Reporte Anual RACAF 2017.

INC
Instituto Nacional del Cáncer

Ministerio de Salud
Presidencia de la Nación

AUTORIDADES

Presidente de la Nación

Ing. Mauricio Macri

Ministro de Salud de la Nación

Dr. Adolfo Rubinstein

Directora del Instituto Nacional del Cáncer

Dra. Julia Ismael

Coordinadora Administrativa del Instituto Nacional del Cáncer

Nahir Elyeche

Programa Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios

Dra. Lina Nuñez

Dr. Pablo Kalfayan

Lic. Virginia Ortiz de Rozas

Leila Di Filippo

ÍNDICE DE CONTENIDOS

ACTUALIZACIÓN DEL MARCO DE SITUACIÓN 4
ESTRUCTURA Y FUNCIONAMIENTO ACTUAL DE RACAF 5
REPORTE ANUAL 9
1. Reporte de actividad 9
2. Reporte de estudios moleculares solicitados 13
3. Denuncia de casos confirmados y mutaciones 13
COMENTARIOS FINALES 18
REFERENCIAS 19

ACTUALIZACIÓN DEL MARCO DE SITUACIÓN

La Red Argentina de Cáncer Familiar (RACAF) se encuentra en funcionamiento desde el año 2013 como parte integral del Programa Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios (PROCAFA) perteneciente al Instituto Nacional del Cáncer de Argentina (INC) (1).

RACAF es una red conformada por profesionales de instituciones públicas y privadas localizadas en distintas provincias del territorio nacional, donde funcionan consultorios de asesoramiento genético oncológico (AGO). Por tercer año consecutivo RACAF realiza un reporte centralizado de su actividad que evidencia su progresivo crecimiento y contribuye a solidificar su trabajo colaborativo. A partir de este año se suma la existencia de SITHER (Sistema de Información de Tumores Hereditarios) como fuente de información genómica y epidemiológica generada en RACAF (2) (para más detalle ver primer reporte SITHER 2017).

Las demás líneas de acción del PROCAFA complementan el desarrollo de RACAF mediante iniciativas de capacitación profesional (becas de formación y curso virtual), generación de información sobre tumores hereditarios a nivel nacional (Censo Nacional de Recursos-Directorio Online) (3), asistencia técnica, redacción de material consensuado de manejo (4) e intervenciones de mejora en la atención de casos como el Consenso de informes de estudios moleculares en cáncer hereditario recientemente publicado (5), entre otras.

ESTRUCTURA Y FUNCIONAMIENTO ACTUAL DE RACAF

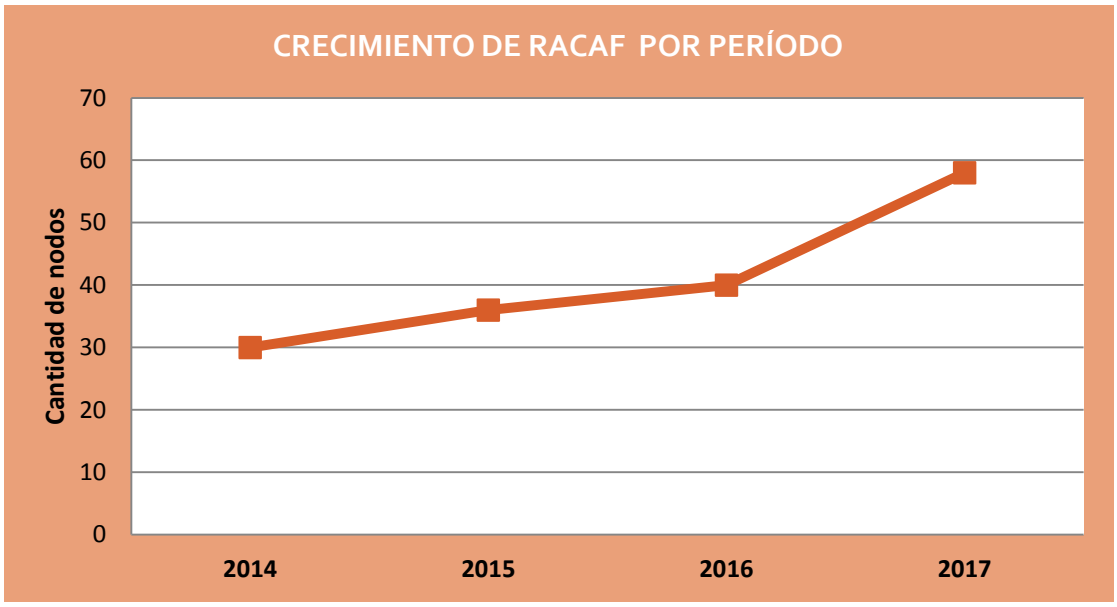
Al finalizar el año del presente reporte (2017) RACAF se encuentra conformada por 52 profesionales pertenecientes a 58 instituciones distribuidas en 11 provincias del territorio nacional (Ver listado completo Tabla 2).

En la tabla 1 se puede apreciar la composición de RACAF desde su creación y en la figura 1 su crecimiento por períodos anuales.

Tabla 1. Número de instituciones, tipo de entidad, profesionales y provincias integrantes de RACAF. Períodos anuales 2014- 2015 -2016-2017

RACAF	2014	2015	2016	2017
Instituciones	**30**	**36**	**40**	**58**
▪ **Públicas** ▪ **Privadas**	**53% (16/30)** **47% (14/30)**	**44% (16/36)** **56% (20/30)**	**42,5% (17/40)** **57,5% (23/40)**	**41% (24/58)** **59% (34/58)**
Profesionales	**41**	**44**	**39**	**52**
Provincias	**9**	**11**	**11**	**11**

Figura 1. Número de nodos integrantes de RACAF por período anual



Los profesionales e instituciones integrantes se encuentran distribuidos en 11 provincias en proporción variable (ver Figura 2).

Figura 2. Número de nodos integrantes de RACAF según jurisdicción y tipo de entidad

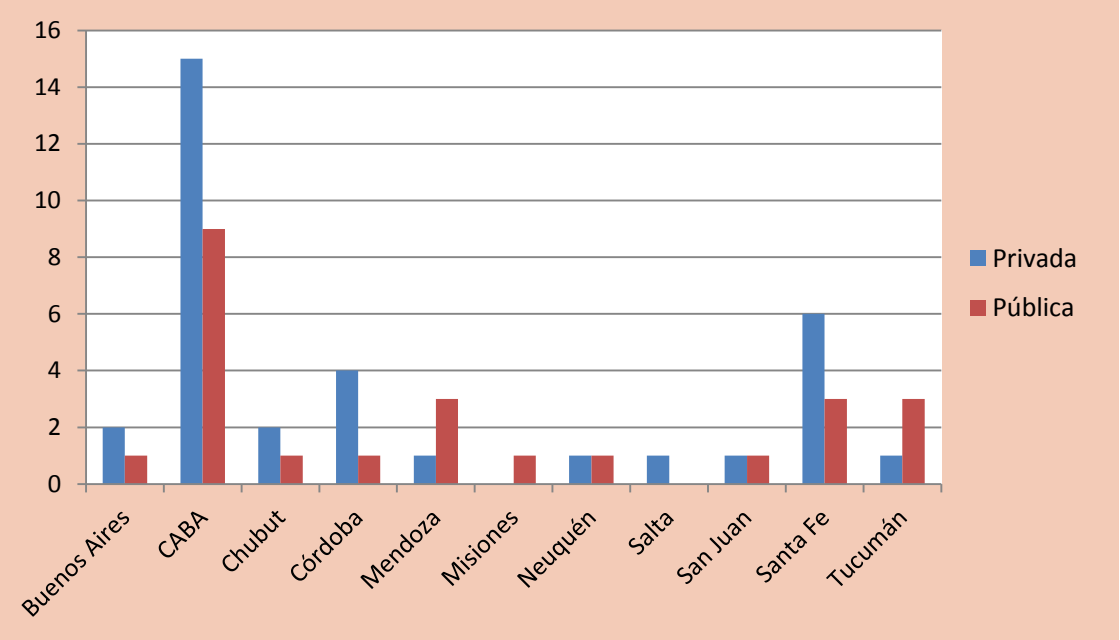


Tabla 2. Listado oficial de miembros RACAF 2017 según institución, jurisdicción provincial, tipo de entidad y datos de contacto de profesionales a cargo

INSTITUCIÓN	LOCALIZACIÓN	ENTIDAD	PROFESIONAL	EMAIL
Consultorio Particular Dra. Pin Ying Chen	Buenos Aires (Tandil).	Privada	Pin Ying Chen	Pinyingtw@gmail.com
Hospital Austral	Buenos Aires	Privada	Francisca Masllorens	Franmasllorens@yahoo.com.ar
Hospital Nacional "Prof. Alejandro Posadas"	Buenos Aires	Pública	Francisca Masllorens	Franmasllorens@yahoo.com.ar
Hospital Nacional "Prof. Alejandro Posadas"	Buenos Aires	Pública	Luz Teiber	Luzteiber@hotmail.com
CEMIC	CABA	Privada	Celeste Michia	Celestemichia@gmail.com
CEMIC	CABA	Privada	Florencia Petracchi	flor_petra@yahoo.com
CEMIC	CABA	Privada	Pablo Kalfayan	Pablokalfayan@gmail.com
Centro Nacional de Genética Médica	CABA	Pública	Graciela Mercado	gnmercado2@yahoo.com.ar
Consultorio AGO - Argenomics/Fundación Investigar	CABA	Privada	Maria Victoria Colica	mvcolica@yahoo.com.ar
Consultorio AGO - Argenomics/Fundación Investigar	CABA	Privada	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
Consultorio AGO - BIOMAKERS	CABA	Privada	Rodrigo Roger Sanchez	roger.r.sanchez@hotmail.com
Consultorio AGO - Laboratorio MANLAB	CABA	Privada	Francisca Masllorens	franmasllorens@yahoo.com.ar
Consultorio AGO - Progenitest	CABA	Privada	Vanesa Lotersztein	vlotersztein@yahoo.com.ar
Consultorio Particular Dra. Lina Nuñez	CABA	Privada	Lina Núñez	linamnunez@gmail.com
Consultorio privado Dra. Noblia	CABA	Privada	María Dolores Mansilla	mansillamdolores@hotmail.com
GEDYT (Gastroenterología Diagnóstica y Terapéutica)	CABA	Privada	Luisina Bruno	luisinabruno@gedyt.com.ar
Hospital Alemán de Buenos Aires	CABA	Privada	Lina Núñez	linamnunez@gmail.com
Hospital Alemán de Buenos Aires	CABA	Privada	Rita Valdez	ritavaldez@hotmail.com
Hospital Británico de Buenos Aires (Servicio de Mastología)	CABA	Privada	Santiago Acevedo	acevedosantiago@gmail.com
Hospital Churruca Visca	CABA	Privada	Melisa Gimenez	mel.gmnz@gmail.com
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Pública	Gabriela Avendaño	gabiaven@gmail.com
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Pública	Gabriela Norese	gnorese@gmail.com
Hospital de Gastroenterología "Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Alejandro Gutierrez	alitogut@hotmail.com
Hospital de Gastroenterología "Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Karina Collia	colliavilak@yahoo.com.ar
Hospital de Gastroenterología "Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Mariana Coraglio	mcoraglio@hotmail.com
Hospital de Gastroenterología "Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Marina Antelo	machuantelo@hotmail.com
Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Pública	Angelica Moresco	garrahangenetica@gmail.com
Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Pública	Gabriela Obregón	garrahangenetica@gmail.com
Hospital General de Agudos "Carlos G. Durand"	CABA	Pública	María Victoria Colica	mvcolica@yahoo.com.ar
Hospital General de Agudos "Carlos G. Durand"	CABA	Pública	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
Hospital General de Agudos Teodoro Alvarez	CABA	Pública	Janeth Erica Alcantara	jlaraalcantara@yahoo.com.ar
Hospital General de Niños "Dr. Ricardo Gutierrez"	CABA	Pública	Ana Vieites	anavieites@yahoo.com
Hospital General de Niños "Dr. Ricardo Gutierrez"	CABA	Pública	Gabriela Sansó	gsanso@cedie.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	Carlos Vaccaro	carlos.vaccaro@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	María Cecilia Riggi	mariacecilia.riggi@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	María Laura Gonzalez	marialaura.gonzalez@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	Pablo Kalfayan	pablo.kalfayan@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Pediatría	CABA	Privada	Laura Garcia de Rosa	marinalau.garcia@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich"	CABA	Pública	Rita Valdez	ritavaldez@hotmail.com

INSTITUCIÓN	LOCALIZACIÓN	ENTIDAD	PROFESIONAL	EMAIL
Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich"	CABA	Pública	Rodrigo Roger Sanchez	roger.r.sanchez@hotmail.com
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	Pública	Angeles Nico	angeles.nico@gmail.com
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	Pública	Eduardo Gonzalez	edugonzalez57@gmail.com
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	Pública	María Dolores Mansilla	Mansillamdolores@hotmail.com
Instituto Privado de Oncología Alexander Fleming	CABA	Privada	Luisina Bruno	luisina_bruno@hotmail.com
Instituto Privado de Oncología Alexander Fleming	CABA	Privada	Susana Belli	susanabelli486@gmail.com
Sanatorio La Trinidad de Palermo	CABA	Privada	Luz Teiber	luzteiber@hotmail.com
Sanatorio Municipal Dr. Julio Méndez	CABA	Privada	Lucas Sanchez	lucas.sanchez.oncologia@gmail.com
Centro de estudios Médicos PENTA	Chubut	Privada	María Laura Barrientos	Marialaurabarrientos@gmail.com
Diagnos Dahiten	Chubut	Privada	María Laura Barrientos	Marialaurabarrientos@gmail.com
Hospital Regional de Comodoro Rivadavia	Chubut	Pública	María Laura Barrientos	Marialaurabarrientos@gmail.com
Clínica Universitaria Reina Fabiola	Córdoba	Privada	Jose Lludgar	jrllugdar@gmail.com
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Córdoba	Pública	Cecilia Montes	ceciliamontes69@hotmail.com
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Privada	Cecilia Montes	ceciliamontes69@hotmail.com
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Privada	Claudia Martin	claudiamartin81@gmail.com
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Privada	Norma Rossi	ntrossi@gmail.com
IMGO (Instituto Modelo Ginecología y Obstetricia)	Córdoba	Privada	Cecilia Montes	ceciliamontes69@hotmail.com
Instituto Oulton	Córdoba	Privada	Jose Lludgar	jrllugdar@gmail.com
Centro Oncológico de Integración Regional (COIR)	Mendoza	Privada	Alejandra Mampel	amampel@hotmail.com.ar
Hospital Central de Mendoza	Mendoza	Pública	Jesica Ramirez	jesicamagali@hotmail.com
Hospital Universitario de Mendoza	Mendoza	Pública	Alejandra Mampel	amampel@hotmail.com.ar
IMBECU-CCT CONICET	Mendoza	Pública	Laura Maria Vargas Roig	vargasl@mendoza-conicet.gob.ar
Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga"	Misiones	Pública	Monica Ludojoski	monica.ludojoski@gmail.com
Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga"	Misiones	Pública	Rossana Espindola	rosesp@live.com.ar
Consultorio de Genética Médica	Neuquén	Privada	Silvia Avila	silvia347@gmail.com
Hospital Provincial Neuquén "Dr. Castro Rendón"	Neuquén	Pública	Silvia Avila	silvia347@gmail.com
Consultorio Particular Dr. Arroyo	Salta	Privada	Rodrigo Roger Sanchez	roger.r.sanchez@hotmail.com
Hospital Marcial Quiroga	San Juan	Pública	Alvaro Yanzi	alvaroyanzi@hotmail.com
Instituto San Marcos	San Juan	Privada	Alvaro Yanzi	alvaroyanzi@hotmail.com
CEMA Centro de Mastología	Santa Fe	Privada	Gonzalo Tabares	tabaresgonzalo@yahoo.com
Centro Médico Las Vertientes (Grupo Gamma)	Santa Fe	Privada	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
Centro Médico y de Rehabilitación Lomas de Avila srl	Santa Fe	Privada	Virginia Llenas	dravirginiallenas@gmail.com
Consultorio AGO - Laboratorio CIBIC	Santa Fe	Privada	Gonzalo Tabares	tabaresgonzalo@yahoo.com
Consultorio AGO - Laboratorio CIGEN	Santa Fe	Privada	Patricia Quaglio	quagliopatricia@yahoo.com.ar
Consultorio Particular Dra. Marcela Lopez	Santa Fe	Privada	Marcela Lopez	maalop@csdnet.com.ar
Hospital Central Reconquista	Santa Fe	Pública	Marcela Lopez	maalop@csdnet.com.ar
Hospital Provincial del Centenario	Santa Fe	Pública	Gonzalo Tabares	tabaresgonzalo@yahoo.com
Hospital Provincial del Centenario	Santa Fe	Pública	Virginia Llenas	dravirginiallenas@gmail.com
Unidad Funcional de Mama Santa Fe	Santa Fe	Pública	Marcela Lopez	maalop@csdnet.com.ar
Hospital Angel C. Padilla	Tucumán	Pública	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com
Hospital Centro de salud Zenón Santillán	Tucumán	Pública	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com
Hospital de Clínicas Presidente Nicolás Avellaneda	Tucumán	Pública	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com
Instituto de gastroenterología SRL	Tucumán	Privada	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com

Durante el presente período se incorporaron al trabajo en red 18 profesionales y 22 instituciones (Ver Tabla 3). Dos nodos dejaron de pertenecer a RACAF por cambio de profesional a cargo del consultorio y 3 profesionales se agregaron a instituciones que ya eran miembros de RACAF.

La coordinación de RACAF realiza un entrenamiento de cada nodo nuevo previamente a su incorporación, donde se sistematizan las acciones que el nodo debe realizar para el trabajo en red y se brindan herramientas de registro para la atención asistencial que realiza. El entrenamiento incluye:

- Entrega de modelo e instructivos de base de datos clínica para registro de pacientes con variables sistematizadas similares a las usadas por la mayoría de los nodos
- Entrega de modelo e instructivos de base de datos molecular para registro de información genómica
- Entrenamiento en la realización del reporte de actividad y denuncia de casos a RACAF, de acuerdo a los formularios vigentes utilizados por toda la red
- Entrenamiento en envío de reportes a SITHER de acuerdo al proceso de codificación y anonimización utilizado por todos los nodos aportantes
- Soporte técnico constante una vez que el nodo se incorpora

Durante el año 2017 se realizaron 17 encuentros de capacitación (presenciales, virtuales o telefónicos de acuerdo a disponibilidad y localización del nodo).

Tabla 3. Instituciones y profesionales incorporados a RACAF en 2017

INSTITUCIÓN	LOCALIZACIÓN	ENTIDAD	PROFESIONAL
Nueva Clínica Chacabuco	Buenos Aires	Privada	Pin Ying Chen
Consultorio AGO - BIOMAKERS	CABA	Privada	Rodrigo Sánchez
Consultorio AGO - Progenitest	CABA	Privada	Vanesa Lotersztein
Consultorio privado Dra. Noblia	CABA	Privada	María Dolores Mansilla
Hospital Británico de Buenos Aires (Servicio de Mastología)	CABA	Privada	Santiago Acevedo
Hospital Churruca Visca	CABA	Privada	Melisa Giménez
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Pública	Gabriela Norese Gabriela Avendaño
Hospital General de Agudos Teodoro Alvarez	CABA	Pública	Janeth Erica Alcantara
Hospital Italiano de Buenos Aires Pediatría	CABA	Privada	Laura Garcia de Rosa
Sanatorio Municipal Dr. Julio Méndez	CABA	Privada	Lucas Sanchez
Diagnos Dahiten	Chubut	Privada	María Laura Barrientos
Clínica Universitaria Reina Fabiola	Córdoba	Privada	Jose Lludgar
IMGO (Instituto Modelo Ginecología y Obstetricia)	Córdoba	Privada	Cecilia Montes
Instituto Oulton	Córdoba	Privada	Jose Lludgar
Hospital Central de Mendoza	Mendoza	Pública	Jesica Ramírez
Consultorio Particular Dr. Arroyo	Salta	Privada	Rodrigo Sánchez
Centro Médico y de Rehabilitación Lomas de Avila srl	Santa Fe	Privada	Virginia Llenas
Consultorio AGO - Laboratorio CIGEN	Santa Fe	Privada	Patricia Quaglio
Consultorio Particular Dra. Marcela Lopez	Santa Fe	Privada	Marcela Lopez
Hospital Central Reconquista	Santa Fe	Pública	Marcela Lopez
Unidad Funcional de Mama Santa Fe	Santa Fe	Pública	Marcela Lopez
Hospital de Clínicas Presidente Nicolás Avellaneda	Tucumán	Pública	Erika Stegmayer

Las líneas de capacitación profesional actualmente activas del PROCAFA incluyen principalmente el curso virtual teórico-práctico (6) y la beca corta de entrenamiento en AGO (7), ambos cursando en 2018 su 7° edición anual.

De los 52 profesionales que integran RACAF un 56% (29) fueron entrenados en al menos una de estas líneas de capacitación y de las 58 instituciones incluidas el 78% (45) poseen profesionales entrenados por el PROCAFA.

Si consideramos el tipo de entidad, un 83% (20/24) de las instituciones públicas integrantes de RACAF y un 74% (25/34) de las privadas poseen profesionales entrenados por el PROCAFA a cargo de sus consultorios de AGO. Todo esto confirma la utilidad de complementar el trabajo en red con iniciativas de formación de recursos humanos cuando éstos son escasos y la priorización de contar con consultorios de AGO de calidad en ámbitos públicos.

1. REPORTE DE ACTIVIDAD

Durante el año 2017 un 91% (54/58) de los nodos reportaron su actividad a la coordinación de RACAF en comparación al 82.5% del año anterior.

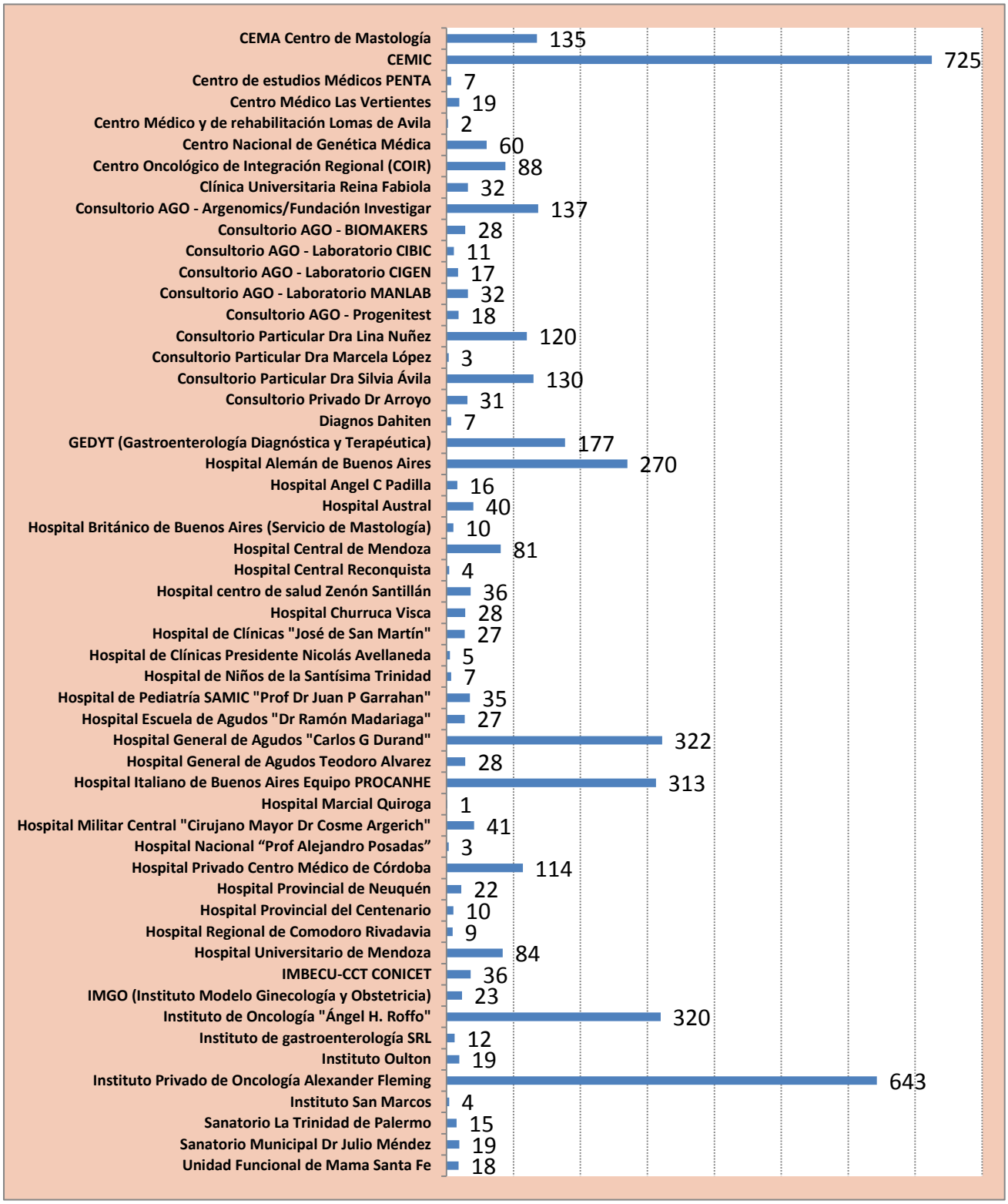
***Tabla 4**. Listado oficial de Instituciones y profesionales que reportaron en el período 2016-2017*

INSTITUCIÓN	LOCALI-ZACIÓN	PROFESIONAL A CARGO
Hospital Austral	Buenos Aires	Masllorens Francisca
CEMIC	CABA	Kalfayan Pablo
CEMIC	CABA	Michia Celeste
CEMIC	CABA	Petracchi Florencia
Centro Nacional de Genética Médica	CABA	Mercado Graciela
Consultorio AGO - Argenomics/Fundación Investigar	CABA	Victoria Colica
Consultorio AGO - BIOMAKERS	CABA	Sánchez Rodrigo
Consultorio AGO - Laboratorio MANLAB	CABA	Masllorens Francisca
Consultorio AGO - Progenitest	CABA	Lotersztein Vanesa
Consultorio particular Dra Lina Nuñez	CABA	Nuñez Lina
GEDYT (Gastroenterología Diagnóstica y Terapéutica)	CABA	Luisina Bruno
Hospital Alemán de Buenos Aires	CABA	Nuñez Lina
Hospital Alemán de Buenos Aires	CABA	Rita Valdez
Hospital Británico de Buenos Aires (Servicio de Mastología)	CABA	Acevedo Santiago
Hospital Churruca Visca	CABA	Melisa Gimenez
H. de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Norese Gabriela
Hospital de Clínicas "José de San Martín"	CABA	Avendaño Gabriela
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Moresco Angelica
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Obregon Gabriela
Hospital General de Agudos "Carlos G. Durand"	CABA	Victoria Colica
Hospital General de Agudos Teodoro Álvarez	CABA	Lara Alcántara Janeth Érica
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Carlos Vaccaro
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Pablo Kalfayan
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	María Gonzalez
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	María Cecilia Riggi
Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich"	CABA	Sánchez Rodrigo
Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich"	CABA	Valdez Rita
Hospital Nacional "Prof. Alejandro Posadas"	CABA	Masllorens Francisca
Hospital Nacional "Prof. Alejandro Posadas"	CABA	Teiber Luz
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	María Dolores Mansilla
Inst. Privado de Oncología Alexander Fleming	CABA	Luisina Bruno
Sanatorio La Trinidad de Palermo	CABA	Teiber Luz
Sanatorio Municipal Dr. Julio Méndez	CABA	Sanchez Lucas
Centro de estudios Médicos PENTA	Chubut	Barrientos María Laura
Diagnos Dahiten	Chubut	Barrientos María Laura
Hospital Regional de Comodoro Rivadavia	Chubut	Barrientos María Laura
Clínica Universitaria Reina Fabiola	Córdoba	Llugdar Jose
Hospital de Niños de la Santísima Trinidad	Córdoba	Cecilia Montes
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Claudia Martin
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Norma Rossi
IMGO (Instituto Modelo Ginecología y Obstetricia)	Córdoba	Cecilia Montes
Instituto Oulton	Córdoba	Llugdar Jose
Centro Oncológico de Integración Regional (COIR)	Mendoza	Mampel Alejandra
Hospital Central de Mendoza	Mendoza	Ramirez Jesica
Hospital Universitario de Mendoza	Mendoza	Mampel Alejandra
IMBECU-CCT CONICET	Mendoza	Laura Vargas Roig
Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga"	Misiones	Rossana Espindola
Consultorio Particular Dra. Silvia Ávila	Neuquén	Silvia Avila
Hospital Provincial de Neuquén	Neuquén	Silvia Avila
Consultorio particular Dr. Arroyo	Salta	Sanchez Rodrigo
Hospital Marcial Quiroga	San Juan	Yanzi Alvaro
Instituto San Marcos	San Juan	Yanzi Alvaro
CEMA Centro de Mastología	Santa Fe	Tabares Gonzalo
Centro Médico Las Vertientes	Santa Fe	Patricia Saldias
Centro Médico y de rehabilitación Lomas de Ávila	Santa Fe	Llenas Virginia
Consultorio AGO - Laboratorio CIBIC	Santa Fe	Tabares Gonzalo
Consultorio AGO - Laboratorio CIGEN	Santa Fe	Quaglio Patricia
Consultorio Particular Dra. Marcela López	Santa Fe	Lopez Marcela
Hospital Central Reconquista	Santa Fe	Lopez Marcela
Hospital Provincial del Centenario	Santa Fe	Llenas Virginia
Hospital Provincial del Centenario	Santa Fe	Tabares Gonzalo
Unidad Funcional de Mama Santa Fe	Santa Fe	Lopez Marcela
Hospital Ángel C. Padilla	Tucumán	Stegmayer Erika
Hospital centro de salud Zenón Santillán	Tucumán	Stegmayer Erika
Hospital de Clínicas Presidente Nicolás Avellaneda	Tucumán	Stegmayer Erika
Instituto de gastroenterología SRL	Tucumán	Stegmayer Erika

Según los reportes presentados se registraron un total de **4421 consultas** de AGO en el período anual 2017, lo cual constituye un 47% más que las consultas reportadas en el período anual anterior (Figura 3).

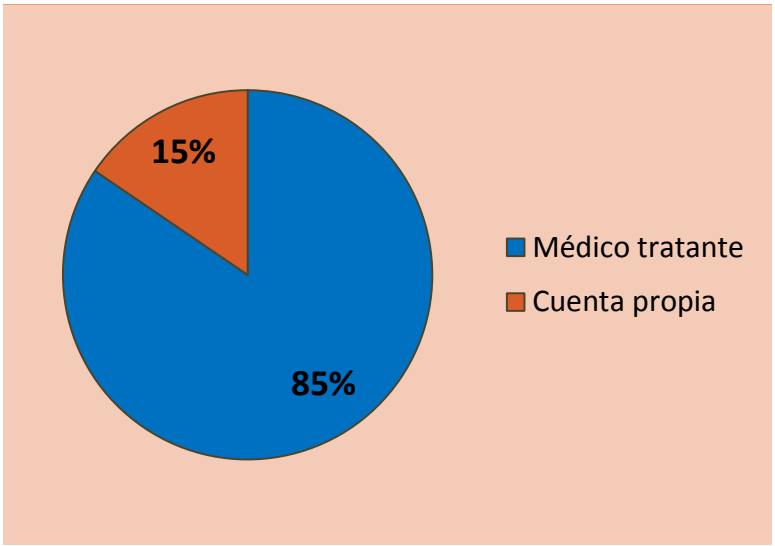
El reporte se realizó mediante formulario online (consulta por consulta) en un 44% (1938/4421) de los nodos y mediante envío periódico de tablas en un 56% (2483/4421) de los nodos.

Figura 3. *Número de consultas reportadas por cada nodo en el período 2016-2017*



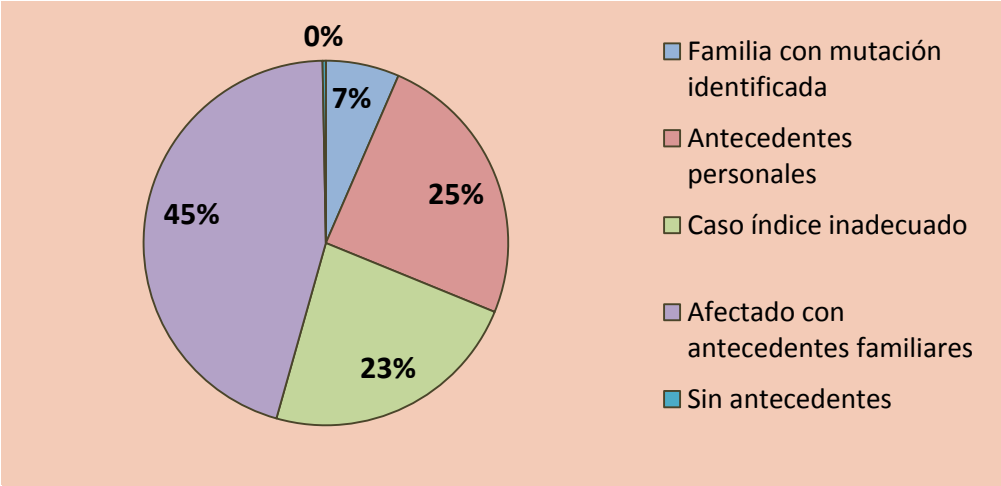
De manera similar a lo observado en reportes anuales anteriores, la fuente de derivación de las consultas fue en una gran mayoría (85%) por sugerencia del médico tratante y un 15 % de los casos llegaron a la consulta por propia inquietud. Este dato refleja una adecuada sospecha clínica en la mayoría de los profesionales que tienen acceso a derivar sus pacientes a consultorios de AGO pertenecientes a RACAF (Figura 4).

Figura 4. Porcentaje de consultas según fuente de derivación



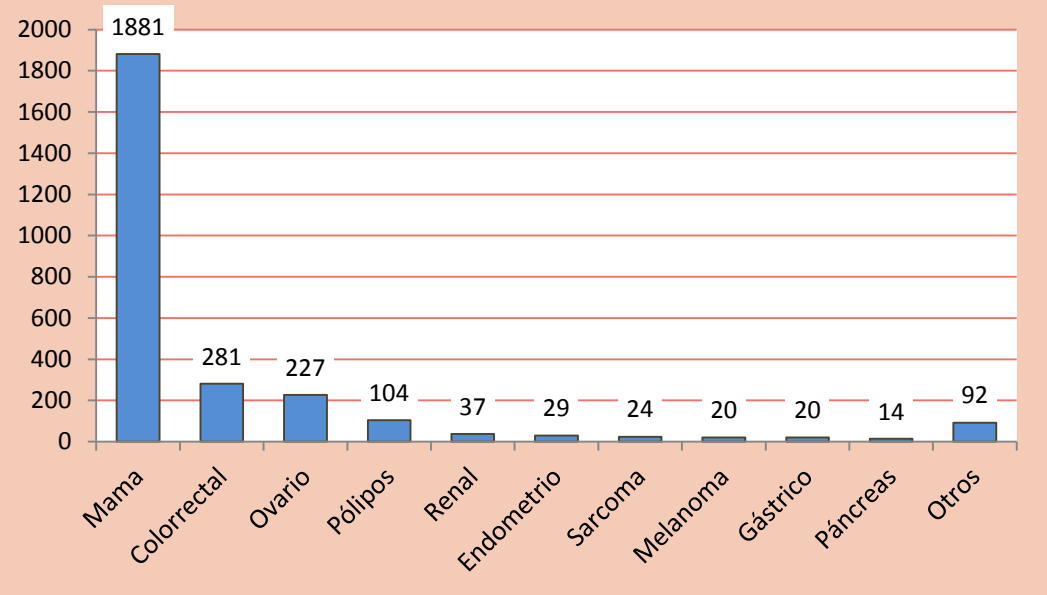
En el análisis del motivo de consulta en relación a los antecedentes (personales o familiares) de cáncer, un 23% de los pacientes eran casos índices inadecuados (no afectados con antecedentes familiares) y menos del 1% fueron consultas sin criterios de sospecha para alto riesgo de cáncer. Un 7% de las consultas recibidas corresponden a individuos pertenecientes a familias con un síndrome hereditario previamente identificado. (Figura 5)

Figura 5. Porcentaje de consultas según motivo de consulta



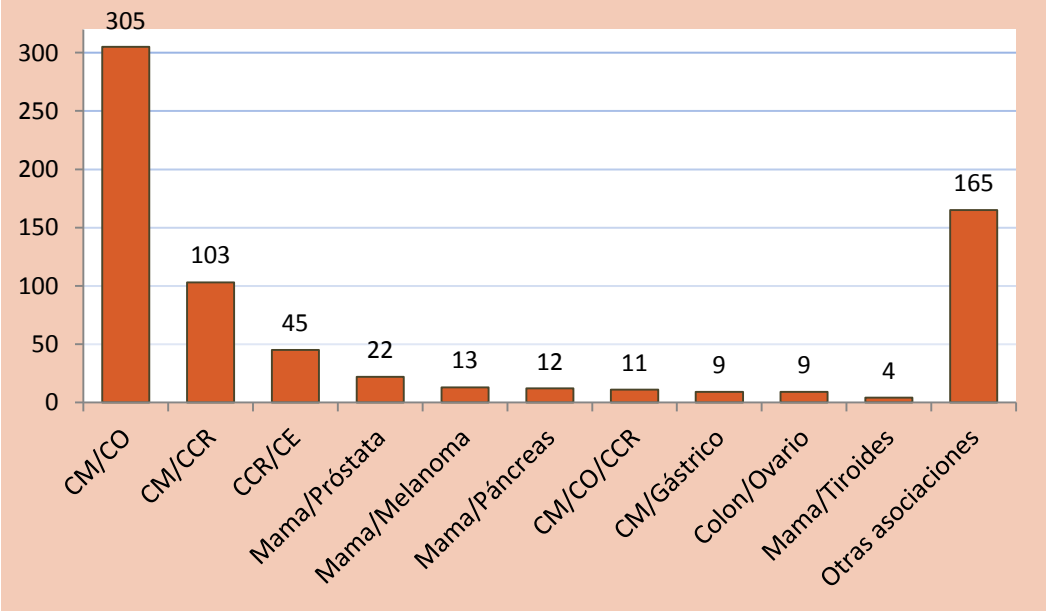
Al igual que en reportes pasados, el 91% de las consultas evaluadas están relacionadas con antecedentes de cáncer de mama, colorrectal, ovario y/o pólipos colónicos (Figura 6).

Figura 6. Número de consultas según tumor principal



De igual manera, de las consultas donde hay más de un tumor involucrado en la sospecha clínica, la asociación mama/ovario y mama/colorrectal fueron las dos más frecuentemente observadas (58%). (Figura 7).

Figura 7. Asociaciones tumorales más frecuentes



Ref: CM: cáncer de mama, CO: cáncer de ovario, CCR: cáncer colorrectal, CE: cáncer de endometrio

Es interesante mencionar que al menos el 16% (552/3427) de las consultas estuvieron relacionadas con cáncer de ovario, en comparación con 6% del año anterior, probablemente debido a la progresiva

ampliación de derivación a AGO y estudio genético a todo cáncer de ovario, dadas las implicancias terapéuticas recientemente incorporadas.

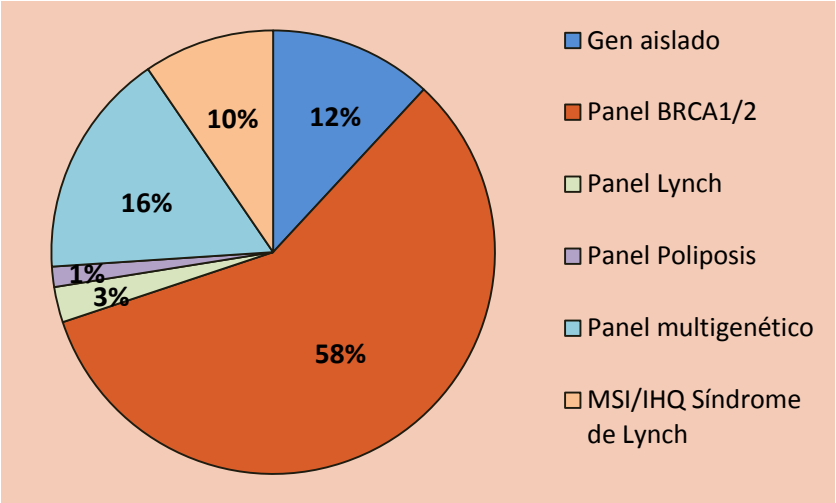
2. REPORTE DE ESTUDIOS MOLECULARES SOLICITADOS

Desde la incorporación de SITHER como plataforma de almacenamiento de resultados de estudios moleculares solicitados por RACAF se espera que el monitoreo de estudios moleculares sea más confiable y certero, sin embargo, la descripción de los estudios moleculares solicitados por RACAF nos permite evaluar los cambios que los pedidos van teniendo según la incorporación de nuevas tecnologías (paneles multigenéticos) y la accesibilidad de los mismos en las distintas instituciones.

Durante el período 2017 se solicitaron un total de 2431 estudios moleculares debido a sospecha clínica de síndrome hereditario de los cuales un 16% (401) corresponde a paneles multigenéticos que involucran más de un síndrome hereditario y varios genes en la misma determinación. Este es el primer reporte anual RACAF donde se cuantifica la cantidad de paneles multigenéticos solicitados por la red.

Dos tercios de los estudios solicitados corresponden a los genes BRCA1 y BRCA2 (mutación familiar, secuenciación completa, MLPA y panel etnia askenazi). (Figura 8).

Figura 8: Porcentaje de estudios moleculares solicitados según patología

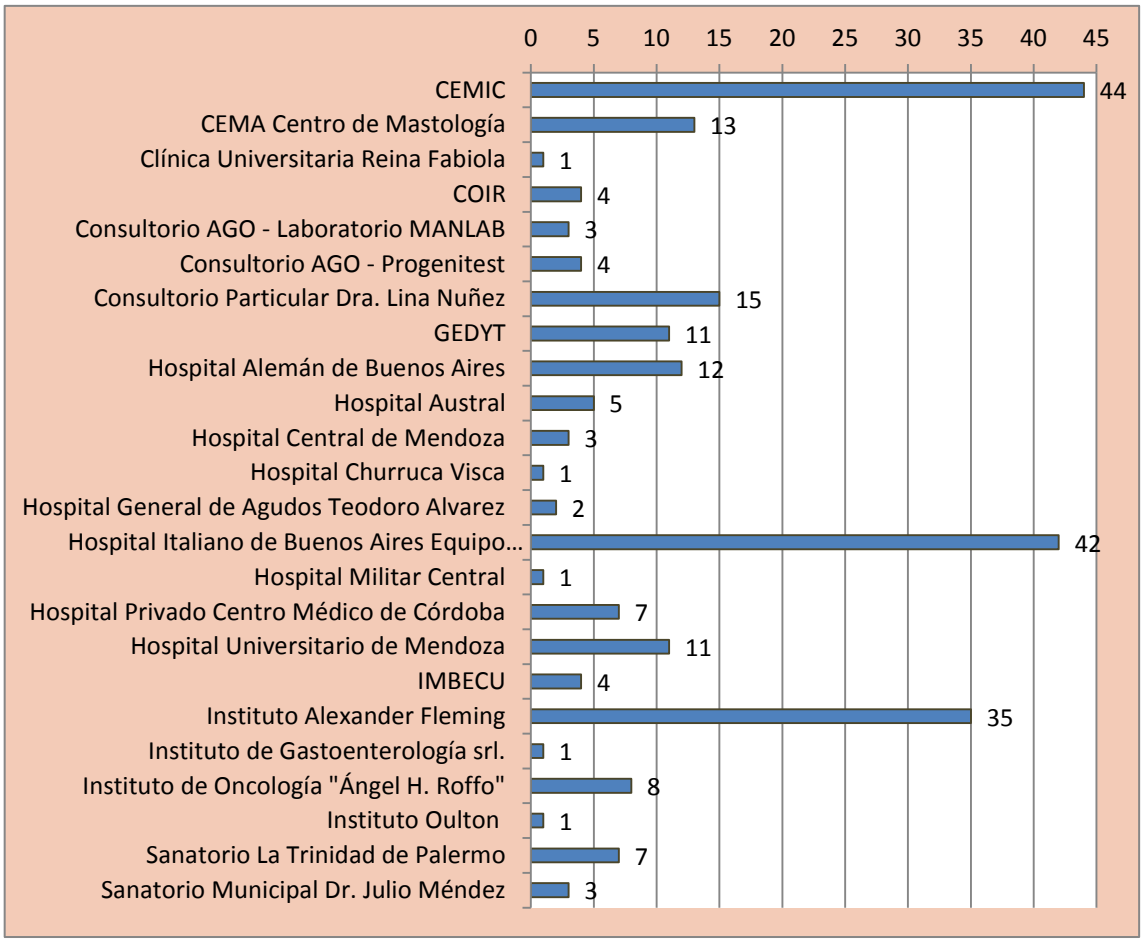


3. DENUNCIA DE CASOS CONFIRMADOS Y MUTACIONES

La "denuncia de caso confirmado" en forma independiente al reporte de actividad tiene como principal objetivo estimar el número de casos de cáncer hereditario encontrados por RACAF en el período y evidenciar su crecimiento a lo largo del tiempo.

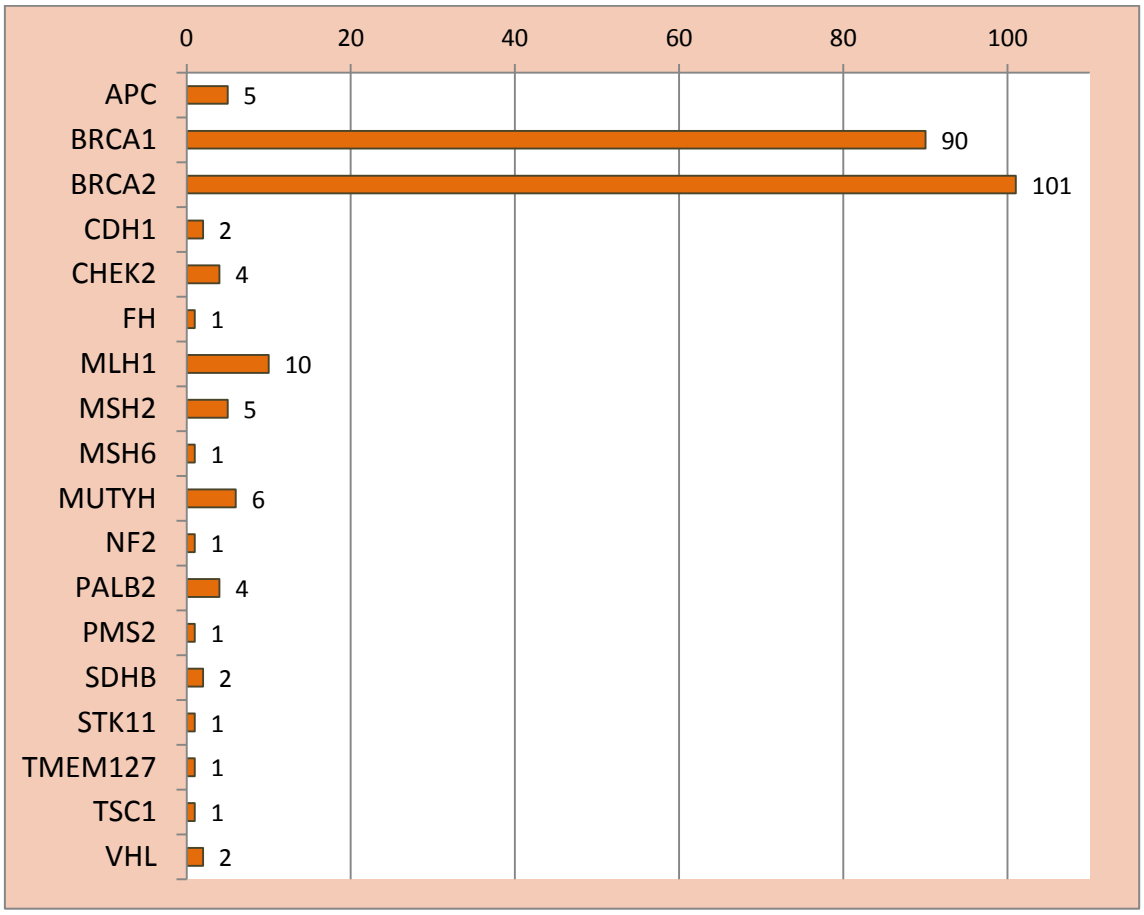
Durante el período anual 2017 un total de **24 profesionales** pertenecientes a **24 instituciones** denunciaron **238 mutaciones** patogénicas confirmadas (Figura 9), lo cual constituye 108 mutaciones más que en el período anterior.

Figura 9: Número de mutaciones reportadas según institución



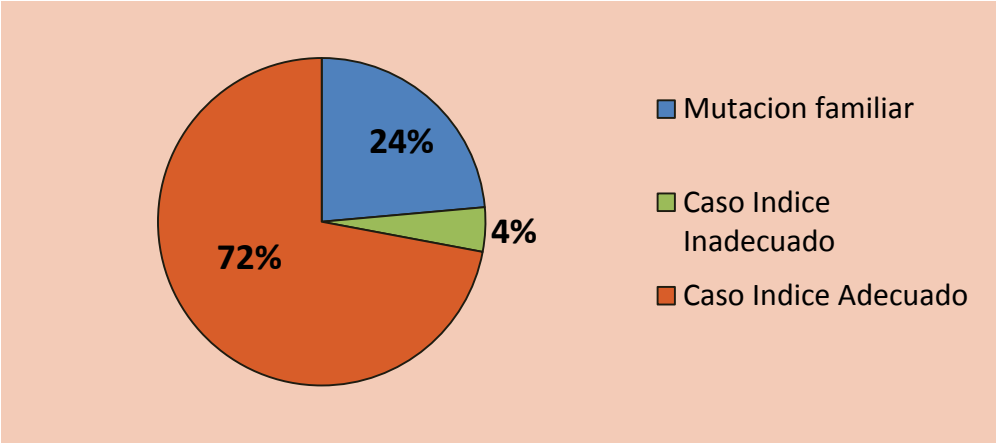
Un 80% (191/238) de las mutaciones reportadas se encuentran en los genes BRCA1 y BRCA2, coincidentemente con la frecuencia en los motivos de consulta y también se observa la aparición de mutaciones en genes asociados a riesgos moderados que se incluyen en paneles multigenéticos como CHEK2 y PALB2 (8 casos) que no suelen pedirse en forma aislada. (Figura 10)

Figura 10: Número de mutaciones reportadas según gen



De las 238 mutaciones reportadas **58 (24%)** corresponden a familias con mutación previamente identificada y 180 a casos índices, de los cuales el 6% (10/180) son inadecuados (individuos no afectados con antecedentes familiares de cáncer) y el 94% (170/180) son casos índices adecuados.

Figura 11: Porcentaje de mutaciones según casos índices (cálculo sobre total de mutaciones reportadas. N=238)



Es interesante mencionar que un **2%** (4/180) de las mutaciones identificadas en casos índices no explican el cuadro individual/familiar que motivó el estudio y constituyen **hallazgos incidentales** en paneles multigenéticos, lo cual evidencia uno de los principales desafíos de las tecnologías actuales en la práctica clínica. Las mutaciones incidentales se encontraron en los genes BRCA2, STK11 y MUTYH.

A continuación se presenta el listado de mutaciones reportadas en cada gen y el número de veces que se reportó cada una. La lista solo incluye casos índices (no se consideraron aquellos declarados como mutación familiar). Puede solicitarse Información adicional sobre alguna mutación puntual directamente por contacto con el profesional responsable del nodo en cuestión a través del PROCAFA.

Listado de mutaciones reportadas	Cantidad de veces reportada
APC	
c.505_508delATAG	2
c.2520dupC	1
c.2377C>T	1
c.266C>A	1
CDH1	
c.326delA	1
CHEK2	
Deleción exones 1-15	1
c.1283C>T	1
c.349A>G	1
c.433C>T	1
FH	
c.988A>C	1
MLH1	
c.1852_1854delAAG	3
c.1890dupT	2
c.208-2 A>C	1
c.173T>A	1
MSH2	
c.1046C>G	1
c.2131C>T	1
MSH6	
c.1233dupG	1
MUTYH	
c.1145G>A	2
c.1012 C>T	1
c.1187 G>A	1
c.1396_1397delGGA	1
del exón 16	1
NF2	
del exón 15	1
PALB2	
c.1838delA	1
c.2566C>T	1
c.7G>T	1
PMS2	
c.1579_1580delAG	1
SDHB	
promotor	1
c.799A>G	1
STK11	
c.1283C>G	1
TMEM127	
c.117_120delGTCT	1
TSC1	
c.2652delT	1
VHL	
c.500G>A	1
c.194C>A	1

BRCA1	
c.68_69delAG	14
c.1504_1507delTTAA	4
c.181T>G	4
c.211A>G	3
c.5266dupC	3
c.1067delA	2
c.1687C>T	2
c.1817delC	2
c.3817C>T	2
c.4327C>T	2
c.4964_4982del19	2
c.5434C>G	2
c.697delG	2
c.122A>G	1
c.1039_1040delCT	1
c.1360_1361del AG	1
c.1480C>T	1
c.1510delC	1
c.1730delGA	1
c.1840A>T	1
c.2043dupT	1
c.2374_2398dup	1
c.2486_2487delTT	1
c.250G>T	1
c.3228_3229 del AG	1
c.3477_3480delAAAG	1
c.3627dupA	1
c.3706_3707delAA	1
c.3756_3759delGTCT	1
c.3770_3771delAG	1
c.4033G>T	1
c.4117 G>T	1
c.4128_4129delAA	1
c.4687delT	1
c.4736_4739delCTTC	1
c.5030_5033delCTAA	1
c.5078_5080delCTG	1
c.5123C>A	1
c.5332+1_5332+6	1
c.5402_5406+14del19	1
c.5468-?_5592+?del	1
BRCA2	
c.5351dupA	7
c.5946_5946delT	6
c.2808_2811delACAA	4
c.6468_6469delTC	3
c.6596delC	3
c.7180A>T	3
c.4030_4035delAATGATinsC	2
c.5909C>A	2
c.6024dupG	2
c.658_659delGT	2
c.8167G>C	2
c.156_157insAlu	1
c.1760delC	1

c.1796_1800del	1
c.1929delG	1
c.2656delA	1
c.2979G>A	1
c.3132T>A	1
c.4222C>T	1
c.4964dupA	1
c.517G>T	1
c.5641_5644delAAAT	1
c.5645C>A	1
c.5669_5673delTGGCA	1
c.5796_5797delTA	1
c.5851_5854delAGTT	1
c.6405_6409delCTTAA	1
c.6443_6444delCT	1
c.6468_6469delTC	1
c.7007G>A	1
c.700delT	1
c.7308 delC	1
c.7485delT	1
c.7617+1G>A	1
c.7871A>G	1
c.7976G>A	1
c.8009C>T	1
c.8195T>G	1
c.8463dup	1
c.8487delG	1
c.8575C>T	1
c.8878C>T	1
c.8953+1G>A	1
c.9117G>A	1
c.9381G>A	1
c.9382C>T	1

COMENTARIOS FINALES

Este cuarto reporte anual RACAF evidencia el progresivo crecimiento de la red con la incorporación de más profesionales y mayor adherencia a los reportes centralizados, manteniendo estables los parámetros previamente observados de derivación a consultas de AGO, temática de las consultas más frecuentes y casos índices inadecuados.

Por otro lado, al considerar el diagnóstico de situación reflejado en este análisis anual observamos que persisten algunos desafíos futuros cuya priorización y esfuerzo conjunto son cruciales para poder cumplir con los objetivos previstos por el PROCAFA. Dentro de estos desafíos, el número de provincias con al menos un consultorio activo de AGO (11 provincias con nodos RACAF activos actualmente) es el principal objetivo de cambio propuesto en próximas iniciativas para lograr mayor cobertura nacional.

También se desprenden del presente reporte consideraciones complementarias que sirven para el planeamiento operativo del Programa:

- Necesidad de incorporar material de consenso e información sobre nuevas tecnologías moleculares (paneles multigenéticos) cada vez más accesibles a la práctica diaria.
- Importancia de promover el reporte en instituciones con AGO focalizado en patologías específicas (colorrectal, endócrino, pediátricas, etc.) para mejorar la información generada sobre estas entidades que actualmente se encuentran sub-representadas.
- Mejorar la calidad y cantidad de información reportada en dirección a implementar un Registro Nacional de Tumores Heredo-familiares que reúna información clínica y molecular de todos los pacientes evaluados y seguidos en RACAF.

La implementación de SITHER como fuente de datos genómicos generados a partir de RACAF (ver reporte anual SITHER 2017) amplía el marco de acción de la red y genera valiosa información para la práctica clínica. Esta progresiva consolidación de RACAF como fuente de información situacional y epidemiológica de los tumores hereditarios en nuestro país promueve iniciativas colaborativas (de investigación y trabajo asistencial) entre los nodos con amplio potencial nacional e internacional, colocando a Argentina como pionera en el abordaje de la población de alto riesgo de cáncer a nivel regional latinoamericano.

REFERENCIAS

1. Instituto Nacional del Cáncer de Argentina. Programa Nacional de Cáncer Familiar (PROCAFA). Sitio web: http://bit.ly/2r4eeD6
2. Sistema de Información de Tumores Hereditarios (SITHER) generado por RACAF. Sitio web: https://bit.ly/2wLRHjX
3. 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
4. Publicaciones PROCAFA. Sito web:https://bit.ly/2elGGe5
5. Consenso sobre informes de estudios moleculares en cáncer hereditario. Acceso web: https://bit.ly/2qiolC9
6. Curso virtual de Asesoramiento Genético en Oncología 2018. Acceso web: https://bit.ly/2sovvit
7. Becas de formación de recursos humanos en cáncer del Instituto Nacional del Cáncer de Argentina. Beca corta de asesoramiento genético en Oncología. Acceso web: https://bit.ly/2eixive

Instituto Nacional del Cáncer

Av. Julio A. Roca 781 10º piso
Ciudad Autónoma de Buenos Aires
www.salud.gob.ar/inc

INC responde:
0800 333 3586

INC Instituto Nacional del Cáncer

Ministerio de Salud
Presidencia de la Nación