

ANÁLISIS DE LA ACTIVIDAD ASISTENCIAL DEL PRIMER BIENIO DE FUNCIONAMIENTO DE LA UNIDAD DE CONSEJO GENÉTICO DEL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE ALBACETE

Autores: Ana Isabel Ferrer Pérez, Roberto Vera Berón, M^a Luz Pombo Parada, José Luis Sánchez-Sánchez, Verónica González Orozco, Antonio Fernández, M^a Jesús Valdés Diéguez, M^a Carmen Soriano Rodríguez, Luis Alberto Aliaga Villaverde, Sandra García Nieto y Serafín del Mundo.

Filiación/ Hospital: Complejo Hospitalario Universitario de Albacete: Sección de Oncología Médica, Servicio de Anatomía Patológica y Servicio de Análisis Clínicos

Introducción y objetivos:

Desde enero de 2009, la Unidad de Consejo Genético Oncológico del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete (CHUA) presta servicio asistencial. El área sanitaria comprende la provincia de Albacete y la parte sur de la provincia de Cuenca, lo que supone una población de 450.000 habitantes. Presentamos los datos de la asistencia prestada desde el inicio del funcionamiento de dicha Unidad.

Métodos:

Se describe la actividad de la Unidad desde enero 2009 hasta enero 2011: volumen de individuos y familias estudiados, síndromes de predisposición considerados, estudio genético realizado y mutaciones encontradas.

Resultados:

Durante el tiempo evaluado se estudiaron un total de 283 individuos pertenecientes a 222 familias diferentes. Del total, 209 (73,85%) correspondían a casos índices. El resto pertenecían a familias a las que el estudio genético se había realizado al caso índice en otra Comunidad y se nos derivaban familiares para proseguir el estudio. Un 80,1% de los individuos (n=165), pertenecían a una familia con síndrome clínico de cáncer mama y ovario familiar, el 18% (n=37) a una familia con síndrome de cáncer colorrectal hereditario. Se realizó estudio genético a las familias consideradas de alto riesgo: 151 individuos (73,7%). En el momento de este análisis se dispone de 67 resultados. En 18 individuos (26,4%) se ha encontrado mutación patogénica conocida, en 4 (6%) se ha encontrado una variante de significado incierto y en 45 individuos (68,2%) no se ha encontrado mutación patogénica.

Conclusiones:

Gracias a la puesta en marcha de la Unidad de Consejo Genético Oncológico del CHUA se ha podido ofrecer asesoramiento genético oncológico a la población asignada a nuestro hospital en el propio centro, evitando los desplazamientos a Unidades de Consejo Genético de Madrid y Valencia que se producían antes de 2009. Se ha asesorado a numerosas familias de moderado y alto riesgo, realizándose estudio de mutaciones a éstas últimas y elaborando informes con recomendaciones adaptadas al riesgo de padecer cáncer en todos los casos. La tasa de mutaciones encontradas respecto al número total de individuos estudiados es similar a la descrita en la literatura (25%).