

Papel de la atención primaria ante el cáncer hereditario

Ismael Ejarque^{a,b}, Miguel García-Ribes^{a,c}, José Vicente Sorli^{a,d,e}, Estíbaliz Arenas^{a,f} y Vicente Martín^{a,g}

La atención primaria constituye la puerta de entrada de la población al sistema sanitario. No es de extrañar que un buen número de los individuos que presentan la inquietud de saber si tienen una predisposición hereditaria al cáncer consulte inicialmente a los profesionales de su centro de salud, sobre todo cuando se dan varios casos de neoplasias en una misma familia. Además, el cáncer con agregación familiar genera un interés cada vez más creciente por parte de los médicos de familia.

El médico de familia es quien mejor conoce la historia personal y familiar del paciente y, por tanto, es el mejor candidato para identificar de forma precoz a los pacientes y las familias con sospecha de predisposición hereditaria al cáncer. La consulta de atención primaria es el lugar idóneo para realizar la primera fase del asesoramiento genético, que luego continuará en las unidades de referencia.

En muchas ocasiones los médicos de familia se enfrentan a las más variadas situaciones de neoplasias de agregación familiar. A veces, una agregación de cáncer dentro de una misma familia puede deberse al azar o compartir factores ambientales, pero en otras puede que dicha agregación sea debida a un nexo de unión genético, con lo que nos hallaríamos ante una predisposición hereditaria al cáncer. Puesto que en la atención primaria recae la función de «filtro» para derivar correctamente a los pacientes con un posible cáncer hereditario, es necesario que los médicos de familia estén convenientemente formados e informados al respecto. Este aspecto formativo es esencial, puesto que se ha evidenciado la falta de formación de los profesionales de la atención primaria en genética clínica¹, debido tanto a las deficiencias en el período de formación universitaria como a las existentes en el período de formación especializada como médico interno residente.

En el presente artículo se plantea cuál debería ser el papel de la atención primaria ante el cáncer hereditario, se describe brevemente la situación en los países de nuestro entorno, y se esbozan soluciones para mejorar la situación en España en esta área de conocimientos tan multidisciplinaria (tabla 1).

Situación en Europa y España

El acceso al especialista de los pacientes con sospecha de cáncer de origen hereditario es diferente en los distintos países de nuestro entorno³. En España, así como en Israel, Países Bajos o Reino Unido, la derivación médica desde atención primaria hacia las unidades de referencia es imprescindible, mientras que en otros, como Alemania, Bélgica, Italia o Francia, los pacientes pueden tener acceso directo al especialista. Estas unidades de referencia están constituidas por un equipo multidisciplinario formado por genetistas, oncólogos, cirujanos, profesionales de enfermería o psicólogos, entre otros.

Si bien el especialista que recibe a estos pacientes en las unidades de referencia de prácticamente todos los países de nuestro entorno es el genetista clínico³, es importante señalar que en España no existe legalmente la especialidad biomédica de genética clínica, por lo que esta función es desempeñada por profesionales sanitarios procedentes de otras especialidades biomédicas (análisis clínicos, oncología, cirugía, etc.), con formación específica y con un gran bagaje en la materia, pero no reglada en genética. Con respecto a los profesionales de enfermería, tampoco existe una especialidad específica de genética.

Además, la situación de la asistencia en el cáncer hereditario presenta una gran heterogeneidad dependiendo de la comunidad autónoma. Por lo general, esta variabilidad se debe al grado de sensibilidad de cada autoridad sanitaria autonómica. De este modo, algunas autonomías cuentan con leyes regionales que regulan la asistencia, así como protocolos y guías de práctica clínica, mientras que otras carecen de ello.

La Conselleria Valenciana de Sanidad elaboró en el año 2002 un plan de acción para abordar la problemática relacionada con el cáncer (Plan Oncológico de la Comunidad Valenciana), en sintonía con las recomendaciones del informe de la Organización Mundial de la Salud sobre los Programas Nacionales de Lucha contra el Cáncer. El Plan Oncológico de la Comunidad Valenciana recoge las prioridades de acción de la Conselleria de Sanidad en el período

^aGrupo de Trabajo de la semFyC sobre «Genética Clínica y Enfermedades Raras». España.

^bServicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

^cCentro de Salud Citolino. Castro Urdiales. Servicio Cántabro de Salud. Cantabria. España.

^dCentro de Salud de Chirivella. Valencia. España.

^eDepartamento de Medicina Preventiva. Universidad de Valencia. Valencia. España.

^fServicio de Urgencias. Hospital San Eloy. Baracaldo. Vizcaya. España.

^gCentro de Salud de la Palma del Condado. Huelva. España.

Correspondencia: I. Ejarque.
Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario La Fe.
Avda. Campanar, 21; Ed. Enfermería, 6.ª planta. 46009 Valencia. España.
Correo electrónico: ejarque_ism@gva.es

**TABLA
1**

1. Saber construir un árbol genealógico detallado y de 3 generaciones
2. Conocer los diversos patrones de herencia (autosómico dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X, etc.) y saberlos identificar en el árbol genealógico de las familias atendidas
3. Calcular los riesgos que posee cada familia para presentar un cáncer de origen hereditario
4. Conocer y saber identificar los síndromes de predisposición familiar más frecuentes: colorrectal y mama-ovario
5. Saber comunicar al paciente los posibles problemas genéticos a los que se enfrenta, con un lenguaje accesible al entendimiento de la población general. Hay que ser empático poniéndose en la situación de cada paciente/familia
6. Conocer los límites éticos y legales que implica conocer el estado genético de una determinada persona de una familia. El médico de familia debe respetar la confidencialidad de la información genética
En definitiva, el médico de familia ha de tener unos conocimientos básicos en genética clínica aplicada al área de conocimientos del cáncer hereditario ²

2002-2006 en los diferentes ámbitos; entre ellos plantea la creación de unidades de consejo genético en cáncer hereditario, distribuidas por la comunidad. Se regula la asistencia sanitaria en casos de cáncer hereditario mediante una orden autonómica que aparece publicada en el Diario Oficial de la Generalitat Valenciana del 18 de marzo de 2005⁴. En su artículo 9 se citan las dos funciones que debe llevar a cabo la atención primaria: «a) identificación de casos de acuerdo con los criterios definidos para cada uno de los tumores, y b) seguimiento de las personas que después de una valoración por la unidad de consejo genético hayan sido identificadas como de bajo riesgo». La atención especializada también deberá realizar esas dos funciones, pero, además, deberá llevar a cabo el seguimiento clínico de las personas de riesgo medio o alto.

Cataluña ha demostrado tener un interés preferencial por la identificación de individuos y familias con predisposición al cáncer hereditario. El Plan de Salud de la Generalitat de Catalunya (1999-2001) recogía la necesidad de iniciar la búsqueda activa de individuos con alto riesgo de presentar cáncer. Con posterioridad, el primer Plan Director de Oncología (2001-2004) estableció como prioridad la identificación de individuos y familias con predisposición hereditaria al cáncer. Los sucesivos Planes Directores de Oncología han establecido como prioridades: ofrecer una cobertura asistencial en consejo genético en todo el territorio, establecer una guía de práctica clínica en consejo genético en cáncer, y definir un modelo organizativo. En el año 2006 se publicó la guía de práctica clínica consensuada por todos los profesionales⁵ y se inició la definición de la asistencia en tres niveles asistenciales, incorporando como elemento principal la asistencia primaria. En este documento se hace mención especial a la necesidad de una formación especializada de todos los profesionales implicados en la asistencia de individuos y/o familias con predisposición hereditaria al cáncer.

En Madrid, desde el Servicio Madrileño de Salud, la Oficina Regional de Coordinación Oncológica (ORCO) viene intentando implantar un plan para la atención integral del cáncer hereditario desde el año 2004. En pocos meses el plan ha experimentado repetidas reestructuraciones, a me-

nudo contradictorias, que hacen difícil su plena implantación. Aún están por definir con claridad los circuitos de derivación asistencial y el médico de familia que, como otros profesionales sanitarios, no ha participado en la elaboración del plan, no tiene asignado ningún papel específico sobre la atención del cáncer hereditario.

En la Comunidad Foral de Navarra la prestación de servicios de asesoramiento genético y realización de tests genéticos en cáncer

hereditario se realizan de manera normalizada e integrada dentro de las actividades asistenciales del Servicio de Genética del Hospital Virgen del Camino de Pamplona, no estando especificada hasta la fecha en ninguno de los planes oncológicos o de salud elaborados por el Servicio Navarro de Salud⁶. Los servicios prestados son los de evaluación de riesgo e identificación, estudios moleculares de los genes que afectan a los principales síndromes de cáncer hereditario y remisión a centros especializados en estudios de enfermedades menos frecuentes, emisión de informes con medidas de prevención y estudio y asesoramiento de familiares en riesgo. La consulta de genética atiende directamente las solicitudes realizadas desde atención primaria basadas en unas recomendaciones guía (tabla 2), envía copia de todos los informes para archivo en historia de primaria y encomienda las medidas de seguimiento de aquellas situaciones familiares consideradas como de riesgo bajo o medio.

En Andalucía, el Plan Integral de Oncología 2007-2012 establece cuál es el papel de la atención primaria dentro de la línea de prevención primaria y consejo genético⁷. Las acciones que debe llevar a cabo la atención primaria son las siguientes: a) facilitar la diseminación de los criterios de riesgo utilizados y de los protocolos de detección de casos de acuerdo con lo establecido en el Plan de Genética⁸; b) colaborar con el plan de genética en el asesoramiento y evaluación de las situaciones clínicas, los tests diagnósticos y los programas específicos para cada uno de los tumores que se establezcan, y c) colaborar con el Plan Andaluz de Genética en el desarrollo y la implantación, en el ámbito de la oncología, de las medidas que se prioricen.

En Cantabria, la genética clínica está en fase de desarrollo. Existe una Unidad de Genética Molecular en el Hospital Marqués de Valdecilla que realiza o asume la identificación de centros capaces de realizar determinados servicios. Esta unidad trabaja a demanda de las unidades clínicas que lo soliciten ya que, en sí misma, no tiene una vertiente clínica. También existe una unidad de citogenética orientada al diagnóstico prenatal y de consejo genético. En relación con el cáncer hereditario, hasta la fecha no existe ninguna ley regional en Cantabria que regule este servicio. Tampoco hay ninguna unidad de referencia específica sobre cáncer heredi-

**TABLA
2**

Familias con 3 o más miembros afectados por el mismo tumor (como mínimo dos son familiares de primer grado)

Mama
Cáncer de mama < 40 años y un familiar con cáncer pediátrico
Cáncer de mama < 50 años y un familiar con cáncer de ovario
Edad media al diagnóstico < 40 años
Familias con 2 miembros afectados (relación de primer grado) que cumplan uno de los siguientes criterios
Ovario
2 o más casos de cáncer de ovario
1 cáncer de ovario y 1 cáncer de mama en 2 familiares de primer grado
Colorrectal
1 miembro afectado por cáncer colorrectal que tenga un familiar de primer grado con
Cáncer colorrectal y/o
Tumor extracolónico asociado a CCHNP
y que uno de los 2 miembros afectados haya sido diagnosticado antes de los 45 años
Próstata
1 de los casos diagnosticado antes de los 55 años (se incluyen familiares de primer y segundo grados)
Miembros de familias que presenten historia familiar de un síndrome de predisposición conocida al cáncer
Poliposis colónica familiar
Neurofibromatosis
Astrocitoma cerebral y cerebelar, glioma óptico
Retinoblastoma
Neoplasia endocrina múltiple
Feocromocitoma, rabdomiosarcoma, leiomiomasarcoma, carcinoma de la ampolla de Vater, leucemia mieloide crónica juvenil
Síndrome de Li-Fraumeni
Sarcomas de partes blandas, leucemia, osteosarcoma, tumores del sistema nervioso central, tumores adrenales y mama
Síndrome de Cowden
Mama, tiroides y sistema nervioso central (meningioma, glioblastoma)
Síndrome de Gorlin
2 o más cánceres basocelulares, 1 de ellos diagnosticados antes de los 30 años, o más de 10 cánceres basocelulares
Casos con agregación familiar de tumores implicados en síndromes hereditarios
Mama, ovario, próstata, páncreas
Colorrectal, útero, ovario y otros tumores asociados a CCHNP
Melanoma + páncreas
Pacientes con cáncer sin historia familiar
Mama
Cáncer de mama diagnosticado ≤ 30 años.
Cáncer de mama y ovario en la misma paciente
Cáncer de mama bilateral (diagnosticados antes de los 40 años)
Poliposis múltiple de cualquier tipo
Cáncer colorrectal
Diagnosticado antes de los 45 años
Doble neoplasia, excepto
Piel no melanoma
Tumores claramente asociados a tabaquismo y consumo de alcohol, por ejemplo, cáncer de pulmón y del área otorrinolaringea

CCHNP: cáncer colorrectal hereditario no polipósico.

tario. Si algún oncólogo o cirujano considera oportuno un estudio genético, se pone en contacto con la unidad de genética molecular o bien con los centros de referencia para determinados tumores. No existe una unidad específica de asesoramiento en genética clínica en el Hospital Marqués

de Valdecilla, y la asesoría depende de cada especialidad y de cada enfermedad. Para algunas enfermedades concretas (neuromusculares, metabólico-hereditarias, endocrinológicas, etc.), el especialista realiza un abordaje general, incluyendo una aproximación de genética clínica y/o de asesoría genética, mientras que en otros procesos no existe un abordaje desde esta perspectiva.

Sería difícil describir en pocas palabras cuál es la situación de la asistencia sobre cáncer hereditario en el resto de las comunidades, pero podría afirmarse que existe una falta de estructuración de la asistencia en cáncer hereditario similar a la que se da en la Comunidad de Cantabria.

¿Cómo se puede mejorar la asistencia a los pacientes con cáncer hereditario desde la atención primaria?

La asistencia a los pacientes con sospecha de cáncer de origen hereditario debería estar estructurada en tres niveles asistenciales con distintos criterios de actuación: la atención primaria, las unidades hospitalarias de cáncer hereditario y las unidades de referencia especializadas en cáncer hereditario. La interacción entre niveles garantizaría el acceso al diagnóstico precoz, así como la continuidad asistencial. Todos ellos deberían disponer de guías de práctica clínica y de protocolos más específicos de actuación comunes y consensuados, así como de unos indicadores de calidad para la evaluación de los resultados asistenciales y organizativos. En lo que a la atención primaria respecta, sus funciones y necesidades formativas deberían ser las siguientes:

1. Información a la población sobre el cáncer en general y sobre el cáncer hereditario. Para ello, el profesional (tanto médico como de enfermería) debería recibir docencia, primero en el período universitario y en la formación MIR de medicina

de familia y comunitaria y posteriormente a través de cursos de posgrado y congresos. De esta forma, médico de familia y profesionales de enfermería deberían saber enfrentarse a las consultas que les hagan los usuarios de su cupo y de ese modo actuar de la manera más efectiva posible. Deberían saber cómo, cuándo y dónde remitir a las familias que lo requiriesen, pero también deberían saber qué hacer con las familias que no cumplan con los criterios de derivación, siendo empático con estas familias de bajo riesgo y explicándoles las razones de su no derivación. El médico de familia debe potenciar su papel de «filtro» y orientación, como ocurre en otras áreas asistenciales de la sanidad. No hay que olvidar que los profesionales de enfermería también se encuentran muchas veces en una situación privilegiada para identificar casos⁹, lo que ocurre ya de manera habitual en varios países de nuestro entorno.

2. *Detección de pacientes con riesgo superior al poblacional y su derivación al nivel asistencial correspondiente.* El profesional debería formarse a este respecto en las unidades de referencia de cáncer hereditario para conocer bien los criterios de derivación, aplicarlos y comprobar cuál es el recorrido asistencial en el lugar en el que ejerce la sanidad. Sería recomendable que la Comisión Nacional de la Especialidad de Medicina Familiar y Comunitaria recogiera un período formativo obligatorio, tanto en dichas unidades de referencia en cáncer hereditario como en los centros de referencia de genética clínica, aprovechando que el período formativo MIR de medicina de familia y comunitaria ha pasado de 3 a 4 años.

3. *Seguimiento de los individuos de bajo riesgo poblacional.* Debería realizarse un protocolo de este procedimiento para cualquier tipo de cáncer, así como difundir medidas de prevención general del cáncer para toda la población. La promoción de la salud es fundamental para mejorar el estado de salud de la población, por lo que el médico de familia debería conocer las recomendaciones del «Código Europeo contra el Cáncer»¹⁰ y asesorar a las personas de su cupo sobre ellas. Además, el Programa de Actividades Preventivas y de Promoción de la Salud de la semFYC (PAPPS) contempla actividades preventivas y de educación sanitaria que forman parte de las funciones que desempeñan los profesionales de enfermería en atención primaria, pero el tiempo que se le dedica a veces no es suficiente⁹. Abordar el cáncer hereditario es un evidente problema de salud pública, por lo que el equipo de atención primaria debe trabajar de manera coordinada en este sentido.

4. *Participación en la realización de protocolos de actuación para profesionales y folletos informativos dirigidos a pacientes y población general.* Sería interesante que se abordaran, en primer lugar, los diferentes síndromes de predisposición al cáncer, sobre todo el colorrectal y el de mama/ovario, que son sobre los que más van a ser consultados. Desde el equipo de atención primaria (médicos de familia, profesionales de enfermería, trabajadores sociales, etc.) también debería favorecerse el asociacionismo entre los pacientes. De esa manera estaríamos seguros de que la provisión de servicios

cubriría las necesidades de la población local y además ello favorecería el apoyo emocional mutuo entre los pacientes¹¹. Finalmente, señalar que es muy importante que la atención primaria aporte su experiencia para optimizar los recursos existentes en cada comunidad autónoma y para mejorar su rendimiento.

Conclusiones

1. Existe una heterogeneidad asistencial en las diversas comunidades autónomas en cuanto al cáncer hereditario. Es necesario que el Ministerio de Sanidad tenga un papel cohesionador para mejorar y uniformar la asistencia en cáncer hereditario en todo el territorio del estado, por lo que deberán desarrollarse una serie de protocolos asistenciales mínimos de manera uniforme en toda España.
2. Debe establecerse un claro circuito asistencial. Es imprescindible que el médico de familia sepa cómo, cuándo y a quién derivar a sus pacientes con sospecha de cáncer hereditario. La asistencia sanitaria en cáncer hereditario debería organizarse en tres niveles: atención primaria, unidades hospitalarias y unidades especializadas.
3. El médico de familia y los profesionales de enfermería están en una situación privilegiada, pues son quienes mejor conocen la historia personal y familiar del paciente y, por tanto, son quienes pueden identificar de manera más precoz a los sujetos con sospecha de cáncer hereditario. Es necesario que los médicos de familia estén convenientemente formados en lo que al cáncer de origen hereditario respecta, puesto que presentan una serie de carencias formativas en genética clínica.

Bibliografía

1. Ejarque I, García-Ribes M, Martín V. El médico de familia y sus competencias en genética clínica. *Aten Primaria*. 2007;39:113-4.
2. Guttmacher AE, Porteous ME, McInerney JD. Educating health-care professionals about genetics and genomics. *Nat Rev Genet*. 2007;8:151-7.
3. Hopwood P, Van Asperen CJ, Borreani G. Cancer genetics service provision: a comparison of seven European centres. *Community Genet*. 2003;6:192-205.
4. Diario Oficial de la Generalitat Valenciana. Orden de 3 de marzo de 2005, de la Conselleria de Sanitat, por la que se regulan los dispositivos organizativos que realizan consejo genético en cáncer de la Comunitat Valenciana. Disponible en: http://www.docv.gva.es/portal/portal/2005/03/18/pdf/2005_X2935.pdf
5. Andreu García M, Balil Giralt A, Balmaña Gelpi J. OncoGuía del consejo y asesoramiento genéticos en el cáncer hereditario. Versión breve para la aplicación en la práctica clínica. Barcelona: Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. CatSalut. Departament de Salut. Generalitat de Catalunya. Junio 2006 (OG01/2006). Disponible en: <http://www.gencat.net/salut/depsan/units/aatrm/pdf/og0601es.pdf>
6. Arrázola A, Gabilondo L. Programa de enfermedades oncológicas. An Sist Sanit Navar. 2001;24:103-25.
7. Expósito Hernández J, Carmen Escalera de Andrés C, Torró García-Morato C. II Plan Integral de Oncología de Andalucía: 2007-2012. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/salud/contenidos/especiales/plan%20oncologico/Libro%20PIOA con%20presentacion.pdf>

8. Plan de Genética de Andalucía. Junta de Andalucía. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/fundacionprogresosalud/medias/File/PlanGeneticadeAndalucia.pdf>
9. Cabrera E, Yagüe C, Gallart A, Zabalegui A. Salud pública y genética. Nuevos retos para el profesional de enfermería. Index de Enfermería. 2005;XIV:50:43-6.
10. Martín Moreno JM. El código europeo contra el cáncer. Tercera revisión (2003): insistiendo y avanzando en la prevención del cáncer. Rev Esp Salud Publica. 2003;77:673-9.
11. Ripley M, Sullivan D, Evans J. The role of patient users in cancer genetics services in primary care. Fam Cancer. 2007;6:241-8.