Línea de capacitación en Asesoramiento Genético en Oncología.

Fundamentación:

El cáncer es una de las principales causas de muerte en todo el mundo y representa la segunda causa de muerte en Argentina, encontrándose entre los más prevalentes, el cáncer de pulmón, próstata y colon en el hombre y el cáncer de mama y colon en la mujer.

El cáncer como enfermedad genética es un concepto ampliamente aceptado en la actualidad y los conocimientos de la interacción genes-ambiente implicados en su desarrollo, han evidenciado un enorme crecimiento en las últimas décadas, gracias a los avances de la biología molecular. La correcta caracterización de los casos de cáncer en relación a las causas que los provocan permite determinar con mayor precisión el riesgo de aparición de la enfermedad y las estrategias preventivas correspondientes. La presencia en un individuo, de una mutación hereditaria causal de un Síndrome de Cáncer Hereditario, es el factor de riesgo conocido con más peso para la aparición de la enfermedad, habiendo casos donde el riesgo de desarrollar cáncer puede alcanzar valores de 100% a lo largo de la vida.

Si bien la frecuencia de los cánceres hereditarios con respecto a los casos esporádicos es baja (entre 5-10%), se torna apreciablemente significativa en casos de tumores con alta prevalencia en la población general, como por ej. mama o colon. La identificación de estos grupos de riesgo es fundamental para poder implementar estrategias de prevención efectivas, que no son las habitualmente aplicadas en población general. Los cánceres hereditarios presentan características propias que los diferencian de los esporádicos, no sólo en términos de su génesis y expresión clínica, sino también en las implicancias individuales y familiares que poseen, excediendo ampliamente el espectro médico-



oncológico. La posibilidad de realizar un adecuado manejo de estos tumores está directamente relacionada con la capacidad de detectarlos precozmente utilizando técnicas de tamizaje adecuadas. Por lo tanto, la identificación de individuos en riesgo es fundamental para un correcto manejo de la enfermedad, permitiendo no sólo detectar tempranamente a los afectados, sino también a familiares asintomáticos en riesgo, con la posibilidad de realizar estrategias de prevención y/o reducción de riesgo.

El asesoramiento genético, la valoración del riesgo de desarrollar cáncer y el seguimiento clínico de estas familias, requiere del accionar de profesionales especializados en el área de la genética oncológica trabajando en conjunto con un equipo multidisciplinario de profesionales y es considerado en la actualidad como parte esencial del manejo clínico oncológico. Numerosos centros especializados en cáncer hereditario han sido desarrollados y contribuyen día a día a mejorar el conocimiento y manejo integral de estas familias.

Para lograr una detección efectiva de la población en riesgo de cáncer en Argentina, es indispensable contar con profesionales capacitados en el manejo y contención de los grupos de mayor riesgo, que puedan contener la demanda de atención surgida de las estrategias de tamizaje empleadas. Por este motivo, una de las propuestas iniciales del Plan Nacional del Tumores Familiares y Hereditarios es la capacitación de profesionales en esta área actualmente poco desarrollada en nuestro país, con el consecuente aumento de instituciones que posean consultorios de evaluación de riesgo y asesoramiento genético en oncología (CERYAGO).

Objetivos:

General:

 Mejorar la disponibilidad en el número de profesionales capacitados en evaluación de riesgo y asesoramiento genético en oncología en nuestro país.



Actividades:

- Asistencia a consultorio de evaluación de riesgo y asesoramiento genético en oncología.
- Asistencia a ateneos clínicos de servicios de oncología, ginecología oncológica, gastroenterología y genética en las distintas instituciones formadoras.
- Asistencia a Clases sobre temas específicos relacionados (estudios moleculares, síndromes menos frecuentes, variantes de significado incierto, actualización bibliográfica, etc.).
- Preparación de clases por el becario sobre tema opcional (una clase/mes).
- Asistencia a reuniones o foros de discusión de casos con profesionales de distintas instituciones dedicados al asesoramiento genético.
- Asistencia a cursos o congresos temáticos que se desarrollen durante el período de formación del becario.
- Confección de base de datos y ficha clínica que será utilizada en institución de origen para almacenamiento de casos evaluados.
- Estudio de bibliografía recomendada y elaboración del plan de trabajo de investigación a realizar.

Se espera que al finalizar la beca, el becario pueda:

- Conocer la información clínica individual y familiar necesaria para la completa evaluación de un caso.
- Construir en forma correcta una genealogía familiar con extensión mínima de tres generaciones utilizando simbología y nomenclatura estándar.



- Comprender y manejar conceptos básicos en patologías genéticas (patrones de herencia, tipos de mutaciones, técnicas de estudios moleculares, implicancias de asesoramiento genético, portadores asintomáticos, penetrancia, expresividad variable, herencia monogénica y poligénica, caso índice adecuado e inadecuado, etc.).
- Conocer herramientas de búsqueda virtual y bibliografía relacionada con cáncer hereditario para uso habitual de consulta.
- Reconocer los Síndromes de Cáncer Hereditario más frecuentes, presentación clínica, criterios diagnósticos y pautas de sospecha.
- Utilizar modelos empíricos de cálculo de riesgo (de desarrollar cáncer y de portar mutaciones) en los distintos síndromes donde se encuentran disponibles. Conocer diferencias, similitudes y aplicabilidad de los distintos modelos.
- Interactuar con distintos profesionales involucrados en el manejo de todos los aspectos que integran la patología.
- Conocer los distintos estudios moleculares requeridos, técnicas empleadas para su realización, resultados posibles e implicancias individuales y familiares de cada caso.
- Revisar y analizar las distintas opciones de prevención disponibles en los síndromes de cáncer hereditario más frecuentes.
- Comprender todas las implicancias (médicas, psicológicas, sociales y familiares) del asesoramiento genético en cáncer, transmisión al paciente y abordaje de las mismas en cada caso.
- Confeccionar informes de evaluación de riesgo y asesoramiento genético completos,
 con interpretación del caso y sugerencia de recomendaciones de prevención adecuadas.



- Diseñar un trabajo de investigación epidemiológico para llevar a cabo en su Institución de origen, en relación a la temática de tumores familiares y hereditarios y la casuística local.
- Establecer redes de contacto con otros profesionales especializados en asesoramiento genético en el país que promueva el trabajo conjunto y formación continua en el tema.

Requisitos para postular a la beca:

- Ser médico con residencia o especialidad clínica o quirúrgica completa.
- Presentar un escrito con sus expectativas.
- Se dará prioridad a aquellos postulantes que estén desempeñándose en un servicio de hospital público y/o que acredite que podrá insertarse en un servicio acorde a la especialidad, de una institución pública una vez concluida la beca de capacitación del INC.

Carga horaria:

La beca tiene una duración de 4 meses, con una carga horaria de 40 hs. semanales de lunes a viernes.

La beca no contempla guardias.

Los becarios deberán cumplir con todos los horarios, los deberes y las obligaciones del Servicio al cual se integren.

Se deberá asistir al 95% de las actividades teóricas y prácticas.

Evaluación:



- Se evaluará el desempeño del becario en su práctica cotidiana teniendo en cuenta su interés, grado de progreso en el conocimiento del tema, participación en las actividades propuestas e iniciativas propias.
- Informe de desempeño a cargo del profesional tutor (durante y/o al final de la capacitación).
- El diseño del trabajo de investigación a realizar, que formará parte del entrenamiento y será tomado en cuenta para la evaluación final.
- Es obligatorio, como parte de la beca, realizar el curso virtual en Asesoramiento Genético en Oncología.

Sedes:

- CEMIC. Av. E. Galván 4102, Capital Federal, C.A.B.A.
- Hospital Alemán. Pueyrredón 1640, Capital Federal, C.A.B.A.
- Hospital de Gastroenterología B. Udaondo, sito en Av. Caseros 2061, Capital Federal.

