



**Guía de referencia rápida sobre Cáncer Hereditario para
Atención Primaria**

**Capítulo 5
El rol del médico de familia ante el
cáncer hereditario.**

**Grupo de Trabajo de la SEMFYC Genética Clínica y Enfermedades Raras
Comisión de Cáncer Hereditario de la Asociación Española de Genética
Humana (AEGH)**

www.geneticaycancer.es

El cáncer es una de las patologías más prevalentes en el mundo civilizado, siendo una de las principales causas de mortalidad en los países desarrollados. Aproximadamente una de cada tres personas de nuestro entorno fallecen de cáncer. Si bien en principio suele aparecer como una patología aislada en la que pueden identificarse una serie de factores de predisposición por lo general ambientales o de estilo de vida, en ocasiones aparece de forma agregada en algunas familias, lo que suele crear inquietud en sus miembros.

Tabla 1: Conceptos básicos en cáncer hereditario

<ul style="list-style-type: none">• Genético: Relativo a la genética o al origen de las cosas. Parte de la biología que trata de la herencia y de lo relacionado con ella.
<ul style="list-style-type: none">• Familiar: Que se da en una familia.
<ul style="list-style-type: none">• Hereditario: Que pasa de padres a hijos.
<p>Aclaración importante:</p> <p>El término “cáncer genético” es incorrecto y ambiguo en este contexto dado que el 100% de los cánceres son de origen genético ya que en todos ellos ocurren una alteraciones en el ADN de la célula. Existe la posibilidad de que aparezcan varios casos de cáncer en una misma familia con lo que hablaríamos de “cáncer familiar”, pero no todos ellos van a ser hereditarios porque no en todos se transmite la susceptibilidad para el cáncer de padres a hijos.</p> <p>Sólo entre el 5-10% de los cánceres van a ser hereditarios con un nexo genético identificado, un gen que se transmite.</p> <p>El término más preciso para definir esta área de conocimientos es el de “cáncer hereditario” porque es la característica que el Médico de Familia ha de intentar identificar para luego remitirlos a las correspondientes unidades especializadas.</p> <p>Cabe decir que todo lo hereditario es genético, pero no todo lo genético es hereditario. Todo lo hereditario es familiar, pero no todo lo familiar es hereditario.</p>

Hoy en día sabemos que existe una clara agregación familiar en algunos tipos de cáncer¹, como el de colon, mama u ovario, y que la identificación de estas familias y la precocidad en la detección de pacientes con riesgo de padecerlo puede ser determinante en su supervivencia. Para conseguir este objetivo hay que introducir el concepto de cáncer hereditario en las consultas de Atención Primaria, puerta de acceso de los ciudadanos al Sistema Nacional de Salud.

La formación al respecto del cáncer hereditario por parte del colectivo de Médicos de Familia es, en general, escasa². Se centra más en el control de factores ambientales de riesgo o en las campañas de detección precoz de cánceres muy prevalentes. De esta forma cuando los pacientes consultan sus dudas acerca del riesgo que tienen de padecer estas patologías, normalmente porque en su familia se han dado varios casos, los Médicos de Familia se limitan a remitir al paciente al servicio especializado correspondiente. Y si esto es lo que sucede en el colectivo de pacientes “sensibilizados”, imaginemos lo que debe ocurrir en el colectivo ajeno al riesgo.

Así, la actitud del Médico de Familia con respecto al cáncer hereditario precisa de una actualización que podemos resumir en 3 puntos:

1. **Adquisición de conocimientos:** es fundamental que el Médico de Familia renueve sus conocimientos en lo que a la elaboración de árboles genealógicos se refiere. Los estudios sobre cáncer hereditario suelen ser complejos y a menudo exigen ampliar la genealogía familiar un mínimo de tres generaciones, aunque a veces incluso más. Por otra parte, se hace necesaria una puesta al día en temas de asesoramiento genético, bien para explicar los patrones de la herencia a los pacientes que consultan, bien para “traducir” al paciente el informe que les ha redactado el especialista.
2. **Conocimiento de la historia familiar del paciente:** el Médico de Familia es la persona que más debería conocer la historia familiar de los pacientes de su cupo para lo que hay que hacer una anamnesis concienzuda del árbol genealógico que no incluya sólo patología crónica, sino también casos de cáncer en la familia.
3. **Coordinación de los pacientes con riesgo y sus familias:** una vez detectada una familia a riesgo, el Médico de Familia debe coordinarse con el Genetista Clínico u Oncólogo correspondiente para que valoren el riesgo del paciente, realicen los estudios genéticos y programen las pruebas de detección precoz.

Dado que estamos hablando de “riesgo” y “patología cuasi-crónica”, el Médico de Familia debe hacer gala de sus habilidades de comunicación para explicar de forma clara y objetiva lo que supone una situación delicada para el paciente y su familia que a menudo se prolonga en el tiempo y precisa controles durante muchos años para conseguir el diagnóstico lo más precoz posible 3.

Junto a la actitud del Médico de Familia ante el cáncer hereditario también debe quedar claro cual ha de ser su rol en esta área de conocimientos. Para ello véase la tabla 2.

Tabla 2. Habilidades que todo Médico de Familia debe conocer para desarrollar correctamente su rol dentro del área de conocimientos del cáncer hereditario. (Tomado de Ejarque I et al 2008)¹

1	Saber construir un árbol genealógico detallado y de tres generaciones.
2	Conocer los diversos patrones de herencia genética y saberlos identificar en el árbol genealógico de las familias atendidas.
3	Calcular los riesgos que posee cada familia para presentar un cáncer hereditario.
4	Conocer y saber identificar los síndromes de predisposición familiar más frecuentes: colorrectal y mama-ovario.
5	Saber comunicar al paciente los posibles problemas genéticos a los que se enfrenta con un lenguaje accesible al entendimiento de la población general. Hay que ser empático poniéndose en la situación de cada paciente/familia.
6	Conocer los límites éticos y legales que implica conocer el estado genético de una determinada persona de una familia. El Médico de Familia debe respetar la confidencialidad de la información genética.

En definitiva, el Médico de Familia ha de tener unos conocimientos básicos en genética clínica aplicada al área de conocimientos del cáncer hereditario.

Bibliografía

1. Ejarque I, García-Ribes M, Sorlí JV, Arenas E, Martín V. Papel de la atención primaria ante el cáncer hereditario. *Aten Primaria*. 2008 Oct;40(10):525-9.
2. Ejarque I, García-Ribes M, Martín V. El médico de familia y sus competencias en genética clínica. *Aten Primaria*. 2007;39:113-4.
3. Guttmacher AE, Porteous ME, McInerney JD. Educating health-care professionals about genetics and genomics. *Nat Rev Genet*. 2007;8:151-7.

Autores

- Ignacio Blanco Guillermo. Unidad de Consejo Genético. Programa de Cáncer Hereditario. Instituto Catalán de Oncología. Gran Vía de l'Hospitalet, 199-203. 08908 L'Hospitalet. (Barcelona).
iblanco@iconcologia.net
- Mónica Blanco Marengo. Centro de Salud Aravaca. C/Riaza, s/n. 28023 Madrid.
monicablanca@bamaroil.com
- Esther Cabrera Torres. Escuela Superior de Ciencias de la Salud. Tecno-Campus Mataró-Maresme (Edifici Universitari). Avinguda Ernest Lluch, 32 (Porta Laietana). 08302 Mataró (Barcelona).
ecabrera@tecnocampus.cat
- Rafael de Celada Pérez. Centro de Salud Las Américas-Parla. Avenida de América, 6-8. 28980 Parla. (Madrid).
rafael.celada@salud.madrid.org
- Ismael Ejarque Doménech. Centro de Salud de Requena. Avenida Constitución, s/n. 46340 Requena. (Valencia).
ejarque_ism@gva.es
- Gema Esteban Bueno. Unidad de Gestión Clínica Garrucha. Área de Gestión Clínica Norte de Almería (AGSNA). Avenida de París, s/n. 04638 Mojácar Pueblo. (Almería).
aswolfram@hotmail.com
- Miguel García Ribes. Centro de Salud Cotoilino II. C/San Andrés, s/n. 39700 Castro Urdiales. (Cantabria).
gribesm@gmail.com
- Imma Garrell Lluís. Centre d'Atenció Primària Borrell. C/Borrell, 305. 08029 Barcelona.
igarrell@clinic.ub.es
- Josu Ibarra Amarica. Centro de Salud de Zaramaga. C/Puerto de Azáceta, 2. 01005 Vitoria. (Álava).
josuibarra@gmail.com
- Vicente Martín Gutiérrez. Centro de Salud de Rociana del Condado. Plaza del Llano, s/n. 21720 Rociana del Castillo. (Huelva).
vimaguda@hotmail.com
- M^a Mercedes Mingarro Castillo. Departamento 5 de Atención Primaria. Hospital Clínico Universitario. Valencia.
merchemingarro@yahoo.es

- José Vicente Sorlí Guerola. CSI Xirivella. Avenida Virgen de los Desamparados, 18. 46950 Xirivella. (Valencia). CIBER obn y Dpto. Medicina Preventiva y Salud Pública. Avenida Blasco Ibáñez, 15. 46010 Valencia. sorli@uv.es
- Miguel Urioste Azcorra. Unidad Clínica de Cáncer Familiar. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). C/Melchor Fernández Almagro, 3. 28029 Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). murioste@cni.es

Editores

- Ignacio Blanco Guillermo. Unidad de Consejo Genético. Programa de Cáncer Hereditario. Instituto Catalán de Oncología. Gran Vía de l'Hospitalet, 199-203. 08908 L'Hospitalet. (Barcelona). iblanco@iconcologia.net
- Ismael Ejarque Doménech. Centro de Salud de Requena. Avenida Constitución, s/n. 46340 Requena. (Valencia). ejarque_ism@gva.es
- Miguel García Ribes. Centro de Salud Cotolino II. C/San Andrés, s/n. 39700 Castro Urdiales. (Cantabria). gribesm@gmail.com
- Miguel Urioste Azcorra. Unidad Clínica de Cáncer Familiar. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). C/Melchor Fernández Almagro, 3. 28029 Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).