

Constitución de una colección de Cáncer Hereditario asociada al Programa de Consejo Genético de la Comunidad Valenciana



Jacobo Martínez Santamaría (1), José Antonio López Guerrero *(2), Carolina Abril Tormo (1), Lydia Sifres Servà (1), Enrique Vila Romero (1) Mercedes Goicoechea Sáez *(3), Dolores Salas Trejo*(3)

*En representación del grupo de asesoramiento del Programa de Consejo Genético en Cáncer Hereditario de la Comunidad Valenciana.

(1) Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP); (2) Fundación Instituto Valenciano de Oncología (FIVO); (3) Oficina del Plan del Cáncer de la Dirección General de Salud Pública; Valencia.

Antecedentes

Aproximadamente un **5-10% de los cánceres** **son hereditarios**. El diagnóstico y consejo genético sirven para diagnosticar una predisposición hereditaria al cáncer antes de que aparezca e intervenir evitando la aparición de dicho cáncer o diagnosticándolo precozmente en fase curable.

En el año 2005 se puso en marcha el **programa de Consejo Genético en Cáncer de la**

Comunidad Valenciana cuyo objetivo es **reducir la incidencia y mortalidad por cáncer** en aquellas personas con una **predisposición genética** conocida, ofreciendo asesoramiento a pacientes y a sus familiares de primer grado (hijos, hermanos, padres). En 2009 se crea el **Biobanco del Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP)** como servicio de apoyo a la investigación de

excelencia cuya misión es gestionar colecciones de muestras biológicas humanas de alta calidad e información asociada a las mismas.



Fig.1. Unidades de Consejo Genético en Cáncer en la Comunidad Valenciana.

Objetivos

Creación de una colección de muestras biológicas humanas con fines de investigación biomédica asociada al Programa de Consejo Genético de la Comunidad Valenciana en el Biobanco del CSISP.



Fig.2. Planteamiento de los cuatro hitos para la constitución de la Colección de Cáncer Hereditario en el Biobanco de CSISP

Metodología

Se ha realizado un análisis descriptivo de la colección desde el inicio del programa, mayo de 2005 hasta diciembre de 2010, a través de indicadores de organización y efectividad: número de consultantes que acuden a las Unidades de Consejo Genético en Cáncer (UCGC), casos índices y familiares, porcentaje de donación por parte de los pacientes afectos a la

colección de Cáncer Hereditario y distribución según el tipo de síndrome diagnosticado.

A través del circuito asistencial de las UCGC se ha incorporado en su algoritmo de actividad y seguimiento la posibilidad de participar como donante en la colección de Cáncer Hereditario.

Resultados

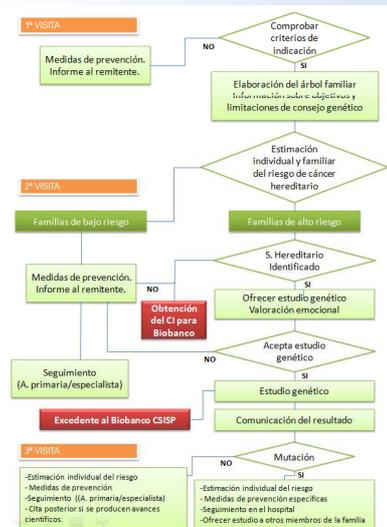


Fig.3. Actividad y Seguimiento en las unidades de Consejo Genético.

Individuos que acuden a las UCGC

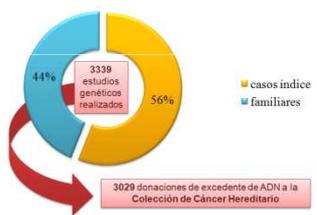


Fig.4. A través del circuito asistencial de las UCGC se ha incorporado en su algoritmo de actividad y seguimiento la posibilidad de participar como donante en la colección de Cáncer Hereditario. Desde el inicio del programa se han realizado 3.339 estudios genéticos: 1.874 se corresponden a casos índice y 1.465 a familiares, de los cuales existe muestra de ADN excedente del proceso diagnóstico de 3.029 individuos.



Fig.5. Desde la puesta en marcha de la colección en el Biobanco del CSISP se ha contactado, a través de la UCGC, con el 47% de los individuos participantes en el programa con el propósito de obtener el documento de consentimiento informado de biobanco. En el 99% de los casos contactados, las personas atendidas han aceptado la donación del excedente de su muestra a la colección de Cáncer Hereditario del Biobanco del CSISP.

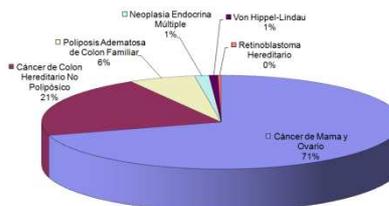


Fig.6. Distribución de la Colección de Cáncer Hereditario en el Biobanco del CSISP en función del Síndrome.

Conclusión

Se concluye que la **coordinación** entre las **UCGC** y el **Biobanco del CSISP** ha permitido crear la **colección de Cáncer Hereditario** con la finalidad de promover el avance de la investigación biomédica en el ámbito de los procesos oncológicos.

Agradecimientos

Este trabajo a sido realizado gracias a la financiación del CSISP y a la concesión de las ayudas RETICS de biobancos: CSISP_RD09/0076/00058.

