

# CENSO DE RECURSOS HUMANOS Y MOLECULARES EN CÁNCER HEREDITARIO EN ARGENTINA

PROGRAMA NACIONAL DE TUMORES  
FAMILIARES Y HEREDITARIOS



**INC**  
INSTITUTO  
NACIONAL  
del CÁNCER



Ministerio de  
**Salud**  
Presidencia de la Nación



## **AUTORIDADES**

### **Presidenta de la Nación**

Dra. Cristina Fernández de Kirchner

### **Ministro de Salud de la Nación**

Dr. Juan Luis Manzur

### **Director del Instituto Nacional del Cáncer**

Dr. Roberto N. Pradier

### **Consejo Ejecutivo del Instituto Nacional del Cáncer**

Dr. Eduardo Cazap

Dr. Daniel Gómez

Dr. Ricardo Kirchuk

Dr. Javier Osatnik

Dra. Luisa Rafailovici

### **Coordinadora Técnica**

Dra. María Viniegra

### **Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios**

Coordinación: Dra. Lina M. Núñez

Lic. Virginia Ortiz de Rozas

Dr. Pablo Kalfayan

## **AUTORES**

Lina M. Núñez

Virginia Ortiz de Rozas

Pablo Kalfayan

María Viniegra



## INTRODUCCIÓN – FUNDAMENTOS

La concepción actual del cáncer como enfermedad multifactorial, sitúa a la susceptibilidad genética de cada individuo como un componente indispensable a ser evaluado en la atención de todo paciente oncológico. De acuerdo a esta concepción, la estratificación de riesgo de los individuos en niveles cuantitativamente definidos de predisposición, es la base para plantear estrategias de prevención diferenciales y un abordaje sistemático efectivo en el control de la enfermedad.

En los últimos 15 años, a medida que los distintos componentes de la predisposición a desarrollar cáncer han sido identificados, la evaluación del riesgo genético en oncología ha pasado a ser considerada un estándar de cuidado, donde confluyen distintas áreas clínicas (Asesoramiento Genético en Oncología) y técnicas biológicas (estudios moleculares) de variada complejidad. Este abordaje integral constituye un gran desafío en la atención oncológica actual y debido a la diversidad de aspectos intervinientes, no puede ser llevado a cabo sin el accionar conjunto de equipos multidisciplinarios de atención específicamente entrenados. Cabe destacar además, que las pautas consensuadas de manejo y detección de individuos con alto riesgo de cáncer, son indispensables para una correcta utilización de los recursos, en forma criteriosa, según las prioridades de cada región. (1-3)

Entre un 20-30% de los casos nuevos de cáncer diagnosticados anualmente presentan agregación familiar, es decir que tienden a ocurrir con más frecuencia en familias con distintos niveles de predisposición. 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 muy elevados. Cuando consideramos tumores de alta prevalencia (por ej. cáncer de mama o cáncer colorrectal) y analizamos la proporción de casos nuevos que presentan un riesgo superior al de población general (entre 6.000 y 8.000 casos / año de cáncer de mama y colorrectal), vemos claramente el impacto que estos tumores tienen sobre el sistema de salud y la importancia indudable de un correcto abordaje de los grupos de mayor riesgo, que nos permita mejorar su detección y prevenir su aparición. (4, 5)

Según lo planteado, la inclusión de esta temática en las políticas de control a nivel poblacional, necesita del accionar de redes de atención y referencia, incluidas en un Registro unificado de casos. De esta manera es posible aunar esfuerzos, optimizar recursos y conocer en detalle la epidemiología local, hasta ahora desconocida. (6)



A fines del año 2011 comenzó a funcionar el Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios dependiente del Instituto Nacional del Cáncer de Argentina, con el principal objetivo de mejorar la detección, manejo y prevención de los grupos de alto riesgo de cáncer a nivel nacional.

Una de las primeras iniciativas de este Plan fue la realización de un diagnóstico de situación nacional, mediante un Censo de Recursos Humanos y Moleculares en Cáncer Hereditario, cuyos principales resultados serán detallados en esta publicación.

## **OBJETIVOS DEL CENSO**

### **Principales**

- Cuantificar las unidades de asesoramiento genético en oncología que prestan servicios en el territorio nacional.
- Cuantificar los laboratorios o centros que realizan determinaciones en cáncer hereditario a nivel nacional.

### **Secundarios**

- Clasificar las unidades de Asesoramiento Genético en Oncología según el recurso humano a cargo.
- Clasificar los estudios moleculares relevados, según la patología estudiada y las técnicas empleadas para su determinación.
- Realizar un mapeo regional de los recursos censados en el territorio nacional.
- Crear base de datos de centros y profesionales que trabajan en la atención de cánceres hereditarios en el territorio nacional.
- Determinar áreas de déficit de recursos (humanos y tecnológicos) para el estudio de cánceres hereditarios en Argentina.
- Promover la formación de redes de atención/estudio a partir del relevo realizado.

## **MATERIALES Y MÉTODOS**

Desde noviembre 2011 hasta enero 2013 fueron relevadas un total de 187 Instituciones públicas y privadas del territorio nacional. (Tabla 1.)

Se utilizaron como recurso para el relevo bases de datos provenientes de las siguientes redes:

- Red Nacional de Genética Médica (Censo 2006)



- Red de Laboratorios ALAC (Laboratorios de Alta Complejidad)
- Red de Hospitales de alta complejidad
- Grupos de investigación en cáncer (base de datos INC)
- Entrevistas a informantes clave
- Búsqueda dirigida por internet mediante palabras clave (“cáncer hereditario argentina”, “estudios moleculares cáncer hereditario”, “asesoramiento genético cáncer”, “asesoramiento genético clínico”, “asesoramiento genético”, etc.).

Todos los lugares relevados fueron contactados telefónicamente y luego de identificar un profesional responsable, les fue enviado un formulario por correo electrónico para recabar información detallada sobre las prestaciones que realizan. Una vez devuelto el formulario, fueron contactados nuevamente aquellos centros con respuestas positivas, para confirmar los detalles reportados y completar la información necesaria.

El formulario utilizado para el relevo (ver anexo 2-Formularios) indaga datos de nombre, localización y vías de contacto; atención y tipo de consultas de asesoramiento genético en oncología con identificación de profesional a cargo y su especialidad. En el caso de los estudios moleculares el formulario incluye nombre de la patología, tipo de estudios moleculares realizados, técnicas utilizadas, tiempo de demora estimado y material biológico necesario para la realización de los mismos.

Todos los centros con respuestas afirmativas, que realizan algún tipo de prestación (asesoramiento y/o estudios moleculares) fueron incluidos para el análisis de los resultados.

La información recabada se tabuló en una base de datos Excel® y se tipificó de acuerdo al siguiente esquema:

### Localización

Según jurisdicción provincial (Listado oficial de 24 provincias nacionales)

### Tipo de Entidad

1- Pública

2- Privada\*

\* Fundaciones y ONGs fueron consideradas como entidades privadas para el análisis



Consultas de asesoramiento genético en Oncología:

**Categoría 1:** Consultorio específico de asesoramiento genético en oncología con médico especializado a cargo

1.1- Asesoramiento en Cáncer Hereditario y Familiar en general

1.2- Asesoramiento en espectros específicos de alto riesgo (ginecológicos, colorrectal, endócrinos, retinoblastoma, etc.)

**Categoría 2:** Consultorio de patologías genéticas en general con médico genetista a cargo

**Categoría 3:** Asesoramiento oncológico realizado por otros profesionales (no genetistas, no médicos o no especificado)

Estudios moleculares/histológicos en cáncer hereditario

1) Nombre del Síndrome

2) Gen estudiado

3) Extensión del estudio

a. Parcial

b. Completo

c. Puntual (mutaciones fundadoras, mutación familiar, etc.)

4) Técnica empleada

a. Inmunohistoquímica

b. Secuenciación directa

c. Detección indirecta de mutaciones (RFLP, SSCP, etc.)

d. MLPA

e. Otros

5) Material utilizado

a. Tumor

b. Sangre

c. Saliva

d. Otros tejidos

Todos los datos obtenidos en este censo corresponden a las respuestas voluntarias brindadas por los centros relevados.



## RESULTADOS

### 1. Generales

En 14 meses de relevo fueron contactadas 198 instituciones en todo el territorio nacional. Se recibieron respuestas de 187 instituciones que fueron incluidas en el relevo.

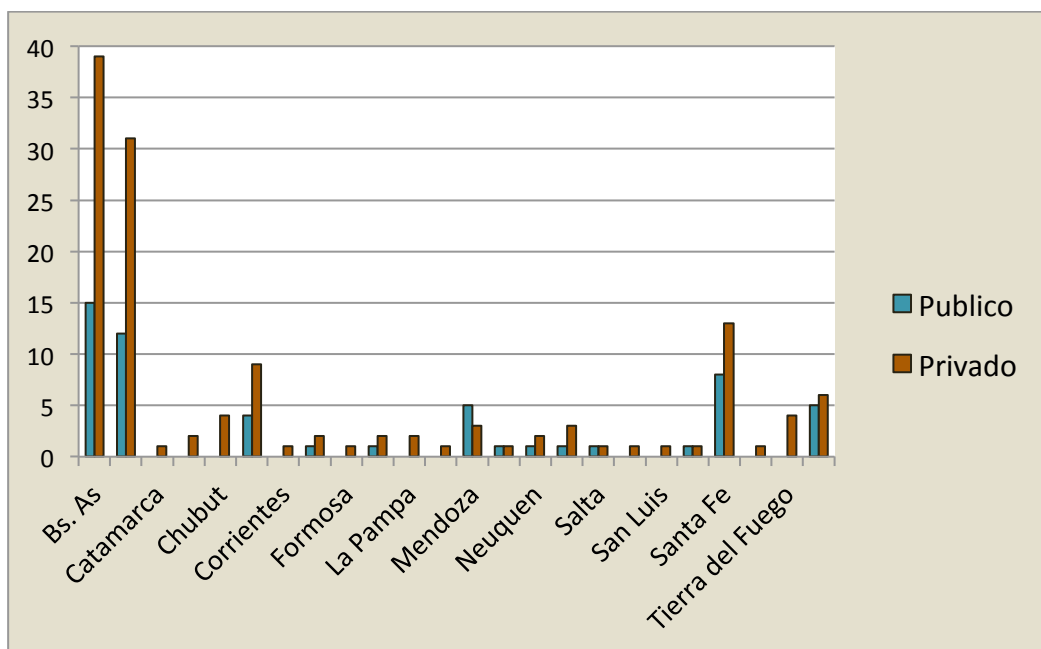
**Tabla 1. Datos generales**

<b>Recurso inicial</b>	208
<b>Instituciones contactadas</b>	198
<b>Relevos no respondidos</b>	11
<b>Relevos respondidos</b>	187
<b>Respuesta por formulario escrito</b>	60
<b>Respuesta telefónica</b>	127
<b>Instituciones relevadas (N=187)</b>	
▪ Públicas	55 (29%)
▪ Privadas	132 (71%)
<b>Respuestas positivas</b>	54
▪ Asesoramiento genético	44
▪ Estudios moleculares	25
<b>Detalle de respuestas positivas</b>	
▪ Solo Estudios Moleculares	10 (18%)
▪ Solo Asesoramiento Genético	29 (54%)
▪ Ambos	15 (28%)
<b>Respuestas negativas</b>	133

De los 187 centros relevados, el 71% fueron instituciones privadas y el 29% públicas. Un 48% se localizan en Capital Federal (CABA) y Bs. As. (ver Figura 1) y las demás en el resto de las provincias. Se relevó al menos un centro en cada una de las 24 jurisdicciones provinciales del territorio nacional.

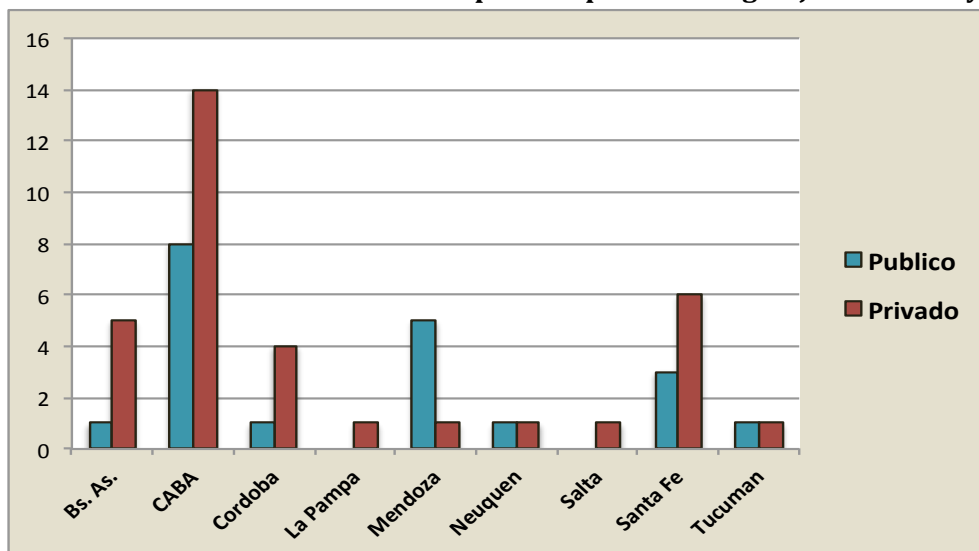


**Figura 1. Número de entidades relevadas según jurisdicción y tipo**



De las 54 instituciones que se incluyeron con respuestas positivas (reportaron tener algún tipo de recurso humano o molecular), un 37% (20/54) corresponden a entidades públicas y 63% (34/54) a entidades privadas. Todas las prestaciones incluidas en el relevo se concentran en 9 jurisdicciones provinciales y la mayoría de las provincias (7/9), cuentan con prestaciones a nivel público y privado (ver Figura 2).

**Figura 2. Número de entidades con respuestas positivas según jurisdicción y tipo**

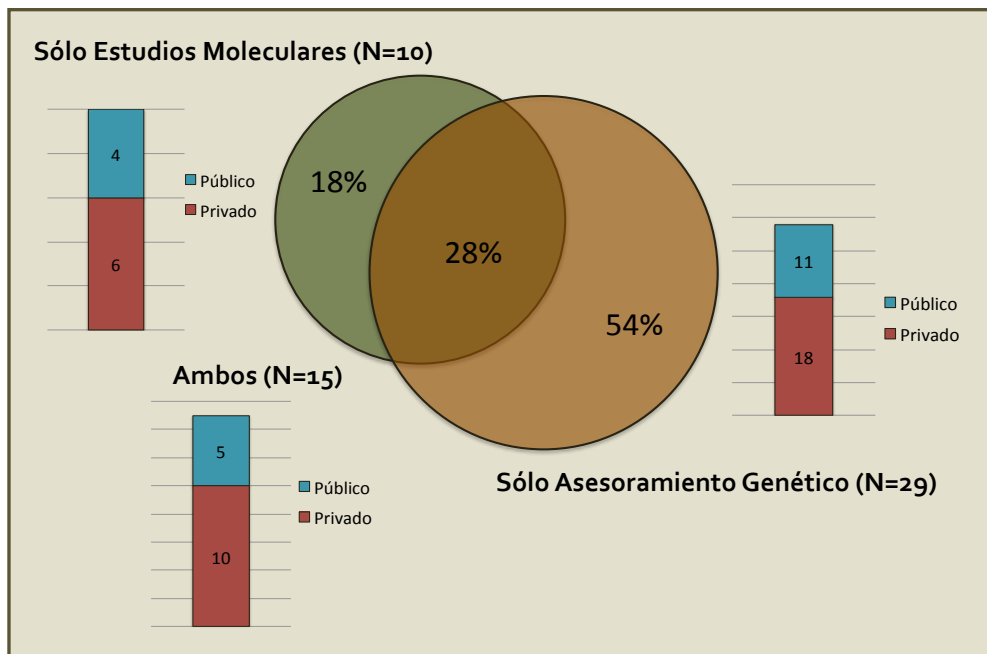






Considerando el recurso relevado (asesoramiento o estudios moleculares), más de la mitad de las entidades (29/54) sólo realizan asesoramiento genético. Un 28% (15/54) de las entidades realizan ambas prestaciones (estudios moleculares y asesoramiento genético en oncología) y de éstas el 67% (10/15) son entidades privadas. (Gráfico 1)

**Gráfico 1. Número de instituciones según recurso y tipo**





## 2. Asesoramiento Genético en Oncología (AGO)

De las 44 instituciones que refirieron realizar consultas de asesoramiento, en un 39% (17/44) las consultas son realizadas por un genetista clínico y forman parte del consultorio de genética general (categoría 2). En un 29% (13/44) las consultas son realizadas por otros profesionales (no genetistas, no médicos o especialidad no especificada) (categoría 3) y en un 32% (14/44) existe un consultorio específico de AGO. Este puede ser con profesional especializado a cargo capaz de abordar cualquier patología relacionada con tumores hereditarios (57% - categoría 1.1) o focalizado solamente a un espectro específico de tumores (43% - categoría 1.2). (Ver Figura 3)

Los distintos espectros específicos reportados por las instituciones que realizan AGO en categoría 1.2 son: ginecológicos, gastrointestinales, endócrinos y retinoblastoma.

\* En los siguientes gráficos (Figuras 3, 4 y 5) se referenciará a las categorías, de acuerdo fueron descriptas en Materiales y Métodos, como:

Categoría 1: AGO

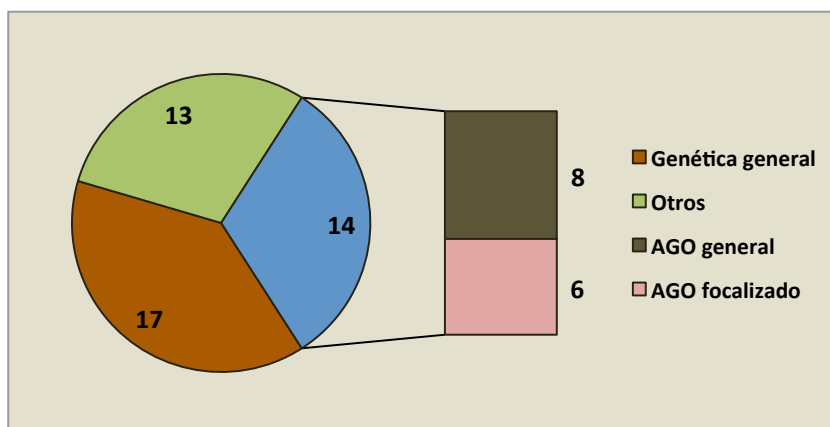
Categoría 1.1: AGO general

Categoría 1.2: AGO focalizado

Categoría 2: Genética general

Categoría 3: Otros

**Figura 3. Número de instituciones según categorización de Asesoramiento \***

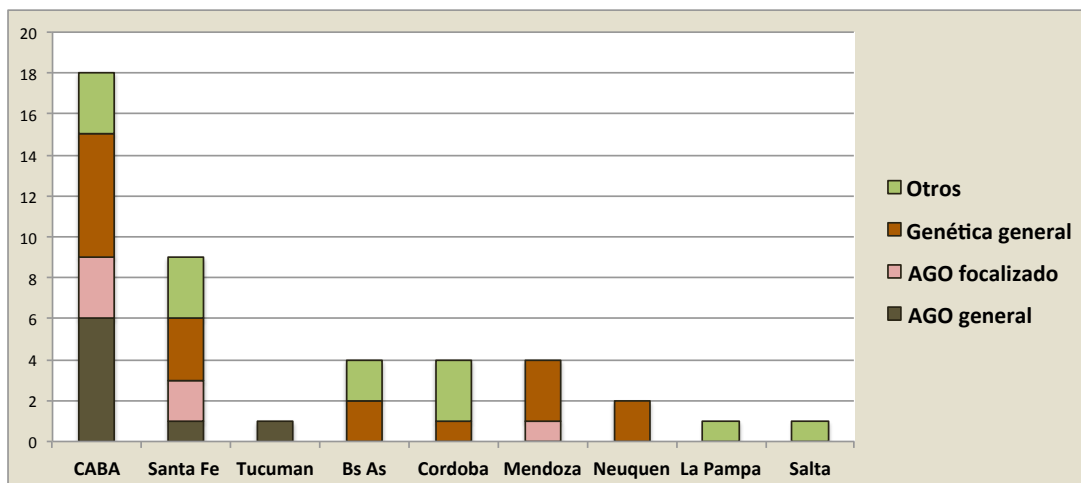


Considerando la localización de las instituciones incluidas, el total de prestaciones (44) se realiza en 9 provincias de las cuales el 41% (18/44) corresponde a CABA que junto con la provincia de Santa Fe (principalmente ciudad de Rosario) abarcan el 61% (27/44) de las prestaciones.



La categoría correspondiente a AGO (categoría 1.1 y 1.2) sólo está presente en 4 provincias (CABA, Santa Fe, Mendoza y Tucumán). (Ver Figura 4)

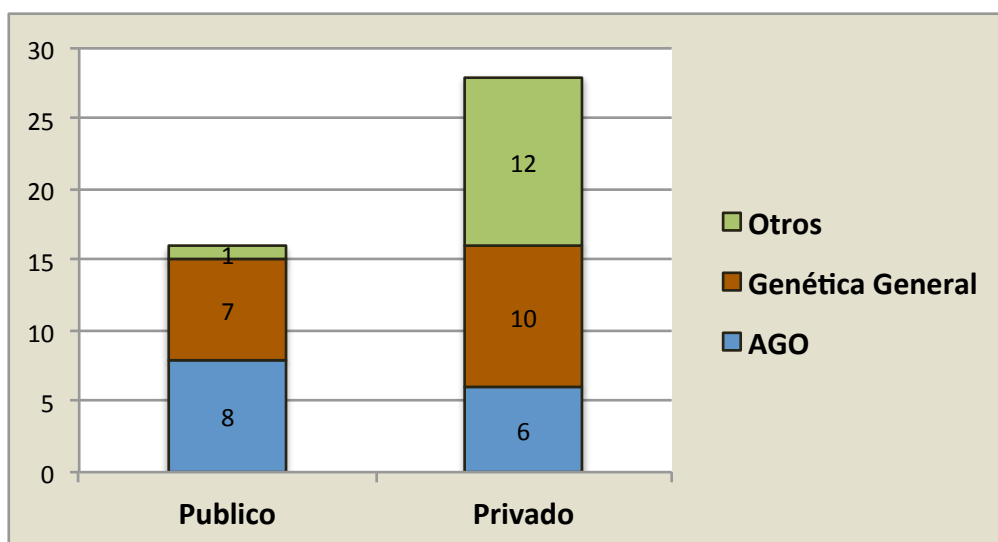
**Figura 4. Número de instituciones según jurisdicción y categoría de Asesoramiento\***



Analizando el tipo de institución en forma global, se observa que el 64% (28/44) son de índole privada, mientras que el 36% (16/44) corresponden a instituciones públicas. (Ver Figura 5)

El 94% (15/16) de las instituciones públicas realizan asesoramiento mediante consultas categoría 1 y 2, mientras que el 43% (12/28) de las instituciones privadas realizan asesoramiento mediante consultas categoría 3.

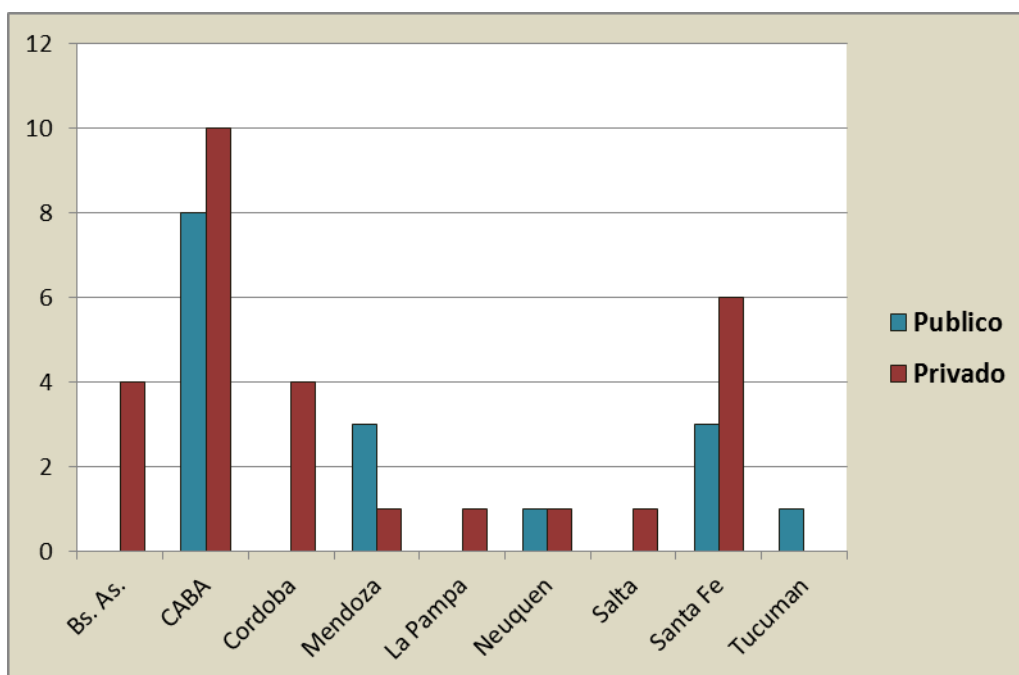
**Figura 5. Número de instituciones de Asesoramiento según tipo y categoría \***





Si observamos el tipo de institución en relación a la localización por jurisdicciones (Figura 6), de las 9 provincias incluidas, existe disponibilidad de prestaciones en ámbito privado en el 89% (8/9). Un 44% (4/9) poseen ambos tipos de prestaciones (pública y privada) y un 44% (4/9) solo poseen prestaciones privadas. Una sola provincia (Tucumán) posee prestaciones de asesoramiento en ambito público como único recurso.

**Figura 6. Número de instituciones de Asesoramiento según jurisdicción y tipo**



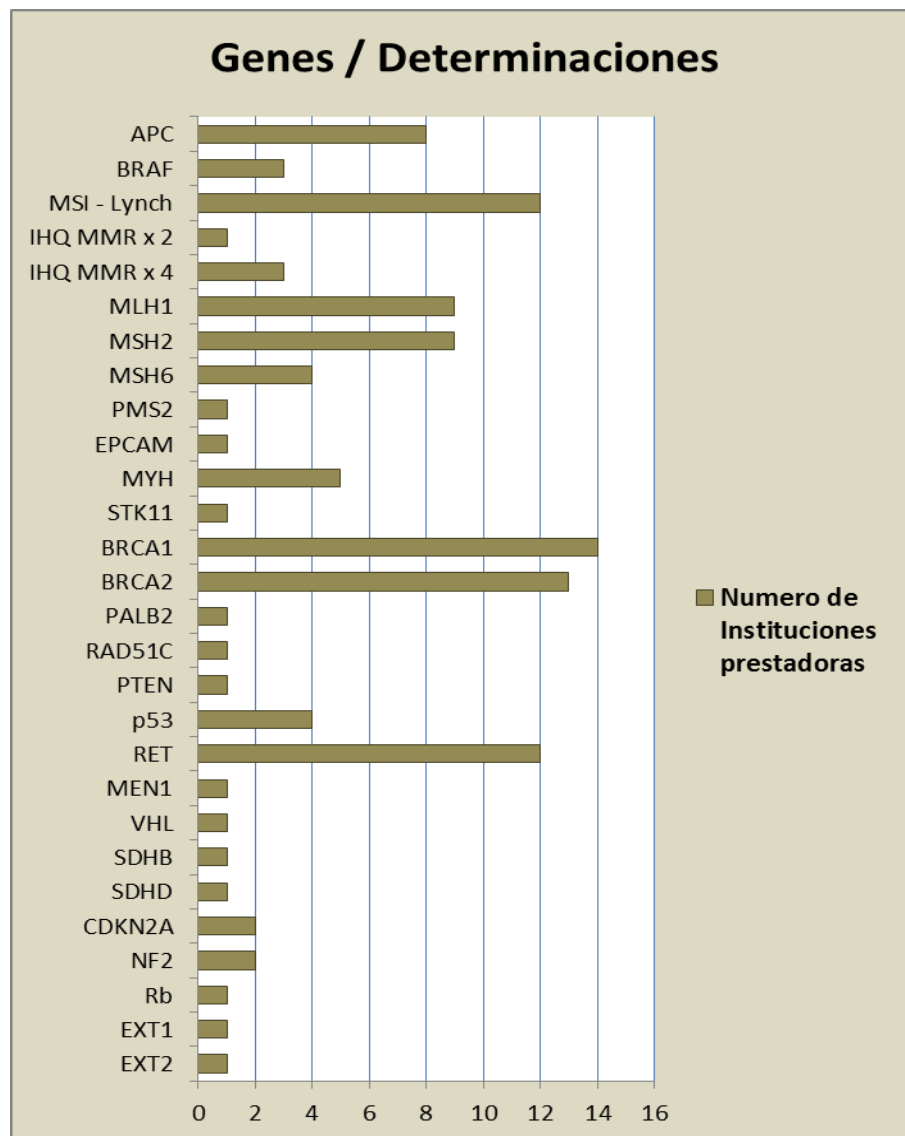
Para obtener mayor información sobre cada institución (localización, nombre completo y profesional de contacto) dirigirse a Anexo 1. Tabla 1.



### 3. Estudios Moleculares

Del total de instituciones relevadas, 25 reportaron realizar al menos una determinación diagnóstica de cáncer hereditario, cuantificándose un total de 15 Síndromes diferentes, 25 genes y 2 entidades no sindrómicas (ver Figura 7)

**Figura 7: Número de instituciones según gen o determinación**



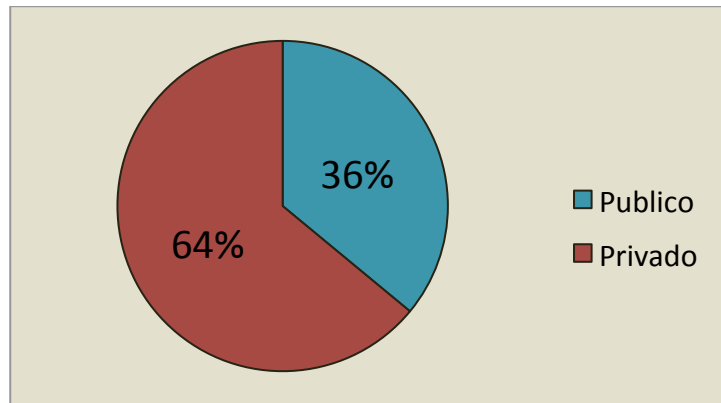
Ref: MSI: Inestabilidad Microsatelital, IHQ: Inmunohistoquímica

De las 25 instituciones incluidas, dos tercios corresponden a entidades privadas (16/25). En la distribución por jurisdicción se observa que solo 8 provincias abarcan el total de determinaciones realizadas y un 52% de las instituciones

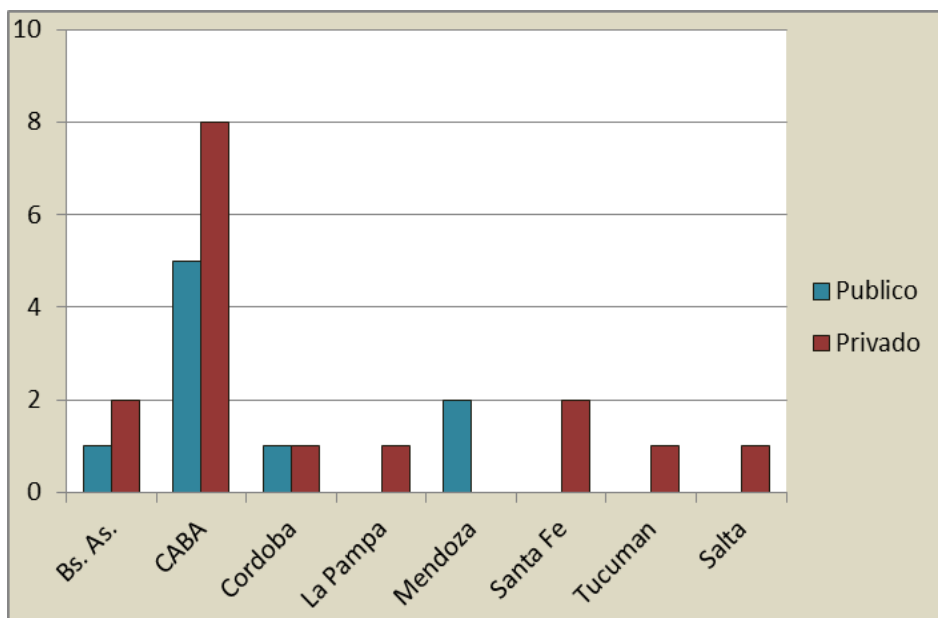


(13/25) se encuentran en Capital federal. Hay 3 provincias donde solo hay entidades privadas prestadoras y una provincia cuenta solamente con prestaciones públicas. (Ver figuras 8 y 9)

**Figura 8. Porcentaje de instituciones según tipo**



**Figura 9. Número de instituciones según jurisdicción y tipo**



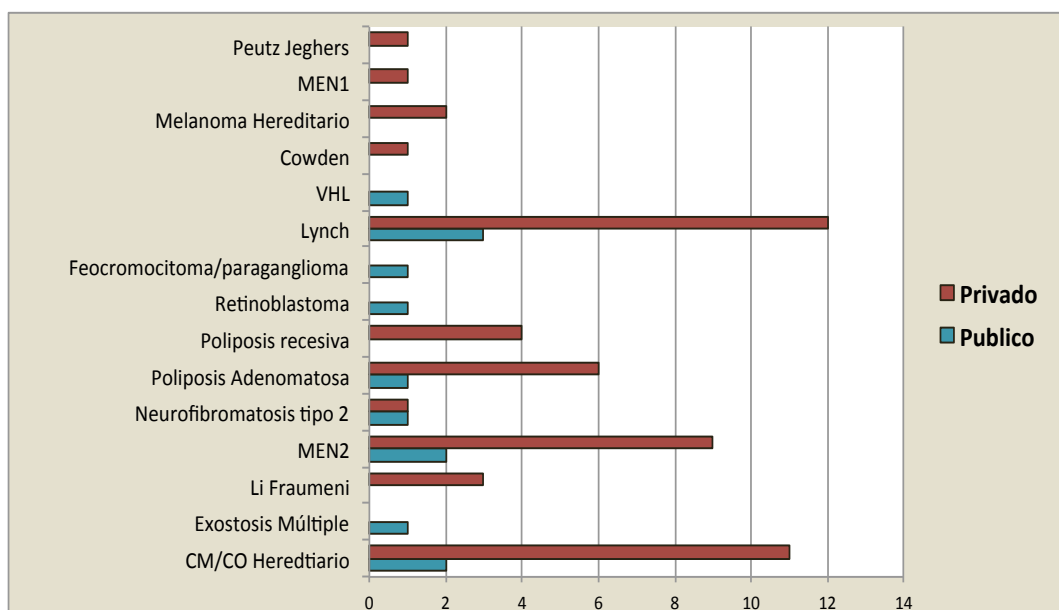
Si consideramos el total de Síndromes evaluados, en relación al número de instituciones y su tipo (Figura 10) observamos que solamente 5 patologías son abordadas en instituciones tanto públicas como privadas y en la mayoría de estos casos, el abordaje a nivel público es incompleto (Lynch, Poliposis adenomatosa, NF2, MEN2, Cáncer de Mama/Ovario hereditario).



Cuatro patologías se estudian solamente en instituciones públicas y estas corresponden a grupos de investigación y asistencia abocados específicamente a esas patologías (VHL, Retinoblastoma, Feocromocitoma/paraganglioma y Exostosis múltiple).

Seis patologías son abordadas solamente en instituciones privadas y corresponden a entidades poco frecuentes o cuyo diagnóstico molecular es menos solicitado (Peutz jeghers, MEN1, Melanoma Hereditario, Cowden, Poliposis Recesiva, Li Fraumeni) (Ver figura 10)

**Figura 10. Número de Instituciones según Patología y tipo**



En el análisis de cada patología estudiada, considerando las técnicas empleadas para el diagnóstico (Tabla 2) la gran mayoría de los genes son estudiados por secuenciación directa y en pocas instituciones se utilizan estrategias moleculares de detección indirecta de mutaciones (SSCP, RFLP, etc.). Hay disponibilidad de estudio de grandes rearrreglos génicos mediante técnica de MLPA en al menos 5 centros, aplicado a diferentes síndromes.

**Tabla 2. Patologías y genes estudiados, según técnica disponible**

Patología/Entidad/Determinación	GEN	TÉCNICAS
Ca. Tiroides no medular	.	microarrays
CM familiar	PALB2	secuenciación



	RAD51C	secuenciación
<b>CM/CO Hereditario</b>	BRCA1	secuenciación/MLPA/SSCP
	BRCA2	secuenciación/MLPA/SSCP
<b>Cowden</b>	PTEN	secuenciación
<b>Exostosis Múltiple Hereditaria</b>	EXT1	secuenciación/MLPA
	EXT2	secuenciación/MLPA
<b>Li Fraumeni</b>	p53	secuenciación/NIRCA
<b>Melanoma Hereditario</b>	CDKN2A	secuenciación
<b>MEN1</b>	MEN1	secuenciación
<b>MEN2</b>	RET	secuenciación/RFLP
<b>Neurofibromatosis tipo 2</b>	NF2	secuenciación/RFLP
<b>Peutz Jeghers</b>	STK11	secuenciación
<b>Poliposis Adenomatosa Familiar</b>	APC	secuenciación/MLPA
<b>Poliposis recesiva</b>	MYH	secuenciación
<b>Retinoblastoma</b>	Rb	secuenciación/MLPA
<b>Feocromocitoma/paraganglioma</b>	SDHB	secuenciación/MLPA
	SDHD	secuenciación/MLPA
<b>VHL</b>	VHL	secuenciación/MLPA/RFLP
<b>Lynch</b>	BRAF	secuenciación
	EPCAM	MLPA
	MLH1	secuenciación/MLPA
	MSH2	secuenciación/MLPA
	MSH6	secuenciación
	PMS2	secuenciación
<b>Lynch expresión MMR</b>	MLH1/MSH2/MSH6/PMS2	inmunoquímica
<b>Lynch Inestabilidad microsatelital</b>	.	PCR/análisis fragmentos

En las tablas siguientes se presentan para cada patología, el nombre de las Instituciones prestadoras, su tipo y localización por jurisdicción provincial, junto con la especificación de la técnica empleada y extensión del estudio molecular realizado (Tablas 3, 4, 5, 6, 7 y 8).

Cabe aclarar que si bien existen instituciones públicas con capacidades tecnológicas y humanas para realizar estudios moleculares completos, la realización de los mismos está sujeta a disponibilidad de reactivos y apoyo financiero que es variable e inconstante, lo que dificulta la disponibilidad de un abordaje diagnóstico integral de las patologías más comunes y relevantes, a nivel público.



**Tabla 3. Síndrome de CM/CO Hereditario. Instituciones prestadoras, tipo de estudios y extensión**

Laboratorio	Entidad	Localización	Gen	Técnica	Determinación	Extensión
Laboratorio Bionet	Privado	Bs. As.	BRCA1	secuenciación	exones 2, 11 y 20	parcial
Alexander Fleming	Privado	CABA	BRCA1	secuenciación	fundadoras	puntual
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	BRCA1	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
			BRCA1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Fundagen	Privado	CABA	BRCA1	MLPA	grandes rearreglos	completo
			BRCA1	secuenciación	fundadoras	puntual
Genda	Privado	CABA	BRCA1	secuenciación	fundadoras	puntual
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	BRCA1	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
			BRCA1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Patología y Biología Molecular	Privado	CABA	BRCA1	MLPA	grandes rearreglos	completo
			BRCA1	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
Centro Nacional de Genética Médica	Publico	CABA	BRCA1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
			BRCA1	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
Centro Integral de Genética Aplicada	Privado	Cordoba	BRCA1	SSCP / NIRCA	screening de mutaciones	parcial
Laboratorio PampaGEN	Privado	La Pampa	BRCA1	secuenciación	N/E	N/E
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	BRCA1	MLPA	grandes rearreglos	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	BRCA1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
			BRCA1	MLPA	grandes rearreglos	completo
Stem	Privado	Santa Fe	BRCA1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio Bionet	Privado	Bs. As.	BRCA2	secuenciación	exones 11 y 22	parcial
Alexander Fleming	Privado	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras	puntual
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
			BRCA2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Fundagen	Privado	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras	puntual
Genda	Privado	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras	puntual
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
			BRCA2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Patología y Biología Molecular	Privado	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
			BRCA2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Centro Nacional de Genética Médica	Publico	CABA	BRCA2	secuenciación	fundadoras y familiares	puntual
			BRCA2	secuenciación	exon 11	parcial
Centro Integral de Genética Aplicada	Privado	Cordoba	BRCA2	SSCP	screening mutaciones	parcial
Laboratorio PampaGEN	Privado	La Pampa	BRCA2	secuenciación	N/E	N/E
Cibic	Privado	Santa Fe	BRCA2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
			BRCA2	MLPA	grandes rearreglos	completo
Stem	Privado	Santa Fe	BRCA2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo

**Ref:** CM: cáncer de Mama, CO: cáncer de Ovario, N/E: No especificado



**Tabla 4 MEN2. Instituciones prestadoras, tipo de estudios y extensión**

Laboratorio	Entidad	Localización	Gen	Técnica	Determinación	Extensión
FARES TAIE Instituto de Análisis	Privado	Bs. As.	RET	secuenciación y HRM	screening mutaciones	parcial
Laboratorio Bionet	Privado	Bs. As.	RET	secuenciación	exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16	parcial
Alexander Fleming	Privado	CABA	RET	secuenciación	exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16	parcial
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	RET	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	RET	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	RET	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital de Niños Ricardo Gutierrez	Publico	CABA	RET	secuenciación y RFLP	N/E	N/E
Laboratorio PampaGEN	Privado	La Pampa	RET	secuenciación	exones 10 y 11	parcial
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	RET	PCR RFLP	codon 634 exon 11 para MEN2A	puntual
Fundacion BIOGEN	Privado	Salta	RET	secuenciación y RFLP	N/E	N/E
Cibic	Privado	Santa Fe	RET	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo

Ref: MEN2: Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2, N/E: No especificado

**Tabla 5. Síndrome de Lynch-Sistema MMR. Instituciones prestadoras, tipo de estudios y extensión**

Laboratorio	Entidad	Localización	Determinación	Técnica/Marcadores
Laboratorio Bionet	Privado	Bs. As.	MSI	VNTRs PCR analisis de fragmentos
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	MSI	N/E
Centro Estudios Genéticos	Privado	CABA	MSI	PCR analisis de fragmentos
Fundagen	Privado	CABA	MSI	N/E
Genda	Privado	CABA	MSI	PCR analisis de fragmentos
Hospital Italiano de Buenos Aires	Privado	CABA	MSI	N/E
Lab. HRDC, INBIOMED, Fac. Medicina, UBA	Publico	CABA	MSI	N/E
Centro Integral de Genética Aplicada	Privado	Cordoba	MSI	N/E
Laboratorio de Análisis de ADN, Fac. Medicina-UNCuyo	Publico	Mendoza	MSI	PCR y electroforesis capilar
Cibic	Privado	Santa Fe	MSI	N/E
Stem	Privado	Santa Fe	MSI	PCR y electroforesis capilar
Laboratorio Tucumán	Privado	Tucuman	MSI	N/E
Stem	Privado	Santa Fe	Inmunohistoquímica	MLH1 y MSH2
Cemic Patología	Privado	CABA	Inmunohistoquímica	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
Hospital Italiano de Buenos Aires	Privado	CABA	Inmunohistoquímica	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
Hospital Udaondo	Publico	CABA	Inmunohistoquímica	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

Ref: MMR: Mismatch Repair Sistem, N/E: o especificado, MSI: Inestabilidad microsateletal

**Tabla 6. Síndrome Lynch. Genes, Instituciones prestadoras, tipo de estudios y extensión**

Laboratorio	Entidad	Localización	Gen	Técnica	Determinación	Extensión
Cemic Patología	Privado	CABA	BRAF	secuenciación	V600E	puntual
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	BRAF	secuenciación	N/E	N/E
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	BRAF	secuenciación	V600E	puntual
Laboratorio de Análisis de ADN, Fac. Medicina-UNCuyo	Publico	Mendoza	EPCAM	MLPA	rearrreglos	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	MLH1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	MLH1	MLPA	rearrreglos	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	MLH1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	MLH1	MLPA	rearrreglos	completo
Hospital Italiano de Buenos Aires	Privado	CABA	MLH1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	MLH1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Análisis de ADN, Fac. Medicina-UNCuyo	Publico	Mendoza	MLH1	MLPA	metilación	completo
Laboratorio de Análisis de ADN, Fac. Medicina-UNCuyo	Publico	Mendoza	MLH1	MLPA	rearrreglos	completo
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	MLH1	MLPA	metilación	completo
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	MLH1	MLPA	rearrreglos	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	MLH1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	MLH1	MLPA	rearrreglos	completo
Stem	Privado	Santa Fe	MLH1	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	MSH2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	MSH2	MLPA	rearrreglos	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	MSH2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	MSH2	MLPA	rearrreglos	completo
Hospital Italiano de Buenos Aires	Privado	CABA	MSH2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	MSH2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Lab. Análisis de ADN, Fac. Medicina-UNCuyo	Publico	Mendoza	MSH2	MLPA	rearrreglos	completo
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	MSH2	MLPA	rearrreglos	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	MSH2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	MSH2	MLPA	rearrreglos	completo
Stem	Privado	Santa Fe	MSH2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	MSH6	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	MSH6	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	MSH6	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	PMS2	secuenciación	exones y regiones flanqueantes	completo

Ref: N/E: No especificado



**Tabla 7. Poliposis Hereditarias. Instituciones prestadoras, tipo de estudios y extensión**

Laboratorio	Entidad	Localización	Patología	Gen	Técnica	Determinación	Extensión
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	MLPA	rearreglos	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	MLPA	rearreglos	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Centro Integral de Genética Aplicada	Privado	Cordoba	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	SSCP	screening mutaciones	parcial
Lab. IHEM-CONICET CCT Mendoza	Publico	Mendoza	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	MLPA	rearreglos	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	MLPA	rearreglos	completo
Stem	Privado	Santa Fe	Poliposis Adenomatosa Familiar	APC	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	Poliposis recesiva	MYH	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital Aleman Laboratorio	Privado	CABA	Poliposis recesiva	MYH	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	Poliposis recesiva	MYH	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Stem	Privado	Santa Fe	Poliposis recesiva	MYH	secuenciación	exones 7 y 13	parcial
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	Peutz Jeghers	STK11	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo



**Tabla 8. Otros Síndromes. Instituciones prestadoras, tipo de estudios y extensión**

Laboratorio	Entidad	Localización	Patología	Gen	Técnica	Determinación	Extensión
Cibic	Privado	Santa Fe	CM familiar	PALB2	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Cibic	Privado	Santa Fe	CM familiar	RAD51C	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	Cowden	PTEN	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Público	Córdoba	Exostosis Múltiple Hereditaria	EXT1	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Público	Córdoba	Exostosis Múltiple Hereditaria	EXT1	MLPA	N/E	completo
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Público	Córdoba	Exostosis Múltiple Hereditaria	EXT2	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Público	Córdoba	Exostosis Múltiple Hereditaria	EXT2	MLPA	N/E	completo
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	Li Fraumeni	p53	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	Li Fraumeni	p53	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Centro Integral de Genética Aplicada	Privado	Córdoba	Li Fraumeni	p53	NIRCA	screening mutaciones	parcial
Cemic Laboratorio	Privado	CABA	Melanoma Hereditario	CDKN2A	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	Melanoma Hereditario	CDKN2A	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	MEN1	MEN1	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Laboratorio de Biología y Patología Molecular	Privado	CABA	Neurofibromatosis tipo 2	NF2	secuenciación	todos exones y regiones flanqueantes	completo
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	Público	CABA	Neurofibromatosis tipo 2	NF2	secuenciación y RFLP	N/E	N/E
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	Público	CABA	Retinoblastoma	Rb	secuenciación	N/E	N/E
Hospital Clínicas "José de San Martín"	Público	CABA	Retinoblastoma	Rb	MLPA	N/E	N/E
Hospital Niños Ricardo Gutierrez	Público	CABA	Feocromocitoma/p araganglioma	SDHB	secuenciación	N/E	N/E
Hospital Niños Ricardo Gutierrez	Público	CABA	Feocromocitoma/p araganglioma	SDHB	MLPA	N/E	N/E
Hospital Niños Ricardo Gutierrez	Público	CABA	Feocromocitoma/p araganglioma	SDHD	secuenciación	N/E	N/E
Hospital Niños Ricardo Gutierrez	Público	CABA	Feocromocitoma/p araganglioma	SDHD	MLPA	N/E	N/E
Hospital Niños Ricardo Gutierrez	Público	CABA	Sd. VHL	VHL	secuenciación y RFLP	N/E	N/E
Hospital Niños Ricardo Gutierrez	Público	CABA	Sd. VHL	VHL	MLPA	N/E	N/E

**Ref:** N/E: No especificado

Para obtener mayor información sobre cada institución (localización, nombre completo y profesional de contacto) dirigirse a anexo 1. Tabla 2.



## ANÁLISIS CONCEPTUAL

### Situación general

La evaluación de riesgo genético en pacientes con historia personal o familiar de cáncer es una práctica médica de reciente aparición, que ha sido fortalecida por el desarrollo de diversas herramientas moleculares de diagnóstico y debe estar siempre enmarcada en el contexto de un asesoramiento genético clínico adecuado. (4, 5).

Dada la evolución reciente de esta disciplina, el sistema de salud, tanto en el sector público como en el privado, aún no tiene incorporadas estas prestaciones en forma habitual y generalizada, ni tampoco existen pautas unificadas de detección y manejo de estos casos. Si hacemos un análisis más detallado de esta situación en nuestro medio, encontramos un déficit de profesionales adecuadamente entrenados en asesoramiento genético oncológico, a lo que se suma el alto costo de los estudios moleculares requeridos, como factores determinantes de la limitada disponibilidad y acceso de la población a estos recursos.

Desde el punto de vista de la formación profesional, no existe ningún entrenamiento formal en el manejo y abordaje del cáncer de alto riesgo desde las fases educativas iniciales, sino que requiere del entrenamiento específico de profesionales ya especialistas, que quieran abordar el manejo multidisciplinario de familias con alto riesgo de cáncer. Además, este entrenamiento tampoco se logra mediante instancias formales, sino que suele depender de la iniciativa e interés propios de cada profesional involucrado, todo lo cual dificulta la estandarización de los conocimientos con la consecuente disminución en las posibilidades de mejorar la calidad de asistencia que se brinda a los pacientes. Esta consideración se extiende también a las determinaciones moleculares necesarias para el diagnóstico de estos síndromes, ya que son prácticas no estandarizadas ni auditadas, que cada laboratorio realiza según su propia experiencia e infraestructura, con la consecuente falta de uniformidad en los algoritmos moleculares y el reporte de los hallazgos.

El presente relevamiento de situación brinda información inicial sobre el recurso humano y diagnóstico existente en nuestro país en relación al manejo y detección de tumores hereditarios, y si bien no se descarta la posibilidad de un sub-registro de centros, esto es poco probable dada la diversidad de fuentes utilizadas y la poca evolución temporal de la práctica en cuestión.

Es importante mencionar que este estudio no indagó sobre la antigüedad, dimensión ni características (cuantitativas o cualitativas) de las prestaciones censadas, así como tampoco abordó la temática o motivos de demanda de las mismas. Futuros estudios serán necesarios para conocer con mayor detalle los componentes particulares de cada prestación y centro involucrado.



### **Asesoramiento Genético en Oncología (AGO)**

La presencia de consultorios de AGO en nuestro país, ha ido surgiendo en base a las necesidades de profesionales o instituciones aisladas y en forma desorganizada, lo cual es evidenciado por la desigual distribución de los centros relevados en algunas provincias (2 provincias abarcan el 61% de las prestaciones) y su ausencia total en la mayoría de las otras (15 provincias no poseen consultorios de AGO). Esta distribución no está en relación con la concentración demográfica de cada región, ni tampoco posee una jerarquía regional adecuada que abarque la extensión total del país. (7)

Hay una clara predominancia del sector privado sobre el público, lo que refleja el intento de cubrir la demanda inicial del sector de la población con mayores recursos. Además, se observa que en el ámbito privado hay una proporción significativamente mayor de consultorios sin genetistas ni profesionales específicamente entrenados en AGO (43% sector privado vs. 6% sector público), cuya consecuencia más importante es el impacto negativo en la calidad del asesoramiento genético brindado.

El presente diagnóstico de situación en relación a los consultorios de AGO está en consonancia con otras áreas deficitarias relacionadas que ya han sido previamente evaluadas, como por ejemplo la escasez de al menos un médico genetista en cada jurisdicción provincial y la ausencia de redes formales de atención y registro de casos, que abarquen todo el territorio nacional. (8)

### **Estudios Moleculares**

En contraposición a lo esperado de acuerdo al recurso humano previamente descrito, la disponibilidad de estudios moleculares de Cáncer Hereditario en el país es abundante, variada y por supuesto heterogénea, observándose una gran cantidad de patologías que pueden ser abordadas, aún aquellas muy poco frecuentes. Existen grupos de trabajo con amplia experiencia y trayectoria en el estudio molecular de tumores hereditarios y posibilidades de estudiar en forma completa muchas de las patologías relevadas.

Las técnicas moleculares y algoritmos diagnósticos utilizados, así como los materiales de estudio (en su mayoría sangre periférica y tejido tumoral) parecieran ser similares a los recomendados para el abordaje de estas patologías a nivel mundial, no observándose diferencias importantes en estos aspectos, con los realizados en otros países.

Sin embargo, a pesar de la variada disponibilidad de estudios, existe una desigual distribución de las prestaciones con predominio claro de laboratorios privados y una falta de estudios moleculares completos en el ámbito público, lo que provoca un déficit en el acceso equitativo de la población a estos recursos diagnósticos.

La baja demanda de prestaciones dirigidas al sistema público, debida por un lado a la escasa oferta de estudios útiles disponibles en este ámbito y también como consecuencia del escaso entrenamiento de los profesionales en la detección de estas entidades, conforman un círculo vicioso que se retroalimenta y prolonga en el tiempo esta situación deficitaria.



Considerando que el 5-10% de los casos de cáncer diagnosticados anualmente son hereditarios (lo cual correspondería aproximadamente a 10.000 casos anuales a lo que se suman los familiares en riesgo), no sería necesario que existan instituciones prestadoras en cada jurisdicción provincial, sino que, de acuerdo a la frecuencia y demanda de cada entidad, se podrían considerar polos regionales de estudio molecular centralizado para aquellas patologías de mayor prevalencia y prestaciones centralizadas a nivel nacional en instituciones puntuales, para las menos frecuentes.





## CONCLUSIONES

Como suele darse también en otras dimensiones de la salud en nuestro país, la situación de los tumores hereditarios en Argentina es heterogénea, poco conocida y muy probablemente deficitaria, en cuanto a la contención brindada a la población en riesgo, tal como se evidencia en el presente relevamiento. Sin embargo, existen instituciones y profesionales con amplia trayectoria, cuyo trabajo es comparable con centros de alto nivel mundial.

La gran extensión del territorio en sus 24 jurisdicciones provinciales, con marcadas diferencias en la disponibilidad de recurso humano y tecnológico, sumado a la inexistencia de redes de referencia y contrarreferencia que contribuyan al correcto abordaje de pacientes y un necesario entrenamiento de grupos profesionales de manejo, constituyen el marco de las dificultades que deben enfrentarse para mejorar la atención de los tumores de alto riesgo en nuestro país. Estas dificultades o falencias, deben ser los pilares a partir de los cuales se trazan las líneas de acción de cualquier iniciativa que tienda a mejorar el manejo de estos grupos.

En consonancia entonces con lo evidenciado por este relevamiento, el Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios trabaja sobre sus principales ejes de acción en 3 áreas priorizadas, que deberán constituirse en base firme del Programa Nacional. Estos 3 ejes abarcan: el entrenamiento de profesionales en asesoramiento genético en oncología a lo largo de todo el territorio, la realización de guías y pautas consensuadas y estandarizadas de manejo y la formación de una red de registro y atención a nivel nacional.

Una vez desarrollados estos 3 ejes, esperamos contar con el recurso humano necesario para detectar, contener y manejar adecuadamente a esta población, organizado en una Red Nacional con nodos regionales, que funcione de acuerdo a pautas estandarizadas de manejo aplicadas a todos los casos. Esta Red dará origen a un Registro Nacional de Familias de alto riesgo, que brindará la información epidemiológica necesaria para progresar luego en una siguiente etapa a abordar el complejo tema de los estudios moleculares, sus indicaciones, posibilidades de realización y controles de calidad de los mismos.

Este estudio constituye una primera aproximación formal a la sistematización de la información existente, que permitirá profundizar el conocimiento de los déficits y facilitará la formación de redes basadas en el registro organizado de casos.



## REFERENCIAS

- 1 - Statement of the American Society of Clinical Oncology: genetic testing for cancer susceptibility, Adopted on February 20, 1996. J Clin Oncol. 1996;14:1730-1736.
- 2 - American Society of Clinical Oncology (ASCO). American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic testing for cancer susceptibility. J Clin Oncol. 2003;21:2397-2406.
- 3 - Robson ME, Storm CD, Weitzel J, Wollins DS, Offit K; American Society of Clinical Oncology. American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. J Clin Oncol. 2010;28:893-901.
- 4 - Garber JE, Offit K. Hereditary cancer predisposition syndromes. J Clin Oncol. 2005;23:276-292.
- 5 - Cifras Ministerio de Salud de La Nación. Basadas en Globocan 2008. <http://www.msal.gov.ar/inc/index.php/acerca-del-cancer/estadisticas>
- 6 - Trepanier A. et al. Genetic Cancer Risk Assessment and Counseling: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. Journal of Genetic Counseling, Vol. 13, No. 2, April 2004.
- 7 - INDEC. Cifras Censo Poblacional 2010. <http://www.censo2010.indec.gov.ar/>
- 8- Liascovich R, Rozental S, Barbero P, Alba L, Ortiz Z. Censo de servicios de genética médica en Argentina. Rev Panam Salud Pública. 2006; 19(2):104-11.

## ANEXO 1. Instituciones Incluidas en el Censo

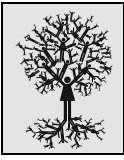
**Tabla 1 anexo 2. Consultorios de Asesoramiento Genético Oncológico.  
Instituciones y profesionales responsables**

INSTITUCIÓN	Localizacion	Entidad	PROFESIONAL de CONTACTO
Genesis "Centro de Estudios Genéticos"	Bs As	Privado	Eduardo Daniel Gil
Instituto de Genética Humana	Bs As	Privado	Justo Zanier / Lic. Germán Zanier
FARES TAIE Instituto de Análisis	Bs As	Privado	Silvina Quintana / Andrea Ramonda
Centro Estudios Genéticos	CABA	Privado	María José Veloso / Carlos Ruggiero
Centro Estudios Genéticos Integrales	CABA	Privado	Ernesto Goldschmidt
Fundación Genos	CABA	Privado	Graciela Moya
Fundagen	CABA	Privado	Silvia Benasayag
Hallitus	CABA	Privado	Mabel Segovia / Soledad Andersen
Cemic Sección Genética Médica	CABA	Privado	Florencia Petracchi / Laura Igarzabal
Hospital Aleman Servicio Oncología	CABA	Privado	Rita Valdez / Lina Núñez
Hospital Italiano PROCANHE	CABA	Privado	Carlos Vaccaro/Alejandra Ferro
Alexander Fleming	CABA	Privado	Laura Noro
Laboratorio de Inmunogenética y Diag. Molecular(LIDMO)	CABA	Privado	Andrea Puppio
Hospital Garrahan. Servicio de Genética	CABA	Publico	Gabriela Obregón
Centro Nacional de Genética Médica	CABA	Publico	Boris Groisman
Hospital Durand	CABA	Publico	María Victoria Cólica
Hospital Militar	CABA	Publico	Rita Valdez
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Publico	Liliana Francipane
Hospital de Niños Ricardo Gutierrez	CABA	Publico	Gabriela Sansó / Claudia Arberas
Hospital Udaondo	CABA	Publico	Marina Antelo / Mariana Coraglio
Lab. HRDC, INBIOMED, Fac. Medicina, UBA	CABA	Publico	Angela Solano
Hospital Privado. Centro Médico de Córdoba	Cordoba	Privado	Norma Rossi
Centro Integral de Genética Aplicada	Cordoba	Privado	Ruben Simonetta
Laboratorio de Diagnostico Genético	Cordoba	Privado	Delia Aiassa
Laboratorio de Inmunogenética y Diag. Molecular (LIDMO)	Cordoba	Privado	Carlos Vullo / Andrea Puppio
Laboratorio PampaGEN	La Pampa	Privado	Jorge Oyhenart / Florencia Martinez
FUNDAFEM/Hospital Italiano de Mendoza	Mendoza	Privado	Francisco Gago
Hospital Pediátrico Dr Humberto Notti	Mendoza	Publico	Susana Pavon
Hospital Universitario Mendoza	Mendoza	Publico	Alejandra Mampel
Instituto de Genética	Mendoza	Publico	Ana Lia Vargas
Consultorio de Genética Médica	Neuquen	Privado	Silvia Avila / Silvia Feinstein
Hospital Castro Rendon	Neuquen	Publico	Silvia Avila
Fundacion BIOGEN	Salta	Privado	Alejandra Visich
Centro de Genética del Litoral	Santa Fe	Privado	Patricia Quaglio
CEMA	Santa Fe	Privado	Gonzalo Tabares
Acetiher	Santa Fe	Privado	Enrique Spirandelli
Sanatorio San Gerónimo	Santa Fe	Privado	Lilia Lugo
Stem	Santa Fe	Privado	Sergio Chialina
Hospital de Niños Victor Vilela	Santa Fe	Publico	Silvia Carbognani
Maternidad Martin/Cemar	Santa Fe	Publico	Silvia Carbognani
Hospital Centenario	Santa Fe	Publico	Gonzalo Tabares
Cibic	Santa Fe	Privado	Gonzalo Tabares
Hospital centro de salud Zenón Santillán	Tucuman	Publico	Erika Stegmayer



**Tabla 2 anexo 2. Estudios Moleculares. Instituciones y profesionales responsables**

<b>INSTITUCIÓN</b>	<b>Localizacion</b>	<b>Entidad</b>	<b>PROFESIONAL de CONTACTO</b>
FARES TAIE Instituto de Análisis	Bs As	Privado	Silvina Quintana
Laboratorio Bionet	Bs As	Privado	Liliana Aquilia
Comisión Nacional de Energía Atómica	Bs As	Publico	Guillermo Juvenal
Alexander Fleming	CABA	Privado	Laura Noro
Cemic Laboratorio	CABA	Privado	Angela Solano / Florencia Cardozo
Genda	CABA	Privado	Mariana Herrera / Pilar Igarreta
Hospital Aleman Laboratorio	CABA	Privado	Angela Solano / Sol Gonzalez Fraga
Laboratorio de Patología y Biología Molecular	CABA	Privado	Juan Garberi
Centro Estudios Genéticos	CABA	Privado	María José Veloso / Carlos Ruggiero
Fundagen	CABA	Privado	Silvia Benasayag
Hospital Italiano de Buenos Aires	CABA	Privado	Alejandra Ferro
Lab. HRDC, INBIOMED, Fac. Medicina, UBA	CABA	Publico	Angela Solano
Centro Nacional de Genética Médica	CABA	Publico	Roxana Cerretini
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Publico	Irene Szijan
Hospital de Niños Ricardo Gutierrez	CABA	Publico	Gabriela Sansó / Claudia Arberas
Hospital Udaondo	CABA	Publico	Ana Maria Cabanne
Centro Integral de Genética Aplicada	Cordoba	Privado	Ruben Simonetta
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Cordoba	Publico	Carla Asteggiano
Laboratorio PampaGEN	La Pampa	Privado	Jorge Oyhenart / Florencia Gracia Martinez
Labo. de Análisis de ADN, Fac. Medicina-UNCuyo	Mendoza	Publico	Sandra Furfuro
Lab. Biología Celular y Molecular IHEM-CONICET CCT Mza	Mendoza	Publico	María Roqué Moreno
Fundacion BIOGEN	Salta	Privado	Alejandra Visich
Stem	Santa Fe	Privado	Sergio Chialina
Cibic	Santa Fe	Privado	Oscar Fay
Laboratorio Tucumán	Tucuman	Privado	Guillermo Vechetti



## ANEXO 2. Formularios utilizados

### FORMULARIO DE RELEVO DE ESTUDIOS MOLECULARES EN CÁNCER HEREDITARIO

**Nombre Institución o Laboratorio:**

**Dirección:**

**Provincia:**

**Tel:**

**Profesional responsable:**

**Email:**

**Servicio Público (si o no):**

**Servicio Privado (si o no):**

**Atención de Obras Sociales (si o no):**

INSTITUTO

| Av. Julio A. Roca 781 8° - CABA

| (54 11) 4342-2621

| [inc@msal.gov.ar](mailto:inc@msal.gov.ar)

Completar la siguiente serie de preguntas para cada estudio molecular realizado (copiar y pegar tantas veces como estudios realicen)

**1) Nombre de la Enfermedad:**

**2) Nombre del estudio molecular:**

**3) Nombre del gen analizado:**

**4) Tipo de técnica empleada (Secuenciación, MLPA, inmunohistoquímica, RFLP, etc.):**

**5) Detalles de la técnica (extensión, marcadores, etc.)**

**5) Material necesario (Ej: sangre, tumor, saliva, etc.)**

**6) Prestación de servicio asistencial (si o no):**

**7) Tiempo estimado de demora:**

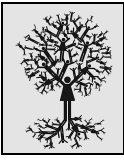
Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios

Instituto Nacional del Cáncer Argentina

Asistencia técnica: Virginia Ortiz de Rozas

Teléfono: 5239-0552/0551

Mail: [procafa.inc@gmail.com](mailto:procafa.inc@gmail.com)



## **FORMULARIO DE RELEVO DE ASESORAMIENTO GENÉTICO EN CÁNCER HEREDITARIO**

**Nombre Institución:**

**Dirección:**

**Provincia:**

**Tel:**

**Profesional responsable:**

**Email:**

**Servicio Público (si o no):**

**Servicio Privado (si o no):**

**Atención de Obras Sociales (si o no):**

**Prestación:**

INSTITUTO

| Av. Julio A. Roca 781 8° - CABA

| (54 11) 4342-2621

| [inc@msal.gov.ar](mailto:inc@msal.gov.ar)

**1) Consultas de evaluación de riesgo y asesoramiento genético clínico en cáncer (si o no):**

**2) Nombre del profesional a cargo:**

**3) Mail del profesional a cargo:**

**2) Profesión del profesional a cargo:**

**3) Especialidad del profesional a cargo:**

**4) Tipo de consultas que realiza (AGO general, AGO específico por patologías)**

**Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios**

**Instituto Nacional del Cáncer Argentina**

**Asistencia técnica:** Virginia Ortiz de Rozas

Teléfono: 5239-0552/0551

Mail: [procafa.inc@gmail.com](mailto:procafa.inc@gmail.com)