



AVALUACIÓ DE RISC FAMILIAR DE CÀNCER

El present document pretén presentar-vos la nova activitat que ofereix el Servei d'Oncologia del Consorci Hospitalari de Vic a partir de juliol de 2010, l'Avaluació del Risc Familiar de Càncer.

Aquesta consulta té com a finalitats principals identificar aquelles persones que presenten un risc superior a població general a desenvolupar un càncer per causes genètico-hereditàries, establir els programes adients de prevenció i diagnòstic precoç en funció del tipus i risc estimat de càncer i indicar els estudis moleculars i genètics.

La Unitat registrarà aquelles famílies que suggereixen un risc moderat o alt de càncer per causes hereditàries i vetllarà per al seu maneig global en quan a l'avaluació, estudi i control del risc de càncer dels seus diferents membres.

**CRITERIS DE DERIVACIÓ A LA CONSULTA
D'AVALUACIÓ DE RISC FAMILIAR DE CÀNCER**

1/ Famílies amb DOS o MÉS CASOS del mateix tipus de càncer o càncers associats.

És molt important reconèixer les associacions més freqüents de tumors:

- MAMA + OVARI i/o MAMA MASCULINA
- CÒLON + ENDOMETRI i/o OVARI i/o GÀSTRIC i/o VIES BILIARS i/o VIES URINÀRIES i/o TUMORS SEBACIS
- POLIPOSIS DE CÒLON (ja sigui severa o atenuada, pot haver antecedents en la família o no)

2/ Pacient JOVE (< 50 anys) amb una neoplàsia típica d'edat avançada.

3/ Pacient amb DOS o MÉS tumors primaris

NOTA: És important reconèixer les agregacions de tumors que **NO CORRESPONEN** a càncer familiar:

- Diversos casos a la família de càncers molt freqüents com el de pulmó, esfera ORL i bufeta urinària, relacionats amb el tabaquisme.
- Diversos casos en la família amb càncers freqüents a la població (pell, pulmó, bufeta, pròstata, mama, endometri, colòrecte i gàstrics, principalment), sobretot si aquests tumors han estat diagnosticats a edats avançades.

CONSULTA D'AVALUACIÓ DE RISC FAMILIAR DE CÀNCER

Judit Sanz i Buxó (genetista clínica)

Horari de consulta: dimecres de 9 a 14 hores

e-mail: jsanz@chv.cat

Les sol·licituds de derivació seguiran el procediment habitual i seran prioritzades segons criteri mèdic.

ADDENDA:**PRINCIPALS SÍNDROMES DE CÀNCER HEREDITARI**

- Càncer de mama i ovari hereditari

Aquesta síndrome es sospita davant de diversos casos de **càncer de mama** en familiars propers, on algun dels diagnòstics esdevé a una **edat jove**; acostumen a haver-hi també casos de **càncer d'ovari**, **càncer de mama bilateral** o **càncer de mama masculí**. Altres tumors que poden aparèixer en aquestes famílies són el de còlon, pròstata, pàncrees i melanoma. Es coneixen actualment dos gens, anomenats **BRCA1** i **BRCA2**, implicats en aquesta síndrome.

- Síndrome de Lynch o del càncer de còlon hereditari no polipòsic (CCHNP)

Cal sospitar aquesta síndrome davant diversos casos de **càncer colorrectal** en parents propers, almenys un d'ells **diagnosticat abans dels 50 anys**. Poden haver-hi altres tumors associats (**endometri**, **ovari**, urèter o pelvis renal, gàstric, budell prim i hepatobiliar). Els principals gens implicats en aquesta síndrome són l' **MLH1**, **MSH2** i **MSH6**.

- Poliposi Adenomatosa Familiar (PAF)

Aquesta síndrome s'expressa amb **múltiples pòlips adenomatosos al còlon**, fins a centenars i milers en la forma clàssica, d'elevat risc de malignitat. El gen implicat en aquesta síndrome és l'**APC**. Hi ha altres presentacions més lleus de poliposi, considerades **formes atenuades** de la PAF, i que són causades també per mutacions al gen **APC**, o poliposis lligades al gen **MYH**.

AGREGACIONS FAMILIARS DE CÀNCER

Hi ha famílies que, tot i presentar criteris clínics de sospita de risc genètic de càncer, no compleixen els criteris clínics de definició de síndrome hereditària. Són les anomenades agregacions familiars de càncer, i s'estima que els familiars de primer grau dels casos tenen un risc moderat de desenvolupar la malaltia.

Actualment no estan ben determinades les seves causes genètiques, de manera que no es poden oferir estudis genètics que les confirmin.

En aquestes famílies s'individualitza el programa de prevenció i diagnòstic precoç en funció de l'avaluació i estimació de risc.

SOSPITA DE RISC FAMILIAR DE CÀNCER

Davant els següents fets s'ha de sospitar un càncer familiar:

- La presència de més d'una persona afecta de càncer dins una mateixa branca familiar. Cal remarcar que els tumors de diferents branques sanguínies no es sumen, cada línia familiar ha de tenir la seva pròpia avaluació de risc de càncer.
- Neoplàsies habituals d'edats avançades diagnosticades en edats joves. Les neoplàsies més habituals es localitzen a la pell, mama, pròstata, colorrectals, endometri, entre d'altres. Per aquestes neoplàsies, actualment es considera un diagnòstic en edat jove per sota dels 50 anys.
- Múltiples càncers en una mateixa persona. És important no confondre les metàstasis en altres òrgans com si fossin tumors independents.

Davant una sospita, **cal preguntar més concretament** sobre el tipus i nombre de casos de càncer en la família i en funció de la resposta, derivar a la Unitat d'Avaluació de Risc.

EL PROCÉS DEL CONSELL O ASSESSORAMENT GENÈTIC

El consell genètic comporta, generalment, un mínim de dues o tres visites.

En la primera visita, es realitza un arbre genealògic, el més extensiu possible, i es recull tota la documentació necessària sobre els casos de càncer de la família per dur a terme la valoració del risc. Tanmateix, en la primera visita s'ofereix informació sobre càncer i genètica, realitzant-se una breu educació sanitària.

Nota: És important portar el màxim d'informació sobre la família a la primera visita, així com informes mèdics o certificats de defunció literals que documentin dels casos.

En la segona visita, s'explica el risc de càncer estimat i es reforça i complementa la informació donada a la primera visita, aclarint els dubtes que sorgeixin. Es lliura un informe familiar que resumeix els criteris clínics familiars, la valoració de risc, la indicació o no d'estudis genètics i les mesures de prevenció i diagnòstic precoç ajustades al risc estimat. Aquest informe s'hauria de difondre entre els familiars de risc i els metges de referència d'aquests, de manera que des de la Unitat es recomana i s'insisteix perquè així ho faci la persona que ens consulta.

A les persones d'alt risc de síndrome hereditària, en les quals estigui indicada la realització d'un estudi genètic, se'ls informarà sobre aquest tipus de prova i es discutiran els beneficis, les limitacions i els riscos dels possibles resultats;



així mateix, se'ls informarà de les mesures de reducció del risc disponibles i dels programes de cribratge.

Se'ls citarà per a una tercera visita on es tractaran tots els dubtes i preguntes sobre l'estudi genètic, i en cas de que la persona vulgui iniciar-lo, es confirmarà, abans de realitzar l'extracció de sang, que l'individu ha entès correctament tota la informació i està en condicions de fer-se l'estudi.

Davant un estudi genètic, en ocasions, l'individu pot necessitar temps per considerar la conveniència o no de la seva realització, tenint en compte la seva capacitat de fer front a l'impacte psicològic per a si mateix o els seus familiars més directes, i les implicacions en el seu maneig clínic o sobre la malaltia, en cas d'haver estat diagnosticat de càncer. La decisió de realitzar l'estudi genètic pot comportar la necessitat de realitzar més visites de consell genètic.

La quarta visita se centra en l'explicació dels resultats de l'estudi i la discussió sobre les estratègies disponibles sobre la reducció de risc de càncer i els programes de seguiment.

En funció de la família i els seus membres a risc, es pot mantenir una assistència continuada amb visites d'assessorament o de control successives.

Agost 2010