

Acceso a Testeos Genéticos en Cáncer Hereditario: Experiencia institucional

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

Servicio de Oncología. Hospital General de Agudos Dr. T. Álvarez. CABA.
Aranguren 2701. CP 1406. Cel: 1126336323. luciaalejandrapinon@gmail.com

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 dirigidos.

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.