

Asesoramiento genético en cáncer de mama: un nuevo estándar de cuidado

Una paciente de 44 años concurre a su consultorio y le pide que le quite las mamas, ya que su mamá tuvo cáncer de mama a los 45 años y su tía materna cáncer de mamas a los 60 años. Tanto usted como su paciente conocen sobre el cáncer de mama hereditario, pero, ¿cuál es el riesgo de esta paciente?, ¿le doy algún beneficio quitándole las mamas?, ¿cómo debo proceder a continuación?

La segunda paciente es tratada por usted en el ámbito del hospital público, tiene 40 años y acaba de diagnosticarle un CM Triple Negativo; no relata antecedentes familiares y no tiene obra social. En la consulta, no se habló de cáncer de mama hereditario.

Los avances en el campo de la genética y el cáncer en los últimos tiempos han sido extraordinarios. Particularmente, los pacientes con predisposición hereditaria al cáncer de mama (CM) han sido beneficiados por descubrimientos que impactan directamente en su manejo y en el de su familia. Pero, ¿estamos trasladando estos avances a nuestros consultorios?, ¿hemos logrado crear un equipo de profesionales junto a los que manejemos en forma efectiva a este grupo de pacientes con patologías hereditarias? Difícilmente la respuesta sea afirmativa, y debemos trabajar en ello.

Aproximadamente el 10% de los pacientes diagnosticados con CM poseen una predisposición hereditaria, es decir una variante patogénica heredada de la rama paterna o materna que los predispone a la patología y que ellos pueden transmitir a sus hijos. Estos pacientes y su familia tienen un alto riesgo de desarrollar CM o de otros órganos a lo largo de su vida, y de segundos primarios si ya lo sufrieron (*The Breast* 2016; 28: 136-144). Los pacientes con predisposición hereditaria al CM son un grupo extremadamente importante de identificar ya que deben ser manejados con medidas específi-

cas de prevención primaria del cáncer (quimioprevención y cirugías de reducción de riesgo), poseen protocolos diferenciados para la detección temprana, su estatus tiene impacto en las decisiones quirúrgicas; además, más recientemente, se ha avanzado en tratamientos con drogas específicas.

El manejo del paciente con predisposición hereditaria y de su familia resulta un enorme reto para el equipo de salud. Es aquí donde el asesoramiento genético oncológico (AGO) ha surgido como un instrumento fundamental.

El asesoramiento genético es un proceso psicoeducativo que capacita a los pacientes para tomar decisiones acerca del test genético, de los tratamientos disponibles y del seguimiento posterior, a través de la adecuada comprensión e integración de la información genética, médica, psicológica y social (*Psicooncología* 2010; vol. 7, núm. 2-3: 341-362). El asesor genético y el psicooncólogo acompañarán y guiarán al equipo médico, al paciente y a su familia en lo que muchas veces puede ser un complejo camino.

La evaluación del caso que realiza el equipo de AGO comprende el análisis pormenorizado de los antecedentes personales y familiares del paciente con el fin de determinar sospechas de determinados cuadros y guiar el estudio genético. Si bien en BRCA corresponde a más del 50 % de los pacientes con CM hereditario, no son los únicos genes que pueden estar afectados. El avance de tecnología nos permite ver mucho más allá, con todas las complejidades que ello conlleva y que el equipo de AGO nos ayudará a sortear (*Science* 2014 March 28; 343 (6178): 1466-1470).

Existen numerosas barreras que debemos vencer para posicionar al AGO como un nuevo estándar de cuidado en la Argentina:

- *Formación médica:* La falta de formación de los especialistas con respecto al cáncer de mama hereditario se traduce en la falta de identificación y derivación de los pacientes a la consulta de AGO. En 2011 el Instituto Nacional del Cáncer (INC) crea el Programa Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios (PROCAFA), que tiene como misión mejorar la detección, manejo y prevención de la población de alto riesgo de tumores familiares y hereditarios en Argentina. Desde este programa, trabajan en la educación y difusión de conocimientos sobre la materia y en la formación de profesionales en AGO. En conjunto con el INC, la Sociedad Argentina de Mastología (SAM) brinda en forma anual cursos referidos al CM hereditario, redactando en 2014, junto a otras renombradas entidades, el Consenso de Alto Riesgo, el cual da un marco fundamental para el manejo de la patología.

- *Acceso al estudio genético:* Cada vez un mayor número de coberturas médicas responde favorablemente al pedido de análisis genéticos (cuyos costos son cada vez menores), y existen protocolos gratuitos de laboratorios privados para casos específicos (cáncer de mama Triple Negativo, cáncer de ovario, etc.); pero, actualmente, ninguna institución pública realiza

estudios genéticos completos relacionados con el cáncer de mama para pacientes que carezcan de cobertura. Mientras se trabaja para solucionar este grave problema, debemos recordar que todo paciente tiene derecho a ser evaluado e informado de la situación en la que se encuentra, intentado luego, junto al equipo tratante, el acceso al estudio si este es requerido.

- *Demora en los resultados:* Los tiempos para acceder a los resultados son una crítica frecuente a los estudios genéticos, pero lo que antes eran meses de espera actualmente puede reducirse a poco más de 20 días, con excelentes análisis realizados tanto dentro como fuera del país.

- *Malestar psicológico:* El ser portador de una condición genética que predispone a una enfermedad como el cáncer representa una amenaza para la propia salud y es un suceso vital altamente estresante. El psicooncólogo, como parte del equipo de AGO, trabaja cercanamente al paciente para mejorar su percepción de riesgo, optimizar el manejo de la información e incrementar el control personal, brindando apoyo en relación con la transmisión de la enfermedad oncológica a sus familiares.

El manejo del paciente oncológico en la actualidad debe estar basado en la medicina personalizada y la decisión compartida.

El médico informa el diagnóstico, las alternativas terapéuticas, los riesgos y beneficios, y el paciente consiente y decide como persona autónoma de acuerdo con sus valores y preferencias con el asesoramiento de los profesionales médicos y psicooncólogos (Juan Antonio Cruzado, 2011).

El médico está obligado a la formación continua con un enfoque interdisciplinario del paciente oncológico y debe incorporar los avances científicos a su práctica habitual, lo que no solo mejora el tratamiento y la calidad de vida del paciente, sino que fortalece al equipo de salud. La evidencia médica posiciona el asesoramiento genético oncológico como un nuevo estándar de cuidado, que debemos adoptar en nuestro ámbito de trabajo.

La paciente que planteaba una cirugía de reducción de riesgo fue enviada a AGO. Su madre fue testada y se la encontró portadora de una variable patogénica en PALB2. La paciente no heredó la variable. Continúa controles de población general.

La segunda paciente desconoce que es portadora de una variable patogénica en BRCA1. No podrá discutir sobre tratamientos dirigidos. Tanto ella, como su tía paterna y su sobrina, también portadoras de la variable, no realizarán ninguna medida específica de prevención.

Dra. María Dolores Mansilla

Consultorio de Asesoramiento Genético Oncológico
del Instituto Ángel H. Roffo