hereditario.
- Disminuir el tiempo de espera en los procedimientos de diagnóstico, mediante el desarrollo de programas de diagnóstico rápido allá donde no esté implantado.

Por último, en la actualidad está aprobado el acuerdo sobre el Catálogo de pruebas genéticas de la Cartera común de servicios del SNS, en la cual se han ampliado hasta 18 los genes o regiones genéticas a estudiar en el ámbito del CMOH. Esto supone un gran avance de cara a la estandarización de las pruebas genéticas disponible para el cribado de los pacientes sospechosos de CMOH[18].

Como parte del esfuerzo por implementar el consejo genético a nivel nacional, se ha generado en todas las Comunidades Autónomas (CCAA) una infraestructura de UCGCs, generalmente creadas a iniciativa de los Servicios de Oncología Médica, y Laboratorios de estudios genéticos. De acuerdo a datos públicos consultados en Julio de 2023 del Mapa de Unidades de Consejo Genético en Cáncer en España elaborado por la SEOM, existen 105 UCGCs, de las cuales 85 son de ámbito público y 20 de ámbito privado, y 76 Laboratorios de estudios genéticos, 49 públicos y 27 privados[19].

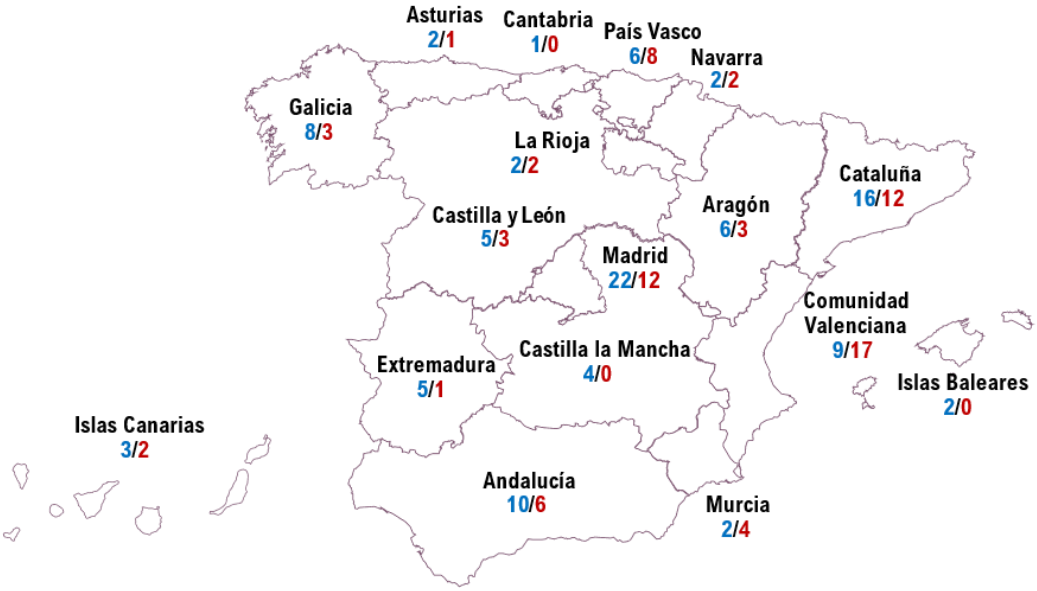


Figura 4 *- Mapa de Unidades de Consejo Genético (en azul) y Laboratorios de estudios genéticos (en rojo) públicos y privados en España (Unidades/Laboratorios)*[19]

También, dentro del marco de generación de una infraestructura eficiente, existen algunos programas o estrategias públicas de cáncer hereditario, pero desarrolladas de manera local en determinadas regiones o comunidades autónomas[20-24].

- Desde **2014** el consejo genético está incluido en la **Cartera común de servicios del SNS** y desde **2021**, en la **Estrategia en Cáncer del SNS**
- La Estrategia en Cáncer apunta como **áreas de mejora** prioritarias: **acceso** a consejo genético de calidad, **criterios de inclusión** de pacientes y reducir los **tiempos de espera** para la obtención de un diagnóstico
- Se han desarrollado programas o **estrategias autonómicas de cáncer hereditario**, pero no existe un programa nacional específico de este tipo de patología
- Existe una amplia **infraestructura** dedicada al consejo genético a nivel nacional

RETOS

De acuerdo a la situación actual respecto a la planificación y gestión sanitaria asociada al CMOH, los miembros del Comité Asesor identificaron varios retos generales enfocados en la optimización del manejo de la patología.

Las administraciones sanitarias deben garantizar el acceso equitativo de todos los ciudadanos a una asistencia de calidad. En el caso del CMOH pasa, especialmente, por un acceso adecuado en tiempo y forma a las pruebas genéticas y la posibilidad de acceder a los mejores abordajes terapéuticos disponibles.

Por último, dadas las implicaciones hereditarias del CMOH es preciso establecer una planificación y gestión centrada en los pacientes y sus familiares, favoreciendo un abordaje homogéneo independientemente del lugar de residencia de cada uno de ellos.

Con el objetivo de dar respuesta a los retos generales, se identifican y priorizan una serie de retos individuales, recogidos a continuación:

Nº	Reto	Prioridad
1	Cumplir criterios mínimos de calidad asistencial en todas las UCGCs y laboratorios de estudios genéticos	1
2	Desarrollar la figura especializada en asesoramiento genético en nuestro sistema sanitario	1
3	Facilitar la acreditación de las UCGCs y laboratorios de estudios genéticos	2
4	Promover sistemas de UCGCs de referencia con funcionamiento en red	2
5	Posibilitar la interconexión e intercambio de información entre UCGCs	3

Tabla 2 *- Retos identificados en el ámbito de la Planificación y gestión sanitaria*

Prioridad 1

RETO #1. Cumplir criterios mínimos de calidad asistencial en todas las UCGCs y laboratorios de estudios genéticos

Actualmente, existen importantes diferencias en cuanto al modelo de atención, el proceso y los recursos disponibles a nivel nacional. Independientemente del modelo y la organización existente en cada una de las comunidades autónomas, se debe velar por el cumplimiento de unos criterios mínimos de calidad, principalmente en cuanto a tiempos de espera para el acceso a pruebas, diagnóstico, prevención y tratamiento.

La identificación de los criterios mínimos debería ser consensuada entre profesionales expertos en el manejo del CMOH, estableciendo unos valores realistas de acuerdo con los recursos y las cargas de trabajo en las UCGCs y laboratorios de estudios genéticos. Respecto a los criterios específicos, se consideran vitales los tiempos máximos de espera para primera visita de caso inicial, primera visita de familia portadora de variante patogénica y para la entrega de resultados y valoración de los estudios genéticos.

El establecimiento de estos criterios mínimos de calidad de UCGCs y laboratorios podría facilitar una homogeneidad en cuanto al manejo del CMOH a nivel nacional, haciendo frente a posibles inequidades de acceso a las que se enfrentan los pacientes a día de hoy dependiendo de su lugar de residencia.

RETO #2. Desarrollar la figura especializada en asesoramiento genético en nuestro sistema sanitario

Uno de los recursos más demandados en las UCGCs es la figura de profesionales especializados en asesoramiento genético. En la actualidad, esta función la realizan diferentes profesionales sanitarios, generalmente de Oncología o Enfermería.

Dentro del asesoramiento genético se incluyen labores tales como recopilación de historiales médicos individuales y familiares, elaboración del árbol genealógico o genograma, análisis de resultados genéticos y riesgo de desarrollo de cáncer, proporción de información y apoyo psicológico a pacientes y familiares, participación en investigación sobre trastornos hereditarios, etc[25].

Tal como se indica en el documento publicado por SEOM en 2013 sobre la estructura y el funcionamiento recomendado para las UCGCs[15], se considera de gran relevancia el hecho de disponer en las UCGCs de este tipo profesionales especializados dada la cantidad de funciones que pueden realizar aliviando la carga asistencial del resto de profesionales de las UCGCs.

Sin embargo, en España, la figura del Asesor Genético no está regulada[26], a diferencia de otros países donde esta profesión está claramente definida y regulada[25, 27, 28]. La Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica establece la imposición de la participación de profesionales sanitarios en este tipo de procedimientos[29].

Ante el incremento de la demanda, el mantenimiento de la prestación de este asesoramiento por los perfiles actuales resulta insostenible. Se debe hacer una apuesta por la formación de profesionales con distinta formación previa y su incorporación reglada en el sistema sanitario con garantías de calidad.

Para el desarrollo de esta figura en nuestro sistema sanitario se debería avanzar en las siguientes líneas:

- Definición de criterios para la inclusión de esta figura en los sistemas de salud y atención médica y en las UCGCs
- Definición de las competencias y responsabilidades
- Ampliación de la actual oferta de formación en asesoramiento genético a través de programas formativos reglados

Con el objetivo de adaptar el marco legislativo (Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica[29]) para la regularización de la figura del asesor genético, se debe poner de manifiesto frente a gestores sanitarios y decisores políticos una serie de aspectos clave como son:

- Justificación de la necesidad de incorporación de este perfil laboral en las UCGCs

- Revisión de casos de éxito implementados en otros países a la vanguardia del asesoramiento genético
- Generación de un programa formativo reglado

Prioridad 2

RETO #3. Facilitar la acreditación de las UCGCs y laboratorios de estudios genéticos

Actualmente los laboratorios de estudios genéticos asociados a las UCGCs, deben estar certificados bajo la normativa ISO 15189[30]. De manera similar, desde SEOM se ha generado una "Acreditación de Excelencia en Cáncer Hereditario para Oncólogos Médicos" con el objetivo de marcar un estándar de calidad para los especialistas de Oncología Médica dedicados al Consejo Genético en Cáncer Hereditario[31]. Sin embargo, no se ha desarrollado hasta la fecha un modelo de acreditación para las UCGCs que vele por el cumplimiento de unos estándares de calidad de las unidades al completo.

Aprovechando la definición de los criterios mínimos de calidad asistencial para las UCGCs y en colaboración con entidades certificadoras de calidad, se puede generar una acreditación para las UCGCs, tal como ya existe la normativa ISO 15189 para los laboratorios clínicos[30]. Con esta acción se establecen las herramientas para garantizar la equidad de acceso y el correcto desarrollo del proceso asistencial en tiempo y forma para los pacientes con CMOH.

Además de establecer unos requerimientos mínimos para las UCGCs, la acreditación implica una evaluación periódica, favoreciendo el mantenimiento a lo largo del tiempo de los estándares de calidad establecidos. Igualmente, disponer de diferentes UCGCs de referencia bajo una misma acreditación, fomenta el establecimiento de conexiones e intercambio de información entre las unidades y el trabajo conjunto en el manejo del CMOH.

Además, la creación e implantación de un modelo de acreditación genera una serie de beneficios adicionales como:

- Creación de una red de UCGCs acreditadas, favoreciendo el trabajo cooperativo y el intercambio de información efectivo.
- Mantenimiento de la calidad asistencial mediante evaluación periódica de los criterios mínimos establecidos para mantener la acreditación.
- Activación de acciones correctoras frente a desviaciones respeto a los criterios establecidos en la acreditación.
- Visibilizar la labor de las UCGCs, favoreciendo el interés de los profesionales sanitarios jóvenes por esta rama de la oncología.

RETO #4. Promover la creación de UCGCs de referencia

Tal como se contempla en Estrategia en Cáncer del SNS de 2021, para asegurar el acceso equitativo, la calidad de los estudios genéticos y de interpretación de los resultados, es necesario analizar la idoneidad de concentrar recursos en centros con una tecnología y experiencia adecuada[17].

En este aspecto, se considera oportuno promover la generación de centros de referencia especializados en cáncer hereditario, capaces de aunar recursos, de forma equitativa.

Además de favorecer la equidad, el establecimiento de centros de referencia permite el acceso a redes y centros de excelencia internacional, creación de redes de trabajo a nivel nacional y autonómico y favorece el desarrollo de actividad docente y de investigación en las mismas.

Prioridad 3

RETO #5. Posibilitar la interconexión e intercambio de información entre UCGCs

El CMOH tiene un marcado carácter familiar, por lo que es vital que tanto las familias portadoras disgregadas por el territorio nacional como los pacientes que hayan cambiado su lugar de residencia tengan acceso a sus respectivas UCGCs. Del mismo modo, las UCGCs implicadas deben disponer de herramientas que permitan una accesibilidad eficiente a la información clínica para mantener la continuidad asistencial y ofrecer a los pacientes una información y manejo de la patología homogéneo, independientemente de su lugar de residencia.

A la hora de implementar estas herramientas de comunicación, se debe garantizar la continuidad asistencial y la protección de la privacidad de los datos de los pacientes.

Fomentando una adecuada interconexión e intercambio de información entre las UCGCs, se aporta una visión familiar del CMOH, contemplando en su manejo no solo a los propios pacientes sino a sus núcleos familiares, susceptibles de portar las mutaciones con predisposición al desarrollo del cáncer.

ACCIONES PRIORITARIAS

Con el objetivo de dar respuesta a los retos identificados en el ámbito de planificación y gestión sanitaria, se han propuesto una serie de acciones prioritarias:

ACCIÓN #1. Revisar y actualizar los criterios mínimos de calidad para las UCGCs y laboratorios de estudios genéticos, establecidos en documentos de consenso internacional y nacional

La definición de estos criterios debe estar liderada por grupos de trabajo multidisciplinares, expertos en manejo del CMOH y la gestión sanitaria. Como base para el establecimiento de los criterios se puede usar como base el documento publicado por SEOM en 2013 sobre la estructura y el funcionamiento recomendado para las UCGCs[15]. De acuerdo con este documento se recomienda trabajar en 10 aspectos principales para la definición de los criterios mínimos de calidad asistencial para las UCGCs y los laboratorios de estudios genéticos

Deberán incluir al menos[15]:

Distribución geográfica de acuerdo con la demografía de la región: Un mínimo de una UCGC por cada 1-2 millones de población de referencia

Tiempos máximos para procesos asistenciales[15, 32]. Incluyendo al menos ciertos tiempos desde la petición hasta obtención de resultados de test genético en laboratorio

- Para mutaciones conocidas en una familia: **2 semanas**
- Para mutaciones analizadas por primera vez en una familia (estudio completo caso índice) no prioritarios: **8 semanas**

Recursos humanos: Cantidad, perfiles y formación. Se recomienda disponer en las UCGCs de al menos los siguientes perfiles, a tiempo completo o parcial en función de la carga asistencial de la unidad:

- 1 Oncólogo Médico
- 1 Clínico con formación en genética y cáncer hereditario
- 1 Enfermera (con formación en asesoramiento genético)
- 1 Psicólogo (con formación en asesoramiento genético)
- 1 Auxiliar administrativo

Alguno de los perfiles identificados como el clínico con formación en genética y cáncer hereditario, se considera que podría ser realizado por un profesional biosanitario, convenientemente formado en asesoramiento genético

Espacios físicos de las UCGCs:

Para un adecuado asesoramiento genético se recomienda disponer de un despacho grande para atender a las familias, así como al menos una sala físicamente separada con varias estaciones de trabajo para el personal de la UCGC.

Modelos de **conexión** con otras especialidades y con otras UCGCs

- Implantación de **criterios** clínicos, ***fast-tracks*** (vías de flujo rápido o preferente en casos priorizados) y **protocolos** multidisciplinares
- Uso de **herramientas informáticas** adecuadas para los estudios genéticos
- Desarrollo de programas **formativos** / **labor docente**
- **Revisión periódica** de estándares de calidad asistencial
- Fomento de la **acreditación** de las UCGCs y laboratorios asociados

ACCIÓN #2. Promover la medida de indicadores para los criterios de calidad y realizar un diagnóstico de cumplimiento por parte de las unidades y los laboratorios asociados

Elaborar una guía que permita a las UCGCs y laboratorios asociados realizar auditoría interna sobre el cumplimiento de los criterios mínimos establecidos anteriormente: Tiempos máximos, recursos humanos y materiales, modelos de coordinación, disponibilidad de guías y protocolos de trabajo estandarizados, labor docente, etc.

Esta guía además debe contemplar un tiempo máximo para la inclusión de los criterios mínimos establecidos a nivel nacional dentro de los planes regionales de cada comunidad.

Además, se recomienda incorporar a los sistemas de información y medición de resultados, indicadores de desempeño específicos:

- Incorporación de los servicios de estas unidades como parte de los Planes Autonómicos de Cáncer
- Evaluación de la calidad del proceso asistencial de atención al cáncer hereditario en la Estrategia en Cáncer del SNS

ACCIÓN #3. Generalizar la implantación de vías de acceso rápido a diagnóstico (*fast-track*) según criterios establecidos

Identificar a aquellos pacientes con alta probabilidad de ser portadores en una etapa temprana es esencial para iniciar los estudios genéticos necesarios y llevar a cabo medidas preventivas para reducir en la medida de lo posible el impacto del cáncer hereditario en los pacientes. Se estima adecuado el plazo de 2 a 4 semanas para la obtención de un diagnóstico en aquellos pacientes identificados de alto riesgo[33].

La implementación de circuitos rápidos para pacientes de alto riesgo supondría un gran avance en el manejo del CMOH, favoreciendo un acceso en tiempo y forma a pruebas y tratamiento. Sin embargo, es importante garantizar que se establecen unos criterios específicos de inclusión de pacientes para asegurar la sostenibilidad económica del SNS. En sistemas sanitarios con las vías de acceso rápida implantadas, se incluyen a pacientes cuya elección de tratamiento primario es esencial para su supervivencia[33].

ACCIÓN #4. Desarrollar un modelo de acreditación para UCGCs con implicación de sociedades científicas y otros agentes sanitarios implicados

La generación de un modelo de acreditación es fundamental para asegurar la calidad y excelencia en la prestación de servicios de asesoramiento genético. La participación de sociedades científicas garantiza la adherencia a estándares actualizados basados en la evidencia, mientras que la colaboración con agentes sanitarios como las agencias autonómicas permite adaptar el modelo a regulaciones locales, promoviendo la equidad en el acceso a servicios genéticos. Esta iniciativa integral no solo mejora la calidad de los servicios, sino que también fortalece la colaboración entre profesionales de la salud y contribuye a la investigación en genética y medicina personalizada.

Para facilitar la acreditación se debe en primer lugar definir un modelo de criterios operativos y de calidad asistencial mínimos, consensuado por expertos en el asesoramiento genético. Posteriormente se debe promover la solicitud de la acreditación por parte de las UCGCs mediante la generación de iniciativas que incentiven y faciliten el proceso, tales como sistemas de ayuda para la obtención de la acreditación, herramientas de autoevaluación, promoción del trabajo en red entre unidades acreditadas, etc.

ACCIÓN #5. Promover la creación de un modelo de centros de referencia adaptado a UCGCs referentes a nivel nacional

Tal como se contempla en la Estrategia en Cáncer del SNS de 2021, para asegurar el acceso equitativo, la calidad de los estudios y de interpretación de los resultados, es necesario analizar la idoneidad de concentrar recursos en centros con una tecnología y experiencia adecuada[17].

En este aspecto, se considera oportuno la creación de centros de referencia en asesoramiento genético y, posteriormente, promover la inclusión de estos en el catálogo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del SNS. Además de identificar a las UCGCs como referentes, su designación como CSUR es un requisito indispensable para poder formar parte de las Redes Europeas de Conocimiento (*European Reference Network*) para fomentar la discusión y el intercambio de información.

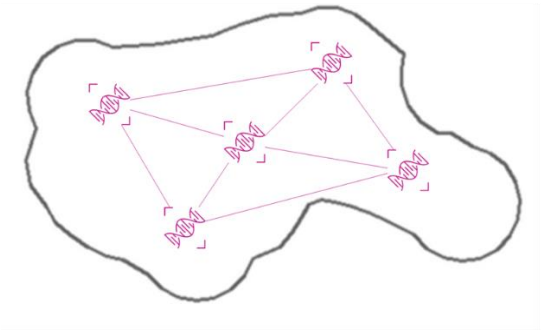
Dada la complejidad de la inclusión de los centros en el catálogo CSUR, se considera oportuno plantear la inclusión de las UCGCs como referentes en cuanto a la atención de enfermedades genéticas hereditarias de baja prevalencia, cumpliendo así con las directrices recogidas en el Real Decreto 1302/2006 que determina el tipo de patologías susceptibles de ser contempladas en el catálogo[34].

ACCIÓN #6. Promover la designación de centros de referencia autonómicos para UCGCs

La designación de centros de referencia autonómicos para UCGCs representa un paso significativo hacia la optimización y excelencia en el manejo del CMOH a nivel autonómico. El primer paso en este proceso implica la realización de un exhaustivo mapa y diagnóstico de las unidades existentes en la región, evaluando no solo su ubicación geográfica, sino también sus recursos, infraestructuras y el cumplimiento de criterios de calidad establecidos. De este modo se identifican aquellas unidades con un desempeño excepcional y cuenten con unos recursos y una localización adecuada para ofrecer servicios de consejo genético de alta calidad.

Posteriormente, se procedería a la formación de una red coordinada de UCGCs de referencia autonómica. Esta red se estructuraría considerando criterios de derivaciones eficientes entre centros, disposición de centros especializados para la realización de las pruebas genéticas en tiempo y forma adecuados, y la implementación de sistemas de acceso compartido a información clínica relevante. Además, se establecerían sesiones clínicas compartidas para fomentar la colaboración y el intercambio de conocimientos entre profesionales de las UCGCs designadas.

Estas UCGCs de referencia contarían además con herramientas para facilitar la atención de familias al completo, permitiendo la atención de todos los miembros siempre y cuando perteneciesen a la misma región. De esta manera se proporcionaría una atención e información homogénea a los pacientes y sus familiares.



Centros de referencia autonómicos

- ✓ Ubicación
- ✓ Infraestructura
- ✓ Buenas prácticas
- ✓ Sistemas de comunicación
- ✓ Sistemas de derivación
- ✓ Labor docente/formativa

Figura 5 *- Características básicas de los centros de referencia autonómicos*

ACCIÓN #7. Ampliación de la actual oferta de formación en asesoramiento genético a través de programas formativos reglados

Dada la escasez de personal sanitario implicado en el proceso de atención de esta patología, la ampliación de la formación en asesoramiento genético a través de programas reglados, como el Máster en Genética Asistencial de la Universidad Autónoma de Barcelona[35], emerge como una oportunidad con enfoque multidisciplinario que podría tener un impacto significativo en la atención médica y en la gestión de enfermedades hereditarias como el cáncer hereditario.

Esta acción tiene especial relevancia al abrir la puerta a la formación de profesionales de diversas disciplinas, como genetistas, médicos, psicólogos, enfermeros, consejeros genéticos y otros especialistas de la salud a través de un máster universitario, o mediante un programa de formación interna en el sistema público de salud, similar al MIR, financiado a través del presupuesto del Ministerio de Sanidad.

Guías y protocolos

SITUACIÓN ACTUAL

Por su relevancia y momento de evolución, existe la necesidad de actualizar las recomendaciones existentes en base a la mejor evidencia disponible, así como la definición de procesos integrados que faciliten la implementación de las guías de manejo y práctica clínica.

A nivel europeo, en los últimos años se han publicado cerca de veinte documentos de recomendaciones sobre CMOH[2], en su mayoría centradas en recomendaciones basadas en el análisis de los genes *BRCA1* y *BRCA2.*

A nivel nacional y liderado por la Sección SEOM de Cáncer Familiar y Hereditario, se han publicado diversas guías clínicas sobre el manejo del CMOH, la última publicada en 2019[2, 36]. En estas guías, se revisan los criterios clínicos para las pruebas genéticas, así como las recomendaciones sobre vigilancia en portadoras sanas, opciones quirúrgicas de reducción de riesgos y nuevas estrategias de tratamiento en portadoras de genes mutados. A nivel regional, existen algunas guías clínicas, elaboradas por los servicios de salud de las distintas CCAA[20-24, 37].

A pesar de que en general las guías son bastante similares, es destacable la heterogeneidad existente en ocasiones respecto a ciertos criterios clínicos fundamentales como, por ejemplo, el umbral de edad de diagnóstico de cáncer de mama para remisión a UCGCs. Esto da lugar a una variabilidad en cuanto la equidad de acceso a los estudios genéticos en función de la región geográfica de los pacientes.

Tabla 3 *- Criterios de selección para cribado genético de CMOH de la Guía clínica SEOM en cáncer de mama y ovario hereditario[2]*

Independientemente de los antecedentes familiares
Mujeres con cáncer de mama y ovario sincrónico o metacrónico
Cáncer de mama ≤ 40 años
Cáncer de mama bilateral (el primero diagnosticado ≤ 50 años)
Cáncer de mama triple negativo ≤ 60 años
Cáncer de ovario no mucinoso epitelial de alto grado (o cáncer de trompas de Falopio o cáncer peritoneal primario)
Ascendencia con mutaciones fundadoras
Mutación somática BRCA detectada en cualquier tipo de tumor con una frecuencia alélica > 30%
Pacientes con cáncer de mama metastásico HER2 negativo
2 o más familiares de primer grado con cualquier combinación de las siguientes características de alto riesgo
Cáncer de mama bilateral + otro cáncer de mama < 60 años
Cáncer de mama < 50 años y cáncer de próstata o páncreas < 60 años
Cáncer de mama masculino
Cáncer de mama y ovario
Dos casos de cáncer de mama diagnosticados antes de los 50 años
3 o más familiares directos con cáncer de mama (al menos uno premenopáusico) y/o cáncer de ovario y/o cáncer de páncreas o cáncer de próstata con Gleason alto (≥ 7)

Otro aspecto destacable respecto a las guías y protocolos disponibles es la falta de visión multidisciplinar del abordaje del CMOH en los documentos. Si bien existe algún documento que contempla el papel de la Atención Primaria (AP) en el abordaje de la patología[38], en la mayoría de documentos no se incluye información de gran relevancia como criterios de derivación desde las principales vías de entrada de pacientes (Ginecología, Gastroenterología, Cirugía o AP) hacia las UCGCs.

Un aspecto relevante es la ausencia de protocolos de cribado genético *mainstream,* entendido como el proceso en el cual un profesional, sin actividad asistencial habitual en cáncer hereditario, proporciona al paciente información sobre las oportunidades de tratamiento, las recomendaciones de seguimiento y el compromiso de remitir a las UCGCs a las pacientes que resulten portadoras de una variante genética patogénica y sus familiares, para completar su asesoramiento o bien aquellos casos con antecedentes familiares complejos sin base genética identificada.

Por último, el desarrollo científico de los últimos tiempos ha introducido técnicas de gran impacto en el manejo del CMOH, como la secuenciación de nueva generación (NGS), la secuenciación masiva de tumores y la predicción de la respuesta a nuevos agentes terapéuticos. Por todo esto destaca, tal como se menciona en las recomendaciones de SEOM[15] la necesidad de actualizar estas guías de manera periódica en consonancia con los avances científicos, tal como se hace, de manera anual, en algunas CCAA[37].

- Existen **guías y protocolos europeos, nacionales y autonómicos** similares, pero con **ciertas diferencias** de criterios clínicos
- Se da una **ausencia** de **enfoque multidisciplinar** en las guías y protocolos sobre el manejo del CMOH
- Dado el desarrollo tecnológico, es **necesario revisar y actualizar** las guías de manera periódica

RETOS

En primer lugar, y tal como se menciona en el apartado de planificación y gestión sanitaria de este informe, se debe garantizar el acceso equitativo y homogéneo a servicios sanitarios de calidad. Este aspecto necesita no sólo de la generación de guías y protocolos eficientes y homogéneos sino de su actualización periódica. Por último, dada la cantidad de especialidades implicadas en el manejo de la patología, se deben generar flujos de trabajo multidisciplinares eficaces, minimizando en la medida de lo posible los tiempos de espera a lo largo del proceso asistencial.

Con el objetivo de dar respuesta a los retos generales, se identifican y priorizan una serie de retos específicos recogidos a continuación.

***Tabla 4**- Retos identificados en el ámbito de Guías y protocolos*

Nº	Reto	Prioridad
1	Actualizar periódicamente las guías y protocolos multidisciplinares de ámbito nacional	1
2	Implantar el cribado genético *mainstream*	1
3	Homogeneizar y revisar periódicamente criterios clínicos y los paneles de genes mínimos	2

Prioridad 1

Reto #1. Actualizar periódicamente las guías y protocolos multidisciplinares de ámbito nacional

La mayoría de los pacientes suelen ser derivados a las UCGCs desde Oncología, Ginecología, Gastroenterología, unidades específicas de patología mamaria o AP. En este contexto, existen iniciativas encaminadas a incorporar una visión multidisciplinar en el manejo del cáncer hereditario, que contemple a las especialidades implicadas en el proceso asistencial. Por ejemplo, en 2013 se publica un documento de "*Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria*"[38]; en este documento además de definir protocolos de identificación y derivación de pacientes desde AP a las UCGCs se aporta información, enfocada a los profesionales de AP, sobre el cáncer hereditario y el funcionamiento de las UCGCs.

Sin embargo, en la práctica clínica habitual, se observan diferencias en cuanto a los procedimientos de derivación e implicación de las distintas especialidades a lo largo del proceso asistencial entre los diferentes sistemas autonómicos, ya que cada uno cuenta con sus propios circuitos y protocolos entre especialidades. Por este motivo se considera adecuado la generación de guías y protocolos eficientes, que incorporen el papel de todas las especialidades implicadas en el manejo del CMOH y adaptados a la realidad asistencial de cada comunidad autónoma.

Estos documentos, elaborados desde un enfoque multidisciplinar, permitirán una estandarización de la atención sanitaria, reduciendo la variabilidad y asegurando que todos los pacientes, independientemente de su ubicación geográfica o situación socioeconómica, reciban una atención adecuada a sus necesidades específicas.

Reto #2. Implantar el cribado genético *mainstream*

Cada vez hay más indicaciones de estudios genéticos, y es probable que, en pocos años, todos los pacientes con cáncer, o al menos aquellos que padecen los tipos más frecuentes, sean sometidos a un estudio genético. Bajo esta premisa y en caso de no incorporar una mayor cantidad de recursos, esto podría suponer una sobrecarga asistencial para las UCGCs que podría afectar de manera negativa a la calidad de la atención sanitaria proporcionada a los pacientes.

Para hacer frente a esa situación se considera necesario la implantación del cribado genético *mainstream*. Este tipo de procedimiento ha mostrado su eficacia con anterioridad, reduciendo los tiempos de espera a lo largo del proceso del consejo genético, incrementando la detección de precoz de pacientes y sin reducir la calidad de la atención proporcionada a los pacientes[39, 40].

La implantación de este modelo de trabajo, además de incluir una visión multidisciplinar en el manejo del CMOH, permitiría optimizar el acceso en tiempo y forma a las pruebas genéticas y en caso necesario a los tratamientos pertinentes.

Prioridad 2

Reto #3. Homogeneizar y revisar periódicamente criterios clínicos y los paneles de genes mínimos

En la actualidad, la heterogeneidad en los criterios clínicos y los paneles de genes analizados en los estudios genéticos genera situaciones de inequidad de acceso a la atención sanitaria a los pacientes con CMOH. Además, la falta de uniformidad puede generar confusión y desconfianza entre los propios pacientes, ya que pueden percibir disparidad de criterios respecto al manejo de su situación clínica.

Para solventar este aspecto se considera clave realizar de manera periódica, bajo el liderazgo clínico, un ejercicio de análisis y actualización de criterios clínicos y paneles de genes mínimos a evaluar de acuerdo con la realidad cambiante del manejo del CMOH.

Afortunadamente, en la actualidad existen iniciativas capaces de dar solución a este reto. Recientemente se ha revisado, y está pendiente de su publicación oficial, la cartera mínima común de servicios sanitarios del SNS que incluye una actualización de los paneles mínimos de genes a evaluar en las pruebas genéticas de cáncer hereditario[18].

ACCIONES PRIORITARIAS

Con el objetivo de dar respuesta a los retos identificados en cuanto a las guías y protocolos para el manejo del CMOH a nivel nacional, se han propuesto una serie de acciones prioritarias descritas a continuación.

Acción #1. Definición de procesos y metodologías de actualización de guías clínicas y procesos asistenciales para el manejo del CMOH

A pesar de la existencia de numerosas guías y protocolos, se considera vital el desarrollo de documentos capaces de generar un marco de trabajo homogéneo a nivel nacional respecto al manejo del CMOH.

Para favorecer la optimización del manejo de la patología mediante la implementación de las directrices recogidas, los documentos deben cumplir una serie de características básicas:

- Multidisciplinares, incluyendo a todas las especialidades implicadas en el manejo del CMOH a lo largo de todo el proceso asistencial
- Consensuados, con la aprobación de representantes de las especialidades
- Basados en criterios mínimos de calidad asistencial
- Con revisión y actualización periódica para su adaptación al entorno cambiante sanitario

Además, los documentos deben contemplar la totalidad del proceso asistencial incluyendo la siguiente información:

Información básica de las guías y protocolos
Coordinación entre especialidades
Criterios de identificación de pacientes
Criterios de derivación y solicitud de pruebas diagnósticas
Paneles de genes mínimos a analizar
Cribado *mainstream* incluyendo otras especialidades
Interconsultas con UCGCs
Criterios clínicos para la toma de decisiones
Seguimiento de pacientes y familiares

Acción #2. Promoción del cribado genético *mainstream*

De cara a favorecer el cribado genético *mainstream* en el manejo del CMOH, permitiendo incrementar la detección de pacientes con variantes genéticas patogénicas con elevado riesgo de desarrollar cáncer, se considera necesario sentar las bases para su correcta implantación en el proceso asistencial.

Analizando las principales barreras identificadas en experiencias previas desarrolladas en otros países[41], se recomienda trabajar en 3 tipos de acciones:

- Capacitación de los profesionales sanitarios en términos de conocimientos sobre genética y manejo tanto clínico como emocional del CMOH, habilidades de comunicación y habilidades para una correcta recopilación e interpretación de información genética.

- Recursos disponibles tales como guías clínicas sobre cribado genético *mainstream*, tiempo para ejercer el cribado o recursos de consulta de información.

- Motivación de los profesionales con el objetivo de asimilar la relevancia e impacto de un adecuado cribado genético. Del mismo modo la participación en el cribado genético *mainstream* supone un empoderamiento de los profesionales participantes en la iniciativa.

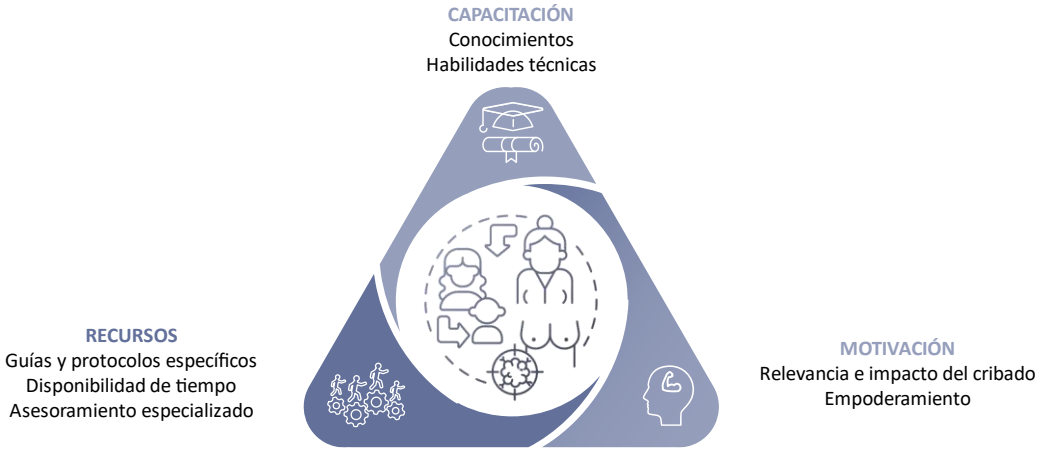


Figura 6 *- Aspectos clave para la promoción del cribado genético mainstream*

Organización, coordinación y recursos

SITUACIÓN ACTUAL

El manejo integral del CMOH demanda una estructura organizativa sólida y unos recursos adecuados para garantizar una atención eficaz y equitativa en todo el territorio nacional.

Con el objetivo de constituir un marco de referencia básico para el manejo del CMOH, en el año 2013, SEOM emite una serie de recomendaciones mínimas con respecto a la estructura y funcionamiento de las UCGCs[15]. Sin embargo, transcurridos diez años, su implementación completa en el ámbito nacional aún no ha sido lograda.

Entre las principales recomendaciones, resalta la necesidad de establecer una UCGC por cada millón de habitantes, a fin de asegurar una cobertura efectiva en todo el país. La distribución estratégica de estas unidades es esencial para alcanzar a la mayor cantidad de personas en riesgo y proporcionarles atención y consejo necesario[15].

El documento destaca también la importancia de los laboratorios de genética en la estructura de atención al CMOH. Con el fin de asegurar un manejo integral y eficiente, se insta a la coordinación de estos laboratorios en redes autonómicas y nacionales. Se sugiere que los tiempos de entrega de los resultados sean de 2 semanas para casos con mutación conocida en la familia y 8 semanas para el estudio de un gen en el primer probando de una familia[15].

En cuanto a la coordinación de estos servicios de consejo genético, se proponen dos modelos posibles[15]:

- El primero, contempla la creación de Clínicas de Cáncer Familiar en los niveles de atención secundaria y terciaria que brindarían consejo a personas de menor riesgo. Por otro lado, se establecerían Unidades de Cáncer de Alto Riesgo para ofrecer medidas de prevención y seguimiento a individuos de alto riesgo evaluados por la UCGC.
- El segundo modelo sugiere un enfoque de movilidad, donde el personal de las UCGCs se desplazaría por los centros de salud primarios y secundarios del área de referencia de la propia UCGC, llevando la atención especializada más cerca de las comunidades.

Por otra parte, el adecuado funcionamiento de estas unidades también depende de contar con los recursos humanos necesarios. Se recomienda la presencia de al menos, un oncólogo médico (o un clínico con formación en bases genéticas y CMOH), una enfermera, un psicólogo capacitado y un administrativo en cada UCGC. Además, se subraya la importancia de la figura del asesor genético, un profesional con estudios de posgrado específicos en consejo genético y conocimientos en áreas de la salud. Este perfil podría asumir tareas cruciales en las UCGCs, garantizando un enfoque multidisciplinario y holístico en el manejo de las pacientes[15].

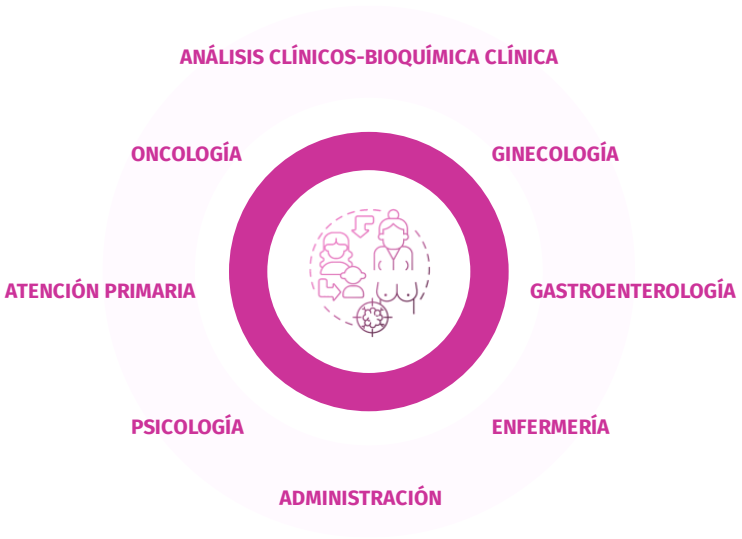


Figura 7 *- Perfiles implicados en el manejo del CMOH*

RETOS

En el complejo escenario del CMOH, los desafíos organizativos, la asignación de recursos y la coordinación efectiva emergen como retos clave. En primer lugar, la obtención de una dotación suficiente de recursos humanos y materiales en las UCGCs a lo largo del país se presenta como un reto crítico. Esto implica no solo aumentar el número de profesionales, garantizando su formación especializada, sino también aumentar la inversión en recursos materiales.

Además, la necesidad de una coordinación fluida entre las UCGCs y el resto de los servicios clínicos, así como con profesionales de distintos niveles asistenciales, es esencial. El consejo genético debe integrarse de manera eficiente en el manejo del CMOH, lo cual requiere una colaboración estrecha entre especialistas en genética y otros profesionales de la salud.

De cara a hacer frente a estos grandes retos, se identificaron y priorizaron los siguientes retos:

Tabla 5 *- Retos identificados en el ámbito de Organización, coordinación y recursos*

Nº	Reto	Prioridad
1	Disponer de recomendaciones actualizadas sobre estructura y funcionamiento de las UCGC.	1
2	Facilitar la incorporación de profesionales sanitarios expertos en consejo genético en las UCGCs	1
3	Disponer de evidencia que pongan de manifiesto el impacto en calidad de una inadecuada dotación de recursos en las UCGCs y laboratorios a la actividad que desarrollan	2

Prioridad 1

Reto #1. Disponer de recomendaciones actualizadas sobre estructura y funcionamiento de las UCGCs

La situación actual en el contexto del CMOH requiere que las UCGCs cuenten con los recursos necesarios para aplicar los últimos avances científicos y las necesidades cambiantes de los pacientes. La revisión y actualización periódica, por parte de las Sociedades Científicas de las recomendaciones existentes a nivel internacional y nacional permite a las UCGCs no solo mantener una calidad asistencial de vanguardia, sino disponer de argumentos para solicitar recursos adecuados para mantener la calidad asistencial ofrecida a los pacientes.

Reto #2. Facilitar la incorporación de profesionales sanitarios expertos en consejo genético en las UCGCs

Tal como se indica en el documento de recomendaciones mínimas con respecto a la estructura y funcionamiento de las UCGCs[15], estas unidades deben disponer de una dotación de recursos humanos multidisciplinar, capaces de proporcionar una atención integral a los pacientes.

En este sentido se considera vital la incorporación de profesionales expertos en psicología o psicooncología, capaces de prestar un asesoramiento de calidad en el abordaje psicológico y emocional del CMOH.

Otros perfiles, no contemplados en las recomendaciones de SEOM, pero de gran interés para las UCGCs de acuerdo con la experiencia de los expertos, son ginecólogo, gestor de casos y asesor genético.

- El ginecólogo puede ofrecer orientación y atención específica relacionada con la salud reproductiva y sexual en el contexto del CMOH, brindando un enfoque holístico para abordar todas las inquietudes de las pacientes y mejorar su calidad de vida.
- El gestor de casos puede ejercer de persona de contacto prioritario para el seguimiento, durante todo el proceso asistencial asociado al manejo del CMOH, facilitando la resolución de dudas relativas a pruebas diagnósticas, gestión de citas médicas, gestión de la información, etc.
- El asesor genético, pese a la dificultad de su inclusión al no estar contemplada como una profesión sanitaria reglada [26], es de las más demandadas en las UCGCs.

Estos profesionales, convenientemente formados en el ámbito del asesoramiento genético podrían asumir una gran cantidad de la carga asistencial dentro de las UCGCs, permitiendo optimizar los procedimientos de trabajo internos dentro de las UCGCs.

Prioridad 2

Reto #3. Disponer de evidencia que pongan de manifiesto el impacto en calidad de una inadecuada dotación de recursos en las UCGCs y laboratorios a la actividad que desarrollan

La falta generalizada de recursos emerge como una de las principales limitaciones que enfrenta el manejo del CMOH. Esta carencia pone de manifiesto una necesidad urgente de abordar las restricciones en personal, ya que los profesionales sanitarios a menudo se ven sobrecargados con tareas consideradas más prioritarias, dificultando su actividad en las UCGCs. Por lo tanto, es crucial desarrollar una estrategia sólida que ponga de manifiesto cómo la falta de recursos humanos tiene un impacto vital en el diagnóstico y manejo de los pacientes, suponiendo un retraso considerable en su diagnóstico y posterior tratamiento de los pacientes. Además, el retraso diagnóstico puede provocar la elección de un tratamiento menos específico, no dirigido a las variantes genéticas patogénicas concretas responsables del cáncer lo que deriva en un uso poco eficiente del arsenal terapéutico disponible.

Otros recursos clave en el óptimo manejo del CMOH son las herramientas informáticas, tanto en UCGCs como laboratorios de análisis genético, que permitan recoger toda la información relevante (datos clínicos de tipo de cáncer, edad al diagnóstico, antecedentes familiares, etc.) y todo el dato genómico generado de una forma estructurada y que permita una fácil explotación de los mismos. El hecho de disponer de este tipo de herramientas supondría una optimización en cuanto a la obtención de los resultados diagnósticos, fomentando una mejora en la clasificación de variantes, generación de estudios epidemiológicos, etc. En consecuencia, se promovería la generación de conocimiento que permitiría mejorar el diagnóstico molecular y, en consecuencia, en el proceso asistencial de los pacientes con CMOH.

ACCIONES PRIORITARIAS

Acción #1. Actualizar los documentos de recomendaciones sobre estructura y recomendaciones de funcionamiento de las UCGCs

El último documento de referencia a nivel nacional respecto a la correcta estructura y de funcionamiento de las UCGCs es de 2013. En aras de diseñar un nuevo escenario más actualizado y eficiente, se hace imprescindible llevar a cabo una revisión exhaustiva y actualización acorde a la situación sanitaria actual de los criterios mínimos a implementar en las UCGCs.

Para ello, se considera clave revisar las últimas recomendaciones a nivel internacional en el ámbito del consejo genético para asegurar la alineación con las mejores prácticas globales.

Del mismo modo, y tal como ha sucedido previamente, la participación de Sociedades Científicas especializadas como SEOM se considera vital ya que de esta manera se garantiza la visión de profesionales expertos en el campo del CMOH.

Además, es destacable la importancia de incluir en el equipo de las UCGCs a profesionales como gestores de casos, psicólogos y ginecólogos, reconociendo la complejidad emocional y logística que implica el manejo del CMOH.

Acción #2. Generar un marco formativo favorable para la incorporación de profesionales expertos en consejo genético

La labor realizada en las UCGCs requiere de un elevado grado de especialización por parte de los profesionales de estas unidades. De esta manera, se promueve la excelencia en la prestación de servicios relacionados con el consejo genético. Además, es crucial avanzar en la formación reglada sobre consejo genético para garantizar que los profesionales cuenten con los conocimientos y habilidades necesarios para su incorporación en las UCGCs.

En este sentido, sería necesario ampliar la oferta de formación reglada sobre consejo genético, brindando programas educativos que abarquen tanto los aspectos teóricos como prácticos de esta área. La diversificación de los contenidos formativos contribuirá a la preparación integral de los profesionales de las UCGCs, capacitándolos para afrontar los retos emergentes en el ámbito del consejo genético.

Asimismo, es esencial avanzar en modelos de acreditación de competencias en consejo genético en cáncer que faciliten la incorporación de profesionales cualificados. Estos modelos deben ser rigurosos y reconocidos a nivel nacional e internacional, asegurando la calidad y homogeneidad de los servicios prestados por las UCGCs. La acreditación de competencias no solo respalda la excelencia profesional, sino que también fortalece la confianza de la sociedad en los servicios de consejo genético.

Acción #3. Realizar un estudio para analizar los recursos actualmente disponibles en las UCGCs y su impacto sobre la calidad asistencial

La realización de un estudio que arroje luz sobre el posible impacto de la falta de recursos adecuados en las UCGCs, se revela como una empresa fundamental para comprender y abordar las implicaciones directas que esta limitación tiene en la calidad asistencial.

La posible insuficiencia de recursos en estas unidades podría manifestarse en tiempos prolongados de espera para los pacientes, y podría afectar a la prontitud y eficiencia en la atención. Además, la carencia de personal especializado y tecnologías avanzadas podría comprometer la capacidad de llevar a cabo evaluaciones exhaustivas y diagnósticos precisos, afectando directamente la calidad del asesoramiento genético proporcionado.

El estudio propuesto se erige como un medio esencial para cuantificar y cualificar estas posibles carencias de recursos, proporcionando datos concretos que respalden la necesidad de asignar recursos adecuados a las UCGCs. La importancia de este análisis radica en su capacidad para informar y orientar a los responsables de la toma de decisiones en la asignación de recursos, garantizando así que las UCGCs cuenten con los medios necesarios para ofrecer servicios de calidad, abordar eficazmente las necesidades de los pacientes y, en última instancia, contribuir a la mejora de la salud genética de la población.

Acción #4. Organizar iniciativas de discusión sobre organización, coordinación y recursos en UCGCs y laboratorios asociados

La importancia de organizar jornadas especializadas en UCGCs radica en la creación de un espacio propicio para compartir y discutir aspectos variados respecto al optimo funcionamiento de las UCGCs. Estos eventos facilitan la colaboración entre profesionales de distintas disciplinas, optimizando los roles dentro de las UCGCs y promoviendo un enfoque más holístico y eficiente en la prestación de servicios de asesoramiento genético.

La difusión de recomendaciones y estudios sobre el valor de diferentes perfiles profesionales en estas jornadas contribuye a elevar la calidad de los servicios ofrecidos, asegurando una atención más completa y actualizada para los pacientes.

En paralelo, la organización de foros y reuniones específicas sobre la gestión de UCGCs, con la participación de Jefes de Servicio de Oncología, otros Servicios y gerencias hospitalarias, juega un papel crucial en la optimización de los recursos y la alineación estratégica. Estas instancias permiten discutir aspectos clave relacionados con la planificación, coordinación y evaluación de las UCGCs, asegurando una gestión eficiente y alineada con las necesidades y objetivos de los centros sanitarios. La participación de líderes y responsables de servicios médicos clave promueve una visión integrada y colaborativa para fortalecer la función esencial de las UCGCs en la atención médica integral.

Formación a profesionales

SITUACIÓN ACTUAL

La formación de los profesionales sanitarios es otro aspecto que emerge como un componente esencial en el manejo del CMOH. Dado el ritmo de generación de nueva evidencia científica respecto al abordaje de la patología, la formación continua de los profesionales sanitarios es crucial para mantenerse actualizados respecto a los últimos avances médicos y tecnológicos. De esta manera, además de mejorar la calidad de la atención médica, les permite ofrecer a las pacientes opciones de tratamiento y prevención más efectivas, basadas en la evidencia científica más reciente.

En la actualidad, se dispone de diversos programas de formación diseñados tanto por los propios servicios de Oncología y UCGCs de los centros sanitarios, como por instituciones como SEOM. Estas iniciativas formativas buscan brindar a los profesionales herramientas sólidas y actualizadas para un manejo más efectivo y actualizado del cáncer hereditario, a través de cursos específicos.

Un aspecto importante a mencionar en cuanto a la formación de los profesionales es la inclusión de rotaciones por las UCGCs y los laboratorios de estudios genéticos en el programa formativo de los residentes de Oncología en los centros sanitarios. Esta práctica contribuye a que los futuros profesionales de la salud adquieran experiencia directa en la evaluación de pacientes con predisposición genética al cáncer, lo que mejora su capacidad para identificar y gestionar adecuadamente esta enfermedad. De hecho se ha podido comprobar como los profesionales que han recibido una mayor formación en el campo del cáncer hereditario, muestran incluso una mayor predisposición a la participación en los programas de cribado genético *mainstream*, con el consecuente beneficio para los pacientes[41].

Sin embargo, a pesar de los esfuerzos realizados, en materia de formación aún existe margen para mejorar ciertos aspectos como los procesos de identificación y referencia de pacientes a las UCGCs. De hecho, de acuerdo a la evidencia científica y la experiencia recogida por el comité, actualmente solo se deriva 30 - 40% del total de pacientes que cumplen con los criterios de derivación a estas unidades[42, 43]. Este dato sugiere la necesidad de una mayor concienciación y capacitación de los profesionales de la salud en la identificación temprana del CMOH y la derivación adecuada a las UCGCs.

Por último, la concienciación sobre el impacto del asesoramiento genético en los equipos de gestión y administración sanitaria también se considera clave, al ser un mecanismo vital de cara a defender los intereses de las UCGCs y sus pacientes en cuanto a la asignación y dotación de recursos.

RETOS

- En la actualidad existen **diversas iniciativas** formativas para profesionales sanitarios
- A **mayor formación, mayor predisposición** a la participación en el proceso asistencial del CMOH
- Todavía existen **casos** de sospecha de CMOH que **no** son **correctamente derivados** a las UCGCs

En este contexto del manejo del CMOH, la formación de las profesionales sobre cáncer hereditario es clave para optimizar el proceso asistencial.

En primer lugar, se considera clave asegurar una correcta formación de todos los profesionales implicados en el manejo de la patología. Sin embargo, de cara a fomentar un modelo de trabajo coordinado y eficiente, la formación en materia de cáncer hereditario se considera clave también para otros perfiles tales como nuevos profesionales y gestores sanitarios.

Tabla 6 *- Retos identificados en el ámbito de Formación a profesionales*

Nº	Reto	Prioridad
1	Promover la formación médica continuada en el ámbito del Cáncer Hereditario	1
2	Aumentar el interés por el cáncer hereditario durante la formación sanitaria especializada (MIR)	1
3	Concienciar a gestores sanitarios sobre la relevancia del Cáncer Hereditario	2

Prioridad 1

Reto #1. Promover la formación médica continuada en el ámbito del Cáncer Hereditario

Tal como se comentó previamente, el manejo del CMOH es una rama de la oncología compleja y en constante evolución por lo que se considera necesario la participación en programas de formación por parte de todos aquellos profesionales implicados en el manejo de la patología.

La generación de nuevas técnicas de análisis genético y la investigación en genética clínica hacen necesaria la actualización periódica de estos conocimientos entre los profesionales implicados en el manejo del CMOH. De esta manera se pretende mantener a los profesionales sanitarios convenientemente formados y actualizados para poder prestar una asistencia óptima a sus pacientes.

La participación en estos programas formativos debe incluir no solo a los profesionales de las UCGCs y laboratorios de análisis genético, sino también debe contemplar a aquellas especialidades que pueden estar presentes a lo largo del proceso asistencial de los pacientes con CMOH, especialmente aquellas implicadas en la derivación de pacientes hacia las UCGCs y en el cribado genético *mainstream*.

Mediante unos programas de formación homogéneos, se favorece la prestación de una atención sanitaria homogénea a nivel nacional, además de asegurar su calidad y actualización acorde a los avances en materia sanitaria.

Reto #2. Aumentar el interés por el cáncer hereditario durante la formación sanitaria especializada (MIR)

De acuerdo con la experiencia del comité asesor, son escasos los nuevos oncólogos residentes en fase de formación MIR que muestran interés en el cáncer hereditario, priorizando en ocasiones otras actividades frente a su formación en materia del cáncer hereditario. En

consecuencia, se considera relevante llevar a cabo medidas que aumenten el interés de los residentes por este campo de la oncología, incrementando la formación académica reglada en cáncer hereditario y asegurando un tiempo mínimo de rotación en las UCGCs y laboratorios de análisis asociados. Disponer de UCGCs de referencia y conveniente acreditadas podría suponer un gran impulso en cuanto al interés por la rotación en estos servicios.

De esta manera se pretende asegurar la generación de una masa crítica de nuevos profesionales sanitarios especialistas en cáncer hereditario y CMOH, capaces de hacer frente al incremento del volumen de trabajo en las UCGCs.

Prioridad 2

Reto #3. Concienciar a gestores sanitarios sobre la relevancia del Cáncer Hereditario

Con el objetivo de poner en valor la labor del consejo genético y dotar de los recursos necesarios a las UCGCs, asegurando la calidad de la atención sanitaria, se considera de gran relevancia el desarrollo de iniciativas informativas enfocadas a los principales agentes administrativos y gestores del ámbito sanitario en los centros hospitalarios.

La concienciación debe ir encaminada hacia la importancia del consejo genético en cuanto a la detección precoz de casos de cáncer con la consecuente capacidad de realizar un manejo temprano de la patología, permitiendo reducir costes de tratamiento a largo plazo. Del mismo modo se debe enfatizar el impacto del consejo genético no solo en los propios pacientes sino también en sus entornos familiares.

Con la colaboración de gestores sanitarios concienciados respecto al impacto del asesoramiento genético se prevé asegurar la calidad y dotación de recursos adecuada para el correcto funcionamiento de las UCGCs.

ACCIONES PRIORITARIAS

Con el objetivo de dar respuesta a los retos identificados en cuanto a la formación de profesionales sanitarios, se propone una acción prioritaria.

Acción #1. Incorporar contenidos sobre cáncer hereditario en los programas de formación continuada adaptados a distintos perfiles profesionales

De acuerdo a las necesidades formativas de diversos tipos de perfiles implicados en el manejo del CMOH, se considera vital la generación de programas adaptados en formato y contenido a diferentes perfiles profesionales (residentes, profesionales de las UCGCs, profesionales de servicios peticionarios o gestores).

En función del perfil al que vayan dirigidos, los programas formativos pueden ser generados por distintas entidades ya sean sociedades científicas como por ejemplo SEOM, servicios de Oncología, UCGCs, etc.

Del mismo modo, todos los programas deben estar basados en evidencia científica actualizada y deben ser homogéneos en su contenido con el objetivo de proporcionar una información similar, promoviendo la equidad en la atención sanitaria y en el acceso a la formación por parte de los propios profesionales.

Con la definición de los programas formativos adaptados, se prevé dar solución a los todos los retos identificados en materia de formación a profesionales.

Investigación y generación de evidencia

SITUACIÓN ACTUAL

Otro de los aspectos fundamentales en el manejo del CMOH es la investigación y la generación de evidencia relacionada con la patología, un ámbito que ha experimentado un notable crecimiento en los últimos años.

A nivel regional, han surgido diversos estudios[44-49] que se centran en la identificación de mutaciones en genes concretos asociados al CMOH. Sin embargo, hasta el momento, no se dispone de estudios de ámbito nacional que ofrezcan una visión actualizada sobre la incidencia de todos los genes implicados en el CMOH y su estratificación por edades, así como el riesgo asociado a cada uno de ellos. La literatura científica señala que la realización de estudios de este tipo podría tener un impacto significativo en la mejora de la detección temprana del CMOH, al aumentar la concienciación sobre la patología y permitir el diseño adaptado de estudios genéticos con paneles específicos de genes con alta incidencia y riesgo clínico[44, 49].

En el ámbito de la generación de evidencia, destaca la relevancia de la Sección de Cáncer Hereditario de la SEOM, que se erige como un punto de referencia a nivel nacional. Entre sus numerosas iniciativas, destaca el Registro CRECE-SEOM[50], implementado en abril de 2023. Este registro tiene como propósito recopilar datos de individuos portadores de variantes genéticas de predisposición al cáncer. Su función trasciende al mero almacenamiento de información, siendo una herramienta clave para determinar la aplicabilidad del diagnóstico genético germinal y su utilidad clínica[50].

CRECE-SEOM funciona como un repositorio de datos pseudonimizados para llevar a cabo estudios de investigación epidemiológicos, tanto transversales como longitudinales, sobre portadores de variantes genéticas patogénicas en la población española. Además, su diseño permite una recopilación homogénea de datos clínicos y genéticos, lo cual habilita la participación en consorcios internacionales dedicados a la investigación en cáncer hereditario. Hasta la fecha, el registro cuenta con la participación de 12 centros (otros 13 están en proceso de aprobación) y se han registrado 443 conjuntos de datos de pacientes, contribuyendo así a la generación de evidencia sólida en el campo[51].

Otro registro de gran interés en el ámbito del cáncer hereditario es el proyecto SpadaHC[52] coordinado por CIBERONC (CIBER del Cáncer) en colaboración con el IDIBELL, el ICO y la participación de hasta 15 laboratorios de análisis genético nacionales. SpadaHC es una base de datos para compartir variantes genéticas en genes de cáncer hereditario y su interpretación desde paneles de expertos y laboratorios españoles de diagnóstico genético. La base de datos también proporciona frecuencias poblacionales de variantes en individuos españoles en función de su sospecha clínica de predisposición al cáncer[52].

En resumen, la investigación y la generación de evidencia en el ámbito del CMOH están en constante expansión. Desde estudios regionales hasta iniciativas a nivel nacional, la comunidad científica y médica trabaja en colaboración para aumentar el conocimiento y la comprensión de las bases genéticas del cáncer hereditario y, por tanto, mejorar el diagnóstico, la evaluación de riesgos, la prevención y el tratamiento del cáncer de los portadores y sus familias.

- En los últimos años se han producido grandes **avances** en cuanto a la **investigación** del cáncer hereditario y el CMOH
- A nivel nacional **registros** como **CRECE-SEOM** y **SpadaHC** generan una evidencia de gran valor
- La investigación **mejora** el **diagnóstico**, la **evaluación de riesgos**, la **prevención** y el **tratamiento** del cáncer

RETOS

A pesar del gran esfuerzo realizado en cuanto a la investigación y generación de evidencia en el ámbito del CMOH, a día de hoy todavía existe un reto general pendiente de abordar: la necesidad de generar evidencia específica sobre el CMOH desde un enfoque multidisciplinar en áreas de conocimiento prioritarias y con necesidades no cubiertas. Del mismo modo se considera vital la participación de los pacientes en el diseño y priorización de la investigación y en la realización de estudios, incorporando la experiencia del paciente.

En esta línea, una serie de retos específicos sobre los que actuar para optimizar el grado de investigación y generación de evidencia:

Tabla 7 *- Retos identificados en el ámbito de Investigación y generación de evidencia*

Nº	Reto	Prioridad
1	Priorizar el desarrollo de líneas de investigación e innovación sobre CMOH en las herramientas de promoción de la I+D+i existentes	1
2	Desarrollar nuevas herramientas impulsoras de la actividad investigadora e innovadora	1

Prioridad 1

Reto #1. Priorizar el desarrollo de líneas de investigación e innovación sobre CMOH en las herramientas de promoción de la I+D+i existentes

Hasta la fecha existe una cantidad notable de evidencia científica sobre el CMOH, los genes implicados en el desarrollo del cáncer y el tratamiento de la patología. Sin embargo, se considera que aún existen ciertos aspectos del manejo de precoz y preventivo del CMOH que podrían optimizarse con la generación de evidencia científica al respecto.

En este sentido se impone la necesidad de llevar a cabo un ejercicio de evaluación rigurosa enfocado en identificar aquellas áreas del manejo del CMOH que más se pueden beneficiar de la inversión de recursos de I+D+i

Reto #2. Desarrollar nuevas herramientas impulsoras de la actividad investigadora e innovadora

Con el objetivo generar evidencia en el ámbito del CMOH, se identifica la necesidad de generar un marco de trabajo favorable, capaz de facilitar la actividad investigadora a los profesionales sanitarios.

Dentro del marco de trabajo se debe contemplar aspectos tales como mecanismos de financiación, colaboración público-privada, asesoramiento en el desarrollo de estudios y ensayos clínicos, generación de herramientas para la gestión de información clínica, etc.

ACCIONES PRIORITARIAS

De cara a dar respuesta a los retos identificados en materia de investigación y generación de evidencia, se han propuesto una serie de acciones prioritarias, descritas a continuación:

Acción #1. Priorización de estudios sobre CMOH en áreas de interés y necesidades no cubiertas

Tras identificar la tipología de estudios relativos a aspectos no abordados hasta la fecha en el ámbito del CMOH, es necesario llevar a cabo un diseño pormenorizado de los proyectos para su posterior implementación.

En concreto se identifican tres tipos de estudios de gran interés para la comunidad sanitaria: epidemiológicos, retrospectivos y preventivos.

Desde el comité se considera clave ampliar la información epidemiológica relativa a las distintas mutaciones genéticas involucradas en el CMOH en la población española, separando esta incidencia por rangos de edad. Esta información se considera de gran utilidad de cara a conocer en detalle el estado de la patología a nivel nacional y generar modelos de abordaje y cribado adaptados a las tipologías de los pacientes.

En la actualidad hay casos prevalentes que nunca se han estudiado, así como pacientes en los que se podría haber abordado el cáncer de manera precoz si los familiares hubiesen sido sometidos a un estudio genético. En este sentido, el desarrollo de estudios retrospectivos mediante el análisis de muestras de los pacientes podría permitir la detección de familias con alto riesgo de desarrollar cáncer y tomar medidas preventivas. Además, este tipo de estudios puede generar una evidencia científica de alto valor al analizar las muestras genéticas y conocer el desarrollo de la enfermedad en los individuos analizados.

El desarrollo de estudios preventivos sobre el CMOH sería de utilidad, en primer lugar, de cara a identificar marcadores genéticos adicionales, permitiendo una detección temprana de los pacientes. Además, puede llevar al descubrimiento y desarrollo de tratamientos farmacológicos o abordajes terapéuticos específicos para individuos con riesgo genético de desarrollo de cáncer.

Con la investigación preventiva también se pretende minimizar el uso de cirugías preventivas como la mastectomía profiláctica, ofreciendo soluciones efectivas menos invasivas y con menor impacto psicológico en las pacientes.

Acción #2. Creación de becas con el respaldo de Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes

La creación de este tipo de mecanismos de financiación de la investigación puede ser de gran utilidad tanto desde el punto de vista de la generación de evidencia como por el hecho de surgir desde entidades totalmente implicadas en el manejo de la patología. De este modo se asegura una investigación capaz de tratar necesidades no cubiertas detectadas por personas expertas en la materia.

Igualmente, contar con estas entidades en cuanto a la generación de evidencia permitiría el desarrollo de una investigación coordinada y colaborativa que permitiría una rápida obtención de resultados e información de gran interés en el manejo del CMOH.

Acción #3. Creación de iniciativas de promoción de la investigación en áreas prioritarias con colaboración público-privada

La promoción de la investigación en cáncer hereditario mediante la colaboración público-privada implica el reconocimiento financiero de proyectos innovadores, la presentación de resultados en congresos especializados, y la convocatoria regular de proyectos conjuntos. Al mismo tiempo, se fomenta la formación de alianzas estratégicas entre instituciones y empresas, y se llevan a cabo campañas de divulgación para concientizar sobre la importancia crítica de la investigación en este campo. Este enfoque integral busca acelerar el descubrimiento de nuevas terapias y estrategias preventivas, mejorando así el tratamiento y el bienestar de las personas afectadas por el cáncer hereditario.

Acción #4. Promoción de la participación en redes de conocimiento

Establecer redes de conocimiento entre UCGCs de referencia que estén capacitadas para utilizar sus recursos de manera coordinada se considera vital como un mecanismo para acelerar la generación de evidencia. La colaboración entre estas unidades puede facilitar el uso compartido de datos, infraestructuras y conocimientos, acelerando así el progreso de la investigación en el CMOH.

Acción #5. Dotar de recursos específicos de I+D+i a las UCGCs

La labor investigadora conlleva el consumo de una cantidad considerable de recursos tanto materiales como humanos. Por tanto, de cara a facilitar esta labor se considera clave la dotación de recursos destinados a este tipo de actividad tales como: herramientas de análisis de datos (*Big data*, inteligencia artificial, etc.) personal experto en registro de datos, diseño de estudios, solicitud de financiación, etc.

Información y acompañamiento a pacientes y familiares

SITUACIÓN ACTUAL

Por último, otro de los puntos fundamentales para lograr una optimización del estado de situación del manejo del CMOH hace referencia a la información y acompañamiento que se presta tanto a las pacientes como a sus familiares.

La disponibilidad de recursos en línea ha brindado a pacientes y familiares la oportunidad de obtener información detallada y comprender mejor su situación. Además, asociaciones como AMOH[13] ofrecen herramientas diversas que contribuyen a la educación y la sensibilización sobre el CMOH.

En relación al acompañamiento emocional de las pacientes, aunque la literatura científica[53-56] ha ahondado en este aspecto y las recomendaciones de la SEOM[15] resaltan la relevancia del apoyo psicológico a pacientes y sus familiares, aún prevalecen retos en su implementación. A pesar todos los esfuerzos realizados, solo en algunos Programas de Consejo Genético en Cáncer autonómicos, como el de la Comunidad Valenciana[24] (reconocido como Buena Práctica por el Consejo Interterritorial del SNS), se ha otorgado especial énfasis al manejo psicológico de la patología.

De acuerdo a las recomendaciones de SEOM, se recomienda la inclusión de la figura del personal de psicología con formación específica en cáncer hereditario como parte integral de la dotación mínima en UCGCs[15]. Esta inclusión responde a la necesidad de brindar un manejo holístico que considere tanto los aspectos médicos como emocionales de la patología a pacientes y familiares.

- Existen variedad de **recursos informativos** para pacientes
- El CMOH genera un gran **impacto psicológico** y **emocional** en los **pacientes** y sus **familiares**
- La inclusión de **profesionales de la psicología** en las UCGCs no está extendida a nivel nacional

RETOS

En el marco de la atención integral, la información y el acompañamiento emocional a pacientes y familiares se alza como un componente esencial, generando por tanto una serie de retos general en este ámbito.

En primer lugar, y en línea con lo recogido a lo largo de todo el informe se identifica la necesidad de garantizar una equidad y homogeneidad a la atención sanitaria. En este punto se hace referencia no solo al acompañamiento psicológico emocional durante el proceso asistencial sino también a la proporción de información a los pacientes y sus familiares.

Del mismo modo, supone un reto en este ámbito la aplicación de un enfoque centrado no únicamente en los pacientes sino también en sus familias, proporcionando una atención y acompañamiento de calidad.

Con el objetivo de dar respuesta a los retos generales se han identifican y priorizan dos retos específicos, desarrollados a continuación:

Tabla 8 *- Retos identificados en el ámbito de Información y acompañamiento a familiares y pacientes*

Nº	Reto	Prioridad
1	Promover la generación de materiales formativos para pacientes y familiares	1
2	Facilitar la implicación familiar en el manejo del CMOH	2

Prioridad 1

Reto #1. Promover la generación de materiales formativos para pacientes y familiares

La generación de materiales homogéneos para pacientes y familiares sobre el CMOH tendría un impacto significativo. Estos materiales proporcionarían información coherente y precisa, empoderando a las pacientes y sus familias en tomar decisiones informadas sobre su atención médica y manejo de riesgos. Además, la claridad y el apoyo emocional en estos materiales ayudarían a las personas a lidiar mejor con el impacto psicológico de la patología.

La estrategia de información a pacientes debería contemplar los posibles formatos y canales de difusión de la información seleccionando aquellos más efectivos para hacer llegar el contenido a los pacientes y sus familiares.

Con el abordaje de este reto, se da solución a los tres retos generales planteados en este apartado, garantizando una atención sanitaria de calidad y uniforme. Del mismo modo, aplicando un enfoque adecuado en las acciones a desarrollar se incorpora la atención no solo a los pacientes sino también a sus propios familiares.

Prioridad 2

Reto #2. Facilitar la implicación familiar en el manejo del CMOH

Tal como se ha explicado, el CMOH tiene un marcado carácter familiar y por tanto debe ser abordado con este enfoque. En este sentido se establece la idoneidad de impulsar iniciativas capaces de proporcionar un manejo homogéneo de la patología a todos los miembros de una misma familia. De esta manera se pretende proporcionar una información consistente y uniforme, evitando confusiones y disparidad de criterios que pueden surgir cuando varios profesionales están implicados en la comunicación con las familias.

ACCIONES PRIORITARIAS

Con el objetivo de dar respuesta a los retos identificados, se proponen a continuación una serie de acciones prioritarias:

Acción #1. Generación y difusión de materiales informativos sobre CMOH adaptados a pacientes y familiares

A pesar de la cantidad de materiales para pacientes y familiares, se recomienda la generación de iniciativas capaces de proporcionar una información rigurosa, completa, y homogénea. En este sentido la colaboración entre AMOH y los profesionales sanitarios expertos en el manejo del CMOH es esencial para poder proporcionar una información rigurosa y que cubra las necesidades e inquietudes de los pacientes y sus familiares.

Acción #2. Desarrollo de iniciativas de formación a pacientes en los propios centros sanitarios

Con el objetivo de hacer llegar la información sobre el CMOH a la mayor cantidad de personas posible, se propone el desarrollo de sesiones informativas presenciales para pacientes y familiares. Estas sesiones se enfocan en proporcionar de primera mano información crucial sobre la enfermedad, opciones de tratamiento y estrategias prácticas.

En este sentido estas sesiones se identifican como una oportunidad no solo de transmitir información a los pacientes sino de resolver posibles dudas, estableciendo un diálogo directo entre pacientes, familiares y profesionales sanitarios.

Acción #3. Implantación de consultas grupales familiares

Para aquellas familias localizadas en una misma comunidad autónoma se propone la posibilidad de centralizar toda la atención relativa al consejo genético en una misma UCG. De esta manera se ofrece una información consistente y uniforme a todos los miembros de la familia. Además, este tipo de iniciativas favorece la eficiencia del proceso asistencial, optimizando los recursos de las UCGCs, ya que un único médico puede abordar las preguntas de una familia completa en una sola sesión.

La implementación de este tipo de medidas en familias cuyos miembros pertenecen a distintos sistemas de salud autonómicos se considera inviable en el corto plazo debido a las dificultades a la hora de compartir información clínica y sistemas de gestión sanitaria entre las distintas CCAA.

5 Llamada a la acción Código Cáncer Hereditario

Como consecuencia de todo lo expuesto a lo largo del informe se establecen una serie de iniciativas para dar respuesta a los principales retos identificados y sobre las que traccionar el cambio hacia un modelo de manejo del CMOH más eficiente, involucrando a todos los estamentos del ámbito sanitario; pacientes, profesionales sanitarios y gestores políticos.

El Comité Asesor ha identificado 10 iniciativas de las cuales se consideran prioritarias las 5 primeras en función de su factibilidad de implementación y su impacto de cara a generar un marco de trabajo propicio para el desarrollo futuro del resto de iniciativas planteadas:

1. Actualizar y aplicar medidas que permitan alcanzar **criterios de calidad mínimos** para las Unidades de Consejo Genético en Cáncer, en particular en lo que respecta a los **tiempos máximos de espera** de un resultado de análisis en el marco de un proceso de asesoramiento genético en cáncer.
2. **Dotar y estructurar recursos** adecuadamente, conforme a recomendaciones actualizadas, las Unidades de Consejo Genético en Cáncer de manera que, atendiendo al tipo de actividad y su modelo asistencial, puedan alcanzar los **criterios de calidad mínimos** exigibles y garantizar un **acceso equitativo** en todo el país.
3. Promover la **formación reglada en asesoramiento genético** y **reconocer** el papel profesional en el mundo sanitario del perfil del **asesor genético**.
4. Mejorar el nivel general de **formación básica y conocimiento** sobre el cáncer hereditario entre los **profesionales sanitarios y gestores**.
5. Crear un **Observatorio sobre el CMOH**, con representación de todas las partes implicadas en el manejo de la patología, que permita una **monitorización de los resultados** en cuanto a mejora de la calidad de la atención.
6. Promover la **actualización de guías y protocolos** sobre el proceso asistencial del cáncer hereditario, desde un punto de vista multidisciplinar y la visión de los pacientes incluyendo indicadores de seguimiento de resultados y objetivos.
7. Generar **foros de debate** en torno a la actividad de las Unidades de Consejo Genético en Cáncer, que permitan el **intercambio de experiencias**, generación de **redes de trabajo** y capacitación para conseguir una mayor **autonomía de gestión**.
8. **Concienciar** sobre la relevancia y fomentar el interés por la atención al cáncer hereditario, especialmente entre los **nuevos profesionales sanitarios** en formación.
9. Priorizar y promover la realización de **investigaciones e innovaciones en áreas de necesidad no cubierta** sobre cáncer hereditario y aumentar la dotación económica y de recursos para su desarrollo.
10. Desarrollar plataformas de **información fiable y accesible para pacientes y familiares** afectados por cáncer hereditario, incorporando el conocimiento de las Asociaciones de pacientes.

6 Bibliografía

1. Nagy R, Sweet K, Eng C. Highly penetrant hereditary cancer syndromes. Oncogene. 2004;23(38):6445-70.

2. González-Santiago S, Ramon y Cajal T, Aguirre E, Alés-Martínez J, Andrés R, Balmaña J, et al. SEOM clinical guidelines in hereditary breast and ovarian cancer (2019). Clinical and Translational Oncology. 2020;22:193-200.

3. Yoshida R. Hereditary breast and ovarian cancer (HBOC): review of its molecular characteristics, screening, treatment, and prognosis. Breast Cancer. 2021;28(6):1167-80.

4. Owens DK, Davidson KW, Krist AH, Barry MJ, Cabana M, Caughey AB, et al. Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer: US Preventive Services Task Force Recommendation Statement. Jama. 2019;322(7):652-65.

5. CNIO. El Cáncer Familiar y Hereditario [Disponible en: https://www.cnio.es/investigacion-e-innovacion/servicios/cancer-familiar/el-cancer-familiar-y-hereditario/] Último acceso Octubre 2023.

6. Clínica Universitaria de Navarra. Cáncer hereditario: la importancia del diagnóstico precoz [Disponible en: https://www.cun.es/enfermedades-tratamientos/cuidados-casa/cancer-hereditario-diagnostico-precoz] Último acceso Octubre 2023.

7. SEOM. Cáncer hereditario 3ª Edición. 2019. [Disponible en: https://seom.org/publicaciones/publicaciones-seom/cancer-hereditario] Último acceso Octubre 2023.

8. Sánchez AM, De la Hoya M. Manejo de las variantes genéticas sin clasificar en una consulta de consejo genético. Ed Cont Lab Clín. 2016;27:77-93.

9. NIH. Herencia Autosómica Dominante [Disponible en: https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/herencia-autosomica-dominante]Último acceso Octubre 2023.

10. SEOM. Asesoramiento Genético en Cáncer (2021). [Disponible en: https://seom.org/informacion-sobre-el-cancer/consejo-genetico?start=1] Último acceso Octubre 2023.

11. CNIO. Síndromes de Predisposición Hereditaria al Cáncer [Disponible en https://www.cnio.es/investigacion-e-innovacion/servicios/cancer-familiar/sindromes-de-predisposicion-hereditaria-al-cancer/] Último acceso Octubre 2023.

12. SEOM. Las cifras del cáncer en España. 2023 [Disponible en: https://seom.org/images/Las_cifras_del_Cancer_en_Espana_2023.pdf] Último acceso Octubre 2023.

13. AMOH. Cancer Mama Ovario Hereditario [Disponible es: https://amohasociacion.org/] Último acceso Octubre 2023.

14. SEOM. Consejo Genético [Disponible en: https://seom.org/116-Informaci%C3%B3n%20al%20P%C3%BAblico%20-%20Patolog%C3%ADas/consejo-genetico] Último acceso Octubre 2023.

15. Lastra-Aras E, Robles-Díaz L, Guillén-Ponce C, Alba E, Cruz J-J. SEOM recommendations on the structure and operation of hereditary cancer genetic counseling units (HCGCUs). Clinical and Translational Oncology. 2013;15:20-5.

16. BOE. A-2014-11444 [Disponible en: https://www.boe.es/eli/es/o/2014/10/31/ssi2065] Último acceso Octubre 2023.

17. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Cáncer del Sistema Nacional de Salud 2021 [Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/ESTRATEGIA_EN_CANCER_DEL_SNS.pdf] Último acceso Octubre 2023.

18. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. Acuerdo 1533 [Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/consejoInterterri/docs/1553.pdf] Último acceso Octubre 2023.

19. SEOM. Mapa de Unidades de Consejo Genético en Cáncer en España 2023 [Disponible en: https://seom.org/informacion-sobre-el-cancer/consejo-genetico/unidades-consejo-genetico] Último acceso Octubre 2023.

20. Junta de Castilla y León - Consejería de Sanidad. Programa de Consejo Genético en Cáncer Hereditario 2016 [Disponible en: https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/programa-consejo-genetico-cancer-hereditario] Último acceso Octubre 2023.

21. Generalitat de Catalunya - Departament de Salut. OncoGuía del consejo y asesoramiento genéticos en el cáncer hereditario 2006 [Disponible en: https://portal.guiasalud.es/gpc/oncoguia-del-consejo-y-asesoramiento-geneticos-en-el-cancer-hereditario/] Último acceso Octubre 2023.

22. Sociedad Oncológica de Galicia. I Guía de Cáncer Hereditario de Galicia 2011 [Disponible en: https://sog-galicia.org/wp-content/uploads/2019/02/guia_cancer_hereditario.pdf] Último acceso Octubre 2023.

23. Servicio Madrileño de Salud - Consejería de Sanidad. Programa de Cáncer Familiar 2005 [Disponible en: https://www.comunidad.madrid/servicios/salud/programa-cancer-familiar] Último acceso Octubre 2023.

24. Generalitat Valenciana - Hospital La Fe. Programa de Consejo Genético en Cáncer 2017 [Disponible en: http://www.lafe.san.gva.es/AreasyServicios/en/Unidad-Consejo-Genetico-en-Cancer-Hereditario/profesionales/protocolos-y-criterios-de-remision.html] Último acceso Octubre 2023.

25. United States Department of Labor Occupational. Outlook Handbook Genetic Counselors [Disponible en: https://www.bls.gov/ooh/healthcare/genetic-counselors.htm#tab-1] Último acceso Octubre 2023.

26. Ministerio de Sanidad. Profesiones sanitarias tituladas y reguladas [Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/profesionesSanitarias/registroEstatal/docs/2021Profesiones_sanitarias_tituladas_reguladas.pdf] Último acceso Octubre 2023.

27. Cordier C, Lambert D, Voelckel MA, Hosterey-Ugander U, Skirton H. A profile of the genetic counsellor and genetic nurse profession in European countries. J Community Genet. 2012;3(1):19-24.

28. Middleton A, Taverner N, Moreton N, Rizzo R, Houghton C, Watt C, et al. The genetic counsellor role in the United Kingdom. European Journal of Human Genetics. 2023;31(1):13-5.

29. BOE. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica 2007 [Disponible en: https://www.boe.es/eli/es/l/2007/07/03/14] Último acceso Octubre 2023.

30. Asociación Española de Normalización. UNE-EN ISO 15189:2013 [Disponible en: https://www.une.org/encuentra-tu-norma/busca-tu-norma/norma?c=N0051322] Último acceso Octubre 2023.

31. SEOM. Re-Acreditación SEOM de Excelencia en Cáncer Hereditario para Oncólogos Médicos 2023 [Disponible en: https://seom.org/?id=207430] Último acceso Octubre 2023.

32. Cancer Research UK. Cancer waiting times [Disponible en: https://www.cancerresearchuk.org/about-cancer/worried-about-cancer/cancer-waiting-times] Último acceso Octubre 2023.

33. Forbes C, Fayter D, de Kock S, Quek RG. A systematic review of international guidelines and recommendations for the genetic screening, diagnosis, genetic counseling, and treatment of BRCA-mutated breast cancer. Cancer management and research. 2019:2321-37.

34. BOE. Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. [Disponible en: https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2006-19626] Último acceso Octubre 2023.

35. UAB. Máster en Genética Asistencial [Disponible en: https://www.uab.cat/web/postgrado/master-en-genetica-asistencial/admision-1206597472150.html/param1-4053_es/] Último acceso Octubre 2023.

36. Llort G, Chirivella I, Morales R, Serrano R, Sanchez AB, Teulé A, et al. SEOM clinical guidelines in Hereditary Breast and ovarian cancer. Clinical and Translational Oncology. 2015;17(12):956-61.

37. Generalitat de Catalunya - Servei Català de la Salut. Determinacions del perfil genètic de les síndromes hereditàries de càncer en l'adult i pediatria. 2022 [Dsiponible en: https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/8438.2/determinacions_perfil_genetic_sindromes_hereditaris_cancer_adult_pediatria_2022.pdf?sequence=5&isAllowed=y] Último acceso Octubre 2023.

38. Robles L, Balmaña J, Barrel I, Grandes S, Graña B, Guillén C, et al. [Consensus on hereditary cancer between the Spanish Oncology Society and the primary care societies]. Semergen. 2013;39(5):259-66.

39. Kentwell M, Dow E, Antill Y, Wrede CD, McNally O, Higgs E, et al. Mainstreaming cancer genetics: a model integrating germline BRCA testing into routine ovarian cancer clinics. Gynecologic oncology. 2017;145(1):130-6.

40. Bokkers K, Vlaming M, Engelhardt EG, Zweemer RP, van Oort IM, Kiemeney L, et al. The Feasibility of Implementing Mainstream Germline Genetic Testing in Routine Cancer Care-A Systematic Review. Cancers (Basel). 2022;14(4).

41. White S, Jacobs C, Phillips J. Mainstreaming genetics and genomics: a systematic review of the barriers and facilitators for nurses and physicians in secondary and tertiary care. Genetics in Medicine. 2020;22(7):1149-55.

42. Beitsch PD, Whitworth PW, Hughes K, Patel R, Rosen B, Compagnoni G, et al. Underdiagnosis of Hereditary Breast Cancer: Are Genetic Testing Guidelines a Tool or an Obstacle? J Clin Oncol. 2019;37(6):453-60.

43. Muessig KR, Zepp JM, Keast E, Shuster EE, Reyes AA, Arnold B, et al. Retrospective assessment of barriers and access to genetic services for hereditary cancer syndromes in an integrated health care delivery system. Hered Cancer Clin Pract. 2022;20(1):7.

44. Blay P, Santamaría I, Pitiot AS, Luque M, Alvarado MG, Lastra A, et al. Mutational analysis of BRCA1 and BRCA2 in hereditary breast and ovarian cancer families from Asturias (Northern Spain). BMC cancer. 2013;13(1):1-10.

45. de Juan Jiménez I, García Casado Z, Palanca Suela S, Esteban Cardeñosa E, López Guerrero JA, Segura Huerta Á, et al. Novel and recurrent BRCA1/BRCA2 mutations in early onset and familial breast and ovarian cancer detected in the Program of Genetic Counseling in Cancer of Valencian Community (eastern Spain). Relationship of family phenotypes with mutation prevalence. Familial cancer. 2013;12:767-77.

46. Gabaldó Barrios X, Sarabia Meseguer MD, Marín Vera M, Sánchez Bermúdez AI, Macías Cerrolaza JA, Sánchez Henarejos P, et al. Molecular characterization and clinical interpretation of BRCA1/BRCA2 variants in families from Murcia (south-eastern Spain) with hereditary breast and ovarian cancer: clinical–pathological features in BRCA carriers and non-carriers. Familial Cancer. 2017;16:477-89.

47. Ortiz M, Lafuente-Sanchis A, Cuevas JM, Zúñiga Á. Prevalencia mutacional de los genes BRCA1 y BRCA2 en pacientes con cáncer de mama y ovario atendidos en el Área de Salud de La Ribera (Comunidad Valenciana, España). Revista española de patología. 2016;49(4):214-8.

48. Ruiz de Sabando A, Urrutia Lafuente E, García-Amigot F, Alonso Sánchez A, Morales Garofalo L, Moreno S, et al. Genetic and clinical characterization of BRCA-associated hereditary breast and ovarian cancer in Navarra (Spain). BMC cancer. 2019;19(1):1-11.

49. Sánchez-Bermúdez AI, Sarabia-Meseguer MD, García-Aliaga Á, Marín-Vera M, Macías-Cerrolaza JA, Henaréjos PS, et al. Mutational analysis of RAD51C and RAD51D genes in hereditary breast and ovarian cancer families from Murcia (southeastern Spain). European journal of medical genetics. 2018;61(6):355-61.

50. SEOM. Registro CRECE-SEOM. [Disponible en: https://seom.org/207-noticias/Secciones,%20Comisiones%20y%20Grupos%20de%20Trabajo%20propios/209531-registro-crece-seom] Último acceso Octubre 2023.

51. SEOM. Registro CRECE-SEOM. Newsletter Septiembre 2023 15 [Disponible en: https://seom.org/images/Newsletter-Septiembre_2023_15-09.pdf] Último acceso Octubre 2023.

52. CIBERONC. SpadaHC [Disponible en: https://spadahc.ciberisciii.es/] Último acceso Octubre 2023.

53. Di Mattei VE, Carnelli L, Bernardi M, Bienati R, Brombin C, Cugnata F, et al. Coping mechanisms, psychological distress, and quality of life prior to cancer genetic counseling. Frontiers in Psychology. 2018;9:1218.

54. Meiser B, Quinn VF, Mitchell G, Tucker K, Watts KJ, Rahman B, et al. Psychological outcomes and surgical decisions after genetic testing in women newly diagnosed with breast cancer with and without a family history. European Journal of Human Genetics. 2018;26(7):972-83.

55. Milne RL, Osorio A, Cajal TRny, Vega A, Llort G, de la Hoya M, et al. The Average Cumulative Risks of Breast and Ovarian Cancer for Carriers of Mutations in BRCA1 and BRCA2 Attending Genetic Counseling Units in Spain. Clinical Cancer Research. 2008;14(9):2861-9.

56. Randall J, Butow P, Kirk J, Tucker K. Psychological impact of genetic counselling and testing in women previously diagnosed with breast cancer. Internal Medicine Journal. 2001;31(7):397-405.

7 Notas

CÓDIGO CÁNCER HEREDITARIO

AMOH
Asociación Mama Ovario Hereditario

CON LA COLABORACIÓN DE:

MSD AstraZeneca

Material de carácter orientativo y divulgativo, no debe someterse a tratamientos ni seguir consejos sin dirigirse antes a un Profesional Sanitario. No puede interpretarse que el contenido de esta publicación pueda sustituir al diagnóstico realizado por un Profesional Sanitario. Ante cualquier duda respecto a su contenido diríjase a su Profesional Sanitario.

Octubre 2023 ES-26763