



**República Argentina - Poder Ejecutivo Nacional**  
2017 - Año de las Energías Renovables

**Anexo**

**Número:**

**Referencia:** ANEXO PROCAFA

---

**ANEXO**

**Fundamentos:**

El presente Programa está basado en el Censo Nacional de Recursos Humanos y Moleculares en Cáncer Hereditario (1), realizado por el área de cáncer familiar del INSTITUTO NACIONAL DEL CÁNCER (INC) entre los años 2011 y 2013, el cual permitió delinear el panorama nacional e identificar centros de atención, complejidad, déficits y ubicación regional de los recursos, funcionando como base de los ejes de acción del Programa y evidenciando áreas de demanda insatisfecha hasta el momento en nuestro país.

La concepción actual del cáncer como entidad multifactorial lleva implícita la estratificación del riesgo de padecer la enfermedad como componente indispensable de la evaluación oncológica. Estos diferentes estratos de riesgo

constituyen la base para plantear estrategias de prevención diferenciales y una criteriosa utilización de los recursos disponibles, a tal punto que la evaluación de riesgo genético en oncología es actualmente un estándar de cuidado, cuyo abordaje debe ser llevado a cabo por equipos multidisciplinarios específicamente entrenados (2).

Todo esto se complementa con evidencia incuestionable que demuestra la alta efectividad de las estrategias preventivas en la disminución de la mortalidad de los grupos de alto riesgo más prevalentes.

Entre un 20-30% de los casos nuevos de cáncer que son diagnosticados anualmente ocurren en familias con predisposición mayor que la población general (cáncer familiar). Un 5-10% de todos los casos de cáncer corresponden a algún Síndrome de Cáncer Hereditario, donde hay mutaciones heredables involucradas y los riesgos de desarrollar la enfermedad son elevados (cáncer

hereditario).

Tomando en cuenta los tumores más prevalentes en nuestro país, si consideramos que el 5-10% de todos los casos de cáncer son hereditarios, la población perteneciente a este grupo de alto riesgo en Argentina correspondería aproximadamente a 10.000 casos nuevos por año de cáncer hereditario, a lo que se sumarían familiares asintomáticos en riesgo (entre 3 y 5 por cada caso diagnosticado) (3).

Así mismo, el número de casos nuevos aparecidos en individuos con un riesgo superior al de la población general (casos familiares) se calcula entre 20.000 y 25.000 casos/año, evidenciando claramente el impacto que estos tumores tienen sobre el sistema de salud. La aparición en los últimos años de estrategias preventivas con beneficio comprobado sobre la morbilidad/mortalidad de estos grupos y de tratamientos dirigidos específicamente a alteraciones genéticas puntuales, terminan de conformar un panorama donde el correcto abordaje de los cánceres hereditarios es incuestionable.

La composición racial de América Latina ha sido ampliamente estudiada y la mayoría de los países Latinoamericanos corresponden a poblaciones tri-híbridas compuestas por proporciones variables de contribuciones genéticas Europeas, Amerindias nativas y Africanas occidentales. En el caso de nuestra población se sabe a partir de marcadores genéticos que el 44% no tiene ascendencia indígena y en el 56% restante se encuentran antepasados indígenas americanos. De éstos, el 10% posee doble ascendencia indígena (marcador amerindio heredado de madre y padre) y el 46% restante comparte antepasados indígenas y no indígenas. Por esta razón, el perfil genético de los tumores hereditarios en nuestra población no puede ser extrapolado de otras poblaciones estudiadas y debería ser evaluado y registrado en forma local, ya que es probable que se observen características clínicas y moleculares diferentes a lo previamente reportado hasta ahora.

### **Misión:**

Promover y garantizar la equidad en el acceso a la detección, prevención, tratamiento e investigación del cáncer de alto riesgo, estableciendo los lineamientos necesarios para lograr una atención de calidad desde una perspectiva de salud pública.

### **Visión:**

Un país que garantice a la población de mayor riesgo de cáncer una correcta evaluación y cuidado integral, considerando todas las implicancias individuales y familiares involucradas.

### **Objetivos generales:**

1. Mejorar la detección, manejo y prevención de los grupos de alto riesgo de cáncer en la población Argentina.

**Objetivos específicos:**

1. Promover el desarrollo de una red integral de atención con registro de tumores familiares y hereditarios a nivel nacional.

2. Capacitar profesionales y grupos multidisciplinarios en detección, manejo y asesoramiento de alto riesgo.

3. Creación de guías y consensos unificados de detección y manejo.

4. Promover y mantener el relevo constante (diagnóstico de situación) de recursos humanos y moleculares disponibles en todo el país (actualización del censo nacional de recursos).

5. Promover y fomentar la disponibilidad local de estudios moleculares de los distintos Síndromes de Cáncer Hereditario más frecuentes, priorizando la utilización racional de recursos y la accesibilidad de los pacientes a los mismos.

6. Diseñar e implementar herramientas de registro, reporte y monitoreo de información genómica y clínica relacionada con los tumores hereditarios, que permita conocer el perfil epidemiológico de la población de alto riesgo de cáncer en nuestro país.

7. Promover análisis epidemiológicos y proyectos de investigación relacionados.

8. Favorecer la investigación y desarrollo de adelantos en aspectos organizativos, prestación de servicios o nuevas tecnologías que permitan mejorar los resultados del programa.

9. Difusión y educación a la comunidad.

10. Establecer redes regionales colaborativas a nivel sudamericano-latinoamericano.

## **Líneas de acción:**

Considerando los objetivos descriptos el Programa se organiza en distintos ejes de acción dirigidos a impactar inicialmente sobre los tumores más prevalentes y con más carga familiar (cáncer de mama, cáncer colorrectal, cáncer de ovario, pólipos colónicos, etc.) que poseen estrategias de prevención efectivas comprobadas y cuya detección es fundamental para modificar la morbi-mortalidad de los grupos de alto riesgo.

A continuación se describen las líneas de acción sobre las que se desarrollarán las iniciativas del Programa:

### **1. CAPACITACIÓN PROFESIONAL**

Existe una gran necesidad de entrenamiento profesional específico en Asesoramiento Genético Oncológico (AGO) y manejo multidisciplinario de cánceres hereditarios. Ésta es una especialidad de existencia reciente y no hay ningún entrenamiento formal en ninguna de las fases educativas (pre-grado o post-grado), sino que suele depender de la iniciativa e interés propios de cada profesional involucrado. Todo esto dificulta la estandarización de los conocimientos y la evaluación objetiva de la competencia profesional, con la consecuente disminución en las posibilidades de mejorar la calidad de asistencia que se brinda a los pacientes.

El PROCAFA plantea desarrollar sus actividades de capacitación en los siguientes formatos principales:

Formación continua de médicos de acuerdo a los lineamientos del PROGRAMA DE CAPACITACIÓN DE RECURSOS HUMANOS EN CÁNCER del INC, destinados a entrenar médicos pertenecientes a provincias con recurso de AGO deficiente, que sean avalados por la institución de pertenencia y prioritariamente insertados en el ámbito público.

Cursos virtuales anuales/semestrales de entrenamiento intensivo en AGO, dictados a través del Campus virtual del INC, destinados a médicos que quieran introducirse en el tema del AGO, como herramienta inicial de práctica de la especialidad.

Realización de talleres o jornadas en instituciones donde se requiera capacitar a profesionales de la salud que integren servicios específicos involucrados en la atención de pacientes con alto riesgo de cáncer, que permitan mejorar la adhesión entre colegas para derivación y manejo de casos.

Interacción mediante convenios con entidades educativas formadoras de profesionales (pre-grado o post-grado) con el objetivo de incluir en las currículas oficiales conceptos relacionados con la temática de los tumores hereditarios.

Creación de documentos didácticos (Manuales y Guías) de temáticas diversas que acompañen a las iniciativas anteriormente descriptas y sean de libre acceso a todos los profesionales capacitados.

## **2. FORMACIÓN DE REDES DE ATENCIÓN/PREVENCIÓN**

Considerando la marcada heterogeneidad en la disponibilidad y tipo de recursos de atención evidenciada por el Censo Nacional, se plantea la formación de una red de trabajo que permita unificar esfuerzos e iniciativas tendientes a mejorar el abordaje de la población de alto riesgo de cáncer en Argentina, teniendo en cuenta las diferentes realidades provinciales y regionales.

Esta RED ARGENTINA DE CÁNCER FAMILIAR (RACAF) se conforma con profesionales de instituciones públicas y privadas en distintas provincias del territorio nacional, donde funcionan consultorios de AGO llamados nodos. Los principales objetivos de la Red se resumen en:

Participar de actividades académicas de discusión de casos y conocimiento científico entre todos los integrantes de la RACAF.

Unificar pautas de detección y manejo de casos.

Mejorar el acceso de pacientes que se encuentran en zonas sin posibilidades de AGO.

Contribuir con la construcción/capacitación de nodos nuevos en provincias sin AGO (apoyo regional).

Reportar la actividad asistencial actuando como fuente de información y conocimiento epidemiológico nacional.

Promover iniciativas colaborativas de trabajo/investigación entre diferentes nodos.

La Red será coordinada por el PROCAFA quien garantizará toda la estructura necesaria para su formación y desarrollo, monitorizando avances y asistiendo a las necesidades específicas de cada nodo.

## **3. ASISTENCIA -DETECCIÓN, PREVENCIÓN Y MANEJO-**

Para lograr un abordaje multidisciplinario de calidad de los grupos con alto riesgo de cáncer es necesario intervenir en todas las fases de la patología, comenzando por una sospecha adecuada con derivación a tiempo, la realización de estudios moleculares pertinentes y las estrategias de prevención y/o tratamiento aplicadas en forma correcta en todos los individuos en riesgo del grupo familiar. El PROCAFA se propone crear una serie de herramientas que complementen la capacitación profesional y ayuden a mejorar la atención asistencial de los cánceres hereditarios en nuestro país:

Creación de consensos académicos y guías de manejo clínico, con la participación de expertos y sociedades médicas, que unifiquen el abordaje de casos y sean utilizados como documentos oficiales que avalen estas prácticas.

Redacción de normas que regulen las prestaciones de estudios moleculares a nivel técnico, y auditorías que permitan crear etiquetas de calidad de prestaciones/instituciones involucradas.

Difusión de listados de instituciones/profesionales con aval del PROCAFA para la realización de consultas de AGO o estudios moleculares.

Asesoría a instituciones o profesionales, sobre la creación de Unidades de AGO, según la estructura local disponible en cada caso.

#### **4. REPORTE, REGISTRO Y MONITOREO**

Los conocimientos actuales sobre los componentes genéticos involucrados en la susceptibilidad al cáncer ponen de manifiesto las grandes diferencias existentes entre las poblaciones estudiadas en cuanto al número, variedad y significado clínico de los hallazgos.

Esta heterogeneidad está determinada por la composición étnica de cada población y la información genómica de la población a la que el individuo evaluado pertenece, es fundamental para interpretar en forma adecuada sus hallazgos clínicos y moleculares.

En consonancia con esta realidad el PROCAFA promoverá y desarrollará distintas herramientas de relevo, almacenamiento y monitoreo de datos, según se describen a continuación:

Mantenimiento constante del Censo Nacional de Recursos Humanos y Moleculares en Cáncer Hereditario iniciado en 2011 con publicación periódica de actualizaciones que incluyan nuevas instituciones prestadoras de servicios relacionados al cáncer hereditario, ya sea AGO o realización de estudios moleculares. Este recurso cumple también la función de fuente de información a la comunidad sobre las instituciones con desempeño activo relacionadas al cáncer hereditario en nuestro país.

Monitoreo de actividad de RACAF mediante formularios de reporte periódicos de cada nodo participante. La información relevada evalúa número de consultas realizadas, características clínicas del caso, estudios moleculares solicitados y vías de derivación.

Formulario de Denuncia de Caso Identificado de cáncer hereditario mediante el cual RACAF reporta cada caso concreto de Síndrome Hereditario confirmado con estudio molecular. Esta información permite caracterizar el número y tipo de casos de cáncer hereditario diagnosticados en nuestro país a partir de RACAF y clasificarlos según gen involucrado, síndrome y lugar de origen.

Creación del SISTEMA DE INFORMACIÓN DE TUMORES HEREDITARIOS (SITHER). Se creará una base de datos unificada de libre consulta con los resultados de los hallazgos moleculares obtenidos en los estudios solicitados por RACAF. Esta base de datos contendrá todas las variantes genéticas encontradas sin importar su significancia clínica (polimorfismos, mutaciones patogénicas y variantes de significado incierto) en todos los genes evaluados. Este recurso es de fundamental importancia para conocer la epidemiología de los tumores hereditarios en nuestro país.

En etapas posteriores de consolidación de la RACAF se planea la creación de un Registro Nacional de Tumores Hereditarios que unifique información clínica, molecular y epidemiológica de todas las familias evaluadas por la Red.

## **5. INVESTIGACIÓN**

De acuerdo con las iniciativas de investigación propuestas por el INC, el PROCAFA promoverá y asesorará en la realización de trabajos de investigación (epidemiológicos, clínicos y básicos) relacionados con tumores de alto riesgo, tanto a nivel nacional como colaborativo internacional.

Se priorizarán trabajos de investigación que contribuyan con el conocimiento de nuestra epidemiología local, el desarrollo de nuevas tecnologías o herramientas y la mejora en la calidad de atención de los pacientes, en cualquiera de las instancias involucradas en el abordaje de los tumores hereditarios.

## **BIBLIOGRAFÍA**

(1) Nuñez L. et al. “Censo de recursos humanos y recursos moleculares para diagnóstico y evaluación de cáncer hereditario en Argentina”. Rev Argent Salud Pública, 2014; 5(20): 25-29.

(2) Robson M. et al. “American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update: Genetic and Genomic Testing for Cancer Susceptibility” JCO 2015.63.0996.

(3) Cifras Ministerio de Salud de La Nación. Sala de Situación del Cáncer en Argentina – 2016. SIVER. Instituto Nacional del Cancer. <http://bit.ly/2dvNt1U>