

Trabajo 15

Acceso a Testeos Genéticos en Cáncer Hereditario: Experiencia institucional

Autores: Piñón L. A., Salazar Molina F., Lara Alcántara J., Arabena Bilbao M.F, Pinto M.P., Costa J. A., Servienti P.

Correspondencia a: luciaalejandrapinon@gmail.com

Trabajo realizado en el Servicio de Oncología. “Hospital General de Agudos Dr. T. Álvarez” (CABA)

Introducción:

La presencia de ciertas mutaciones predispone al desarrollo de tumores y en ocasiones a síndromes hereditarios. Estas mismas mutaciones actúan como biomarcadores de respuesta para terapias dirigidas, por lo que su estudio tiene una doble finalidad, detectar predisposición genética a desarrollar tumores y predecir la probabilidad de respuesta terapéutica a tratamientos dirigidas.

Actualmente los estudios germinales exceden en precisión a la sospecha clínica del CH, siendo éstos necesarios para la toma de decisiones terapéuticas.

Sin embargo, los testeos genéticos aún no están incorporados en el Programa Médico Obligatorio, lo cual contribuye a que su acceso sea limitado.

Objetivos:

Describir el acceso a testeos genéticos en pacientes con sospecha clínica de CH.
Describir las características de la población evaluada.

Población, materiales y métodos:

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo, en el cual se evaluaron 254 pacientes en el consultorio de Asesoramiento Genético del Hospital Dr. T. Álvarez, en el período comprendido desde enero de 2017 hasta abril de 2024.

Resultados:

De los 254 pacientes, el 85% (n=217) tenían diagnóstico oncológicos, los restantes eran familiares que consultaron por screening.

De los 217 pacientes con cáncer, la mediana de edad a la consulta fue de 46 años y el 92% de sexo femenino. El 79% tenía antecedentes familiares de cáncer. Los tumores primarios más frecuentes fueron cáncer de mama 57% (n=142), de ovario 14% (n=36), colorrectal 11% (n=28) y endometrio 3% (n=9). El 12% (n=27) tuvo diagnóstico de más de un tumor, ya sea sincrónico o metacrónico. El 5% (n=12) tenía cáncer bilateral.

Para el diagnóstico de CH, se solicitaron 54 testeos de BRCA 1-2, 19 IHQ para MMR y 107 paneles multi-genéticos. Se accedió a 35 testeos de BRCA 1-2, a 10 testeos de MMR y 41 paneles. Del total de testeos, el 22% fue financiado por la industria farmacéutica o por el servicio de Anatomía Patológica de hospitales públicos; el resto por la cobertura médica del paciente.

Conclusiones:

El acceso a testeos genéticos continúa siendo una necesidad insatisfecha en Oncología. Menos del 50% de los pacientes que tenían indicación de realizar un testeo pudieron acceder al mismo. Este resultado limita las indicaciones de terapias dirigidas y de asesorar al paciente y su familia sobre los screening de detección de enfermedad temprana.