

La Fe
Departament
de Salut



POCV
Plan Oncológico
Comunidad Valenciana

MEMORIA GESTIÓN / ACTIVIDAD 2013

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

Programa de Consejo Genético en Cáncer de la Comunidad Valenciana

- Orden del 3 de marzo de 2005. DOGV: 18-03-05, 4969.
- Presentación del programa: 20 de mayo de 2005.
- Se crean las UCGC como **Unidades de Gestión Clínica** dentro de los Servicios de Oncología Médica. Atenderán a toda la población según la **sectorización**.... Se dotará a cada UCGC de un **plan de gestión clínica** en el que se recogerá la cartera de servicios, el volumen de actividad, la financiación, los objetivos asistenciales, docentes y de investigación y sus niveles de calidad..

MEMORIA GESTION / ACTIVIDAD UCGC. Hospital La Fe.

OBJETIVOS / ESTRUCTURA

- Realizamos la primera Memoria de la UCGC atendiendo a la normativa del DOGV: 18-03-05, 4969. 2005.
- Presentamos la cartera Servicios así como la infraestructura física y de personal.
- Analizamos el modelo de funcionamiento, relaciones con otras unidades/laboratorios.
- Realizamos una breve reseña histórica de la UCGC.

MEMORIA GESTION / ACTIVIDAD UCGC. Hospital La Fe.

OBJETIVOS / ESTRUCTURA

- En esta memoria se recogen los datos asistenciales/docentes y de investigación des todos los años de funcionamiento.
- Se presenta de forma extensa la actividad del año 2013 (memoria actividad específica de ese año).
- Se plantean los objetivos futuros y las áreas de mejora.
- Pretende servir de modelo para las memorias anuales que a partir de esta se presenten.
- Los datos asistenciales están mejor recogidos desde el traslado al nuevo hospital (año 2011), de los años anteriores se presenta un resumen.

INTRODUCCIÓN. Repaso Histórico

- La Unidad comienza su actividad en Septiembre del año 2005, desde esa fecha y hasta Septiembre del 2007, estuvo ubicado en diversas estancias del Hospital La Fe – Campanar.
- Se estabilizó en el año 2007 en la 5ª Planta del Edificio de maternidad, allí prestó sus servicios hasta el traslado al nuevo Hospital La Fe- Malilla, donde se ubica en la 7ª Planta de la Torre B.
- Inició su actividad como uno de los primeros Servicios trasladados en Noviembre del 2010. Es en los despachos B.701 y B.702 y su correspondiente área de trabajo, donde se realiza la actividad asistencial
- El personal de la unidad lo forman un médico, enfermera y psicóloga que no han cambiado desde el inicio de la actividad y una administrativa que se incorporó en febrero del 2011.

INTRODUCCIÓN. Dotación Funcional y Estructura Física

- En el despacho B.701, se suprimió el paraban de separación y se puso un sillón para extracciones.
- En el despacho B.702, tiene una mesa redonda con capacidad para 4/6 personas. Ahí se reciben familias con varios miembros.
- Disponemos de 5 equipos informáticos, integrados en la Red del Hospital.
- De forma general utilizamos todas las aplicaciones corporativas de la Conselleria de Sanitat (Orion,SIA,SIP) y específicamente utilizamos una aplicación desarrollada por el Plan Oncológico de Salud Publica de Valencia vía web, que fue diseñado para las Unidades de Consejo Genético de la CV. (CONGENIA

INTRODUCCIÓN. Dotación Funcional y Estructura Física(II)

- Existen dos líneas de teléfono con salida al exterior y un número específico de Fax (gestión vía web)
- La Unidad dispone de dirección de correo electrónico propia, que es actualmente la máxima vía de comunicación y de gestión documental médico/paciente. ucg_lafe@gva.es
- Por las características de la UCGC, como dotación específica disponemos de archivadores con apertura custodiada, donde se archivan las Historias Clínicas Familiares en papel de pacientes atendidos
- Los despachos B.701 y B.702, también disponen de cerradura independiente de acceso a su interior.

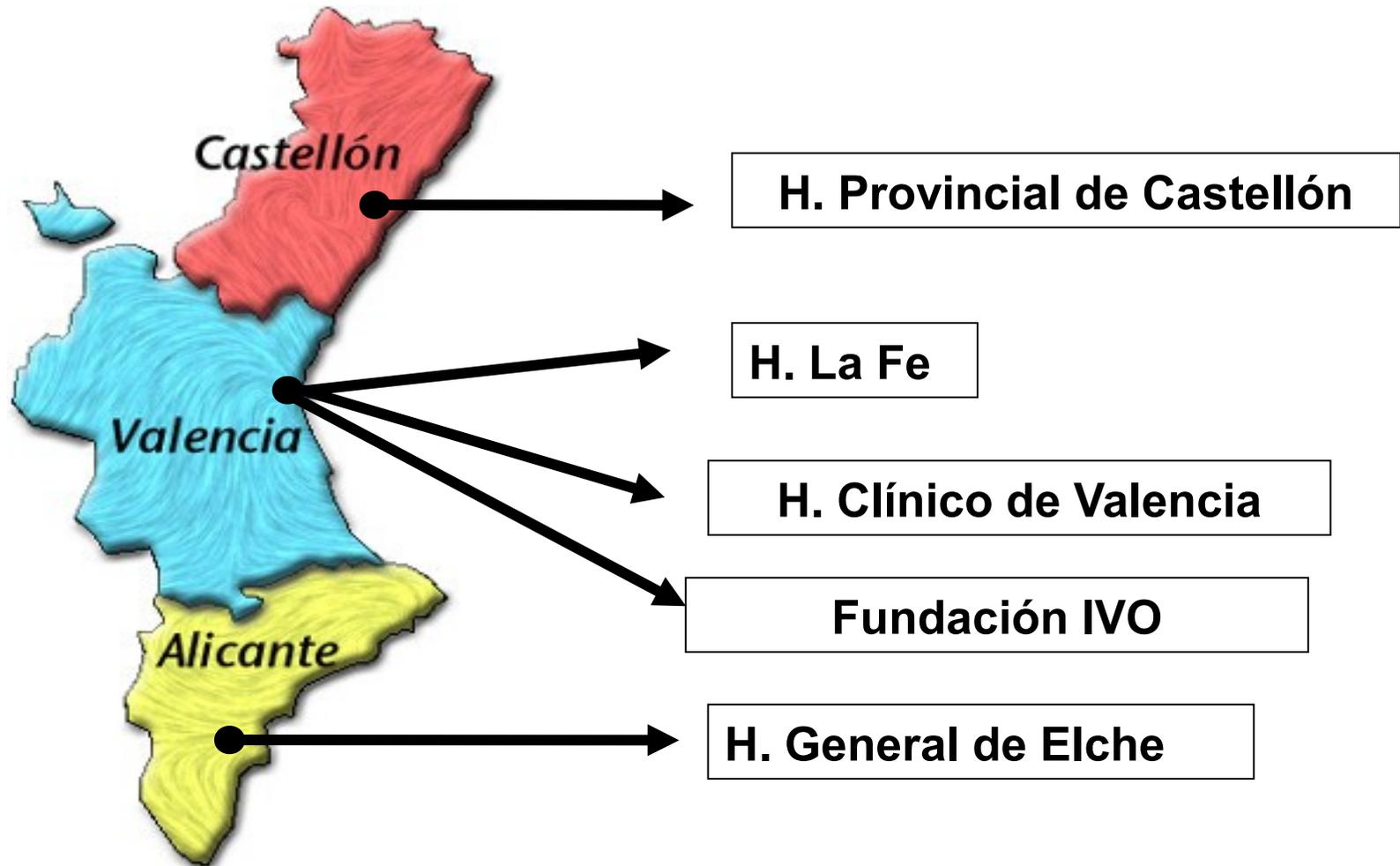
INTRODUCCIÓN. Personal de la UCGC

- El personal adscrito es el siguiente:
- - Médico Oncólogo, ejerce la función de responsable de la Unidad, F.E.A. del Servicio de Oncología Médica. Dr. Ángel Segura Huerta
- - Psicóloga Clínica, adscrita al Servicio de Psiquiatría, con dependencia funcional de la UCGC, Marta Belenchón.
- - Enfermera; Adscrita al área de Onco-Hematología / CCEE, Mercedes García Garijo
- - Administrativa adscrita funcionalmente a la UCGC, Pepa Barrachina

POBLACION ATENDIDA-SECTORIZACIONES

- Forma parte de la Red de UCGC de la Conselleria de Sanitat.
- Existe una doble sectorización:
 - todos los departamentos de salud están adscritos a una UCGC.
 - Hay tres laboratorios de referencia en la Comunitat Valenciana (CV) a los que se remiten los estudios genéticos.
- Funcionalmente actúa como Unidad de Referencia de la CV.
- En noviembre del 2014 se ha actualizado la orden del DOGV que define la sectorización y se ha iniciado el proceso de reconocimiento oficial como Unidad de Referencia. (Orden 11/2012 de Septiembre, de la Consellería de Sanidad, por la que se regulan los dispositivos organizativos que realizan consejo genético en la CV)

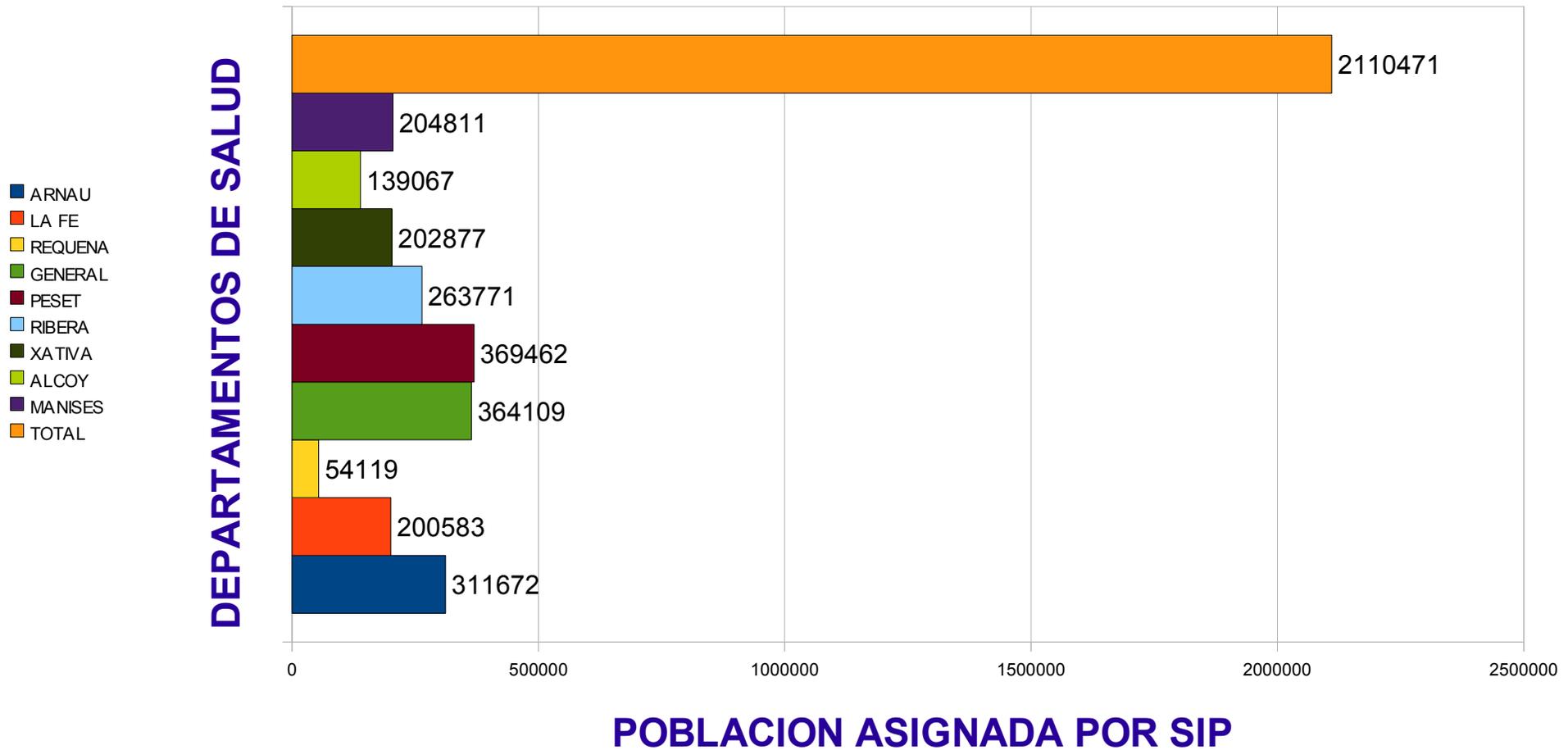
Unidades de Consejo Genético en Cáncer en la Comunidad Valenciana



POBLACION ASIGNADA A LA UCGC POR DPTO. DE SALUD

DPTO. SALUD	POBLACION SIP
VALENCIA – HOSPITAL ARNAU DE VILANOVA	311.672
VALENCIA – LA FE	200.583
REQUENA	54.119
VALENCIA – HOSPITAL GENERAL	364.109
LA RIBERA	263.771
VALENCIA – DR. PESET	369.462
XATIVA – ONTINYENT	202.877
ALCOY	139.067
MANISES	204.811

POBLACIÓN ADSCRITA A LA UCGC



LABORATORIOS DE REFERENCIA PARA LA UCGC

- Hospital Universitario La Fe - Campanar- Laboratorio de Biología Molecular 7ª Planta Escuela de Enfermería: referencia para los estudios de los genes BRCA 1/2
- Hospital General Universitario de Elche- Laboratorio Unidad Consejo Genético en Cáncer. Anexo II, Planta 3ª: referencia para los estudios de los MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, y SDH
- Hospital Universitario La Fe – Campanar- Unidad de Genética 2ª Planta. Pab. Anatomía Patológica: referencia para los estudios de los genes, VHL, RTB, RET, APC, MYH.

OBJETIVOS DE LA UCGC Y CARTERA DE SERVICIOS

- **EL OBJETIVO GENERAL DEL PROGRAMA DE CANCER HEREDITARIO, ES REDUCIR LA INCIDENCIA Y MORTALIDAD POR CANCER EN AQUELLAS PERSONAS CON UNA PREDISPOSICION GENÉTICA CONOCIDA.**
- **OFRECIENDO ASESORAMIENTO A PACIENTES Y FAMILIARES DE PRIMER GRADO (HIJOS, HERMANOS, PADRES)**

ENCAJE DE LA UCGC DENTRO DEL SISTEMA SANITARIO. FUNCIONES Y RELACIONES

ATENCIÓN PRIMARIA

- Identificar casos
- Seguimiento de individuos de bajo riesgo

ATENCIÓN ESPECIALIZADA

- Identificar casos
- Seguimiento de individuos valorados como bajo riesgo
- Seguimiento de individuos de alto riesgo

U.C.G.C.

- Valorar riesgo
- Diagnóstico genético
- Recomendaciones individuales
- Apoyo psicológico

LABORATORIO

- Estudio de casos índice
- Estudio de familiares

CARTERA DE SERVICIOS

- Esta cartera ofrece a cada unos de los siguientes síndromes una guía específica de atención:
 1. Cancer de Mama y Ovario Familiar.
 2. Cancer de Colon Hereditario No poliposico (CCHNP) o Sindrome de Lynch I y II
 3. Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF)
 4. MEN I
 5. MEN II
 6. Von Hippel -Lindau
 7. Paraganglioma
 8. Retinoblastoma
 9. Sindrome de Cowden
 10. Sindrome de Peutz-Jeghers

CARTERA DE SERVICIOS II

11.Orientación / Educación sobre los síndromes que estudiamos y otros síndromes relacionados con Cáncer Hereditario excluidos de la cartera de servicios.

12.Estudios genéticos en esos síndromes

13.Gestión de estudios en otros centros

14.Extracciones sangre en la UCGC

15. Promoción sanitaria de estilos de vida saludables, que reducen el riesgo de desarrollar cáncer

15.Valoración psicológica pre y post estudio.

CARTERA DE SERVICIOS III

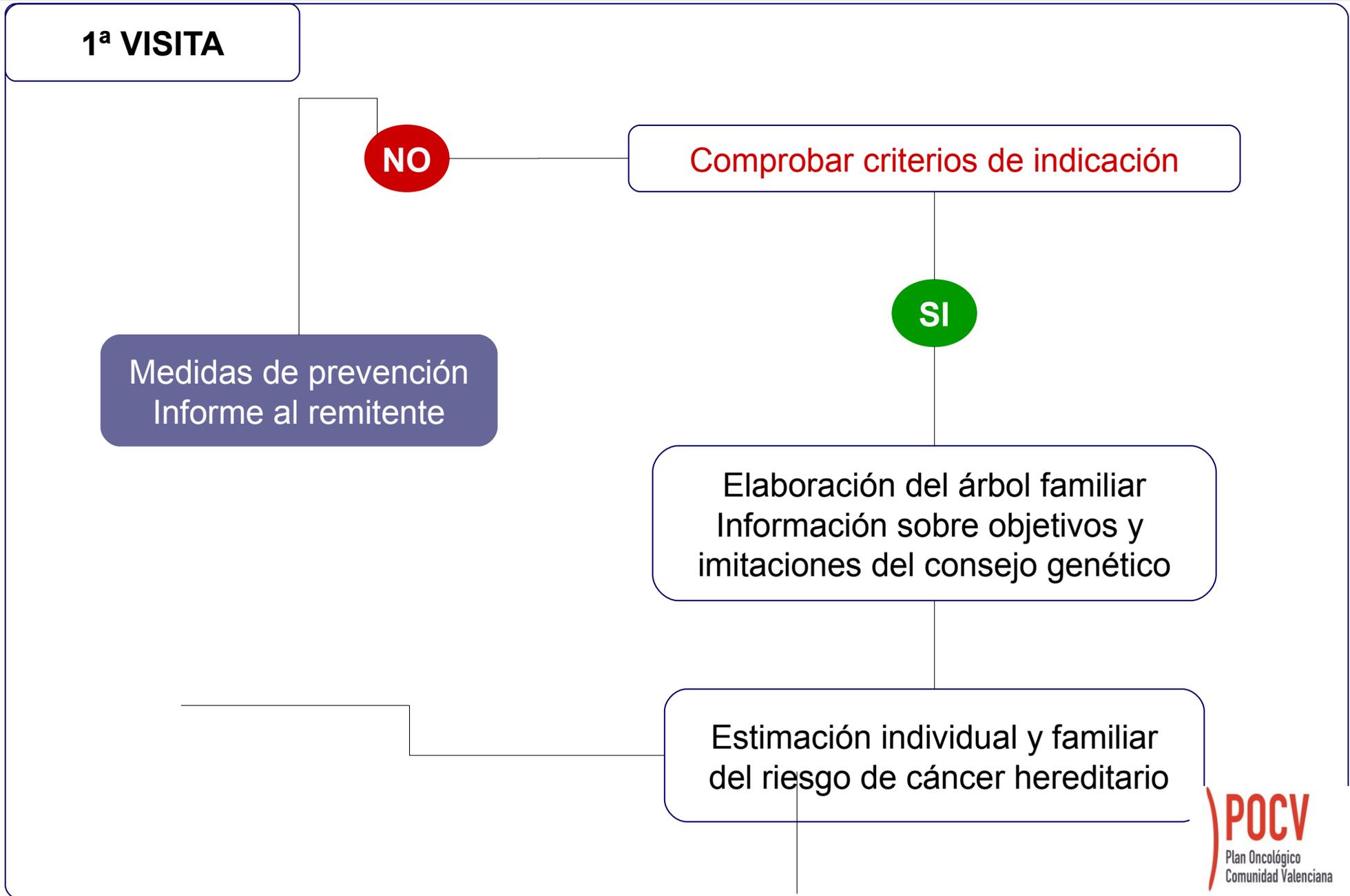
16. Información sobre Diagnóstico Genético Preimplantacional

17. Gestión de muestras biológicas (sangre y parafina), solicitud, recepción, custodia

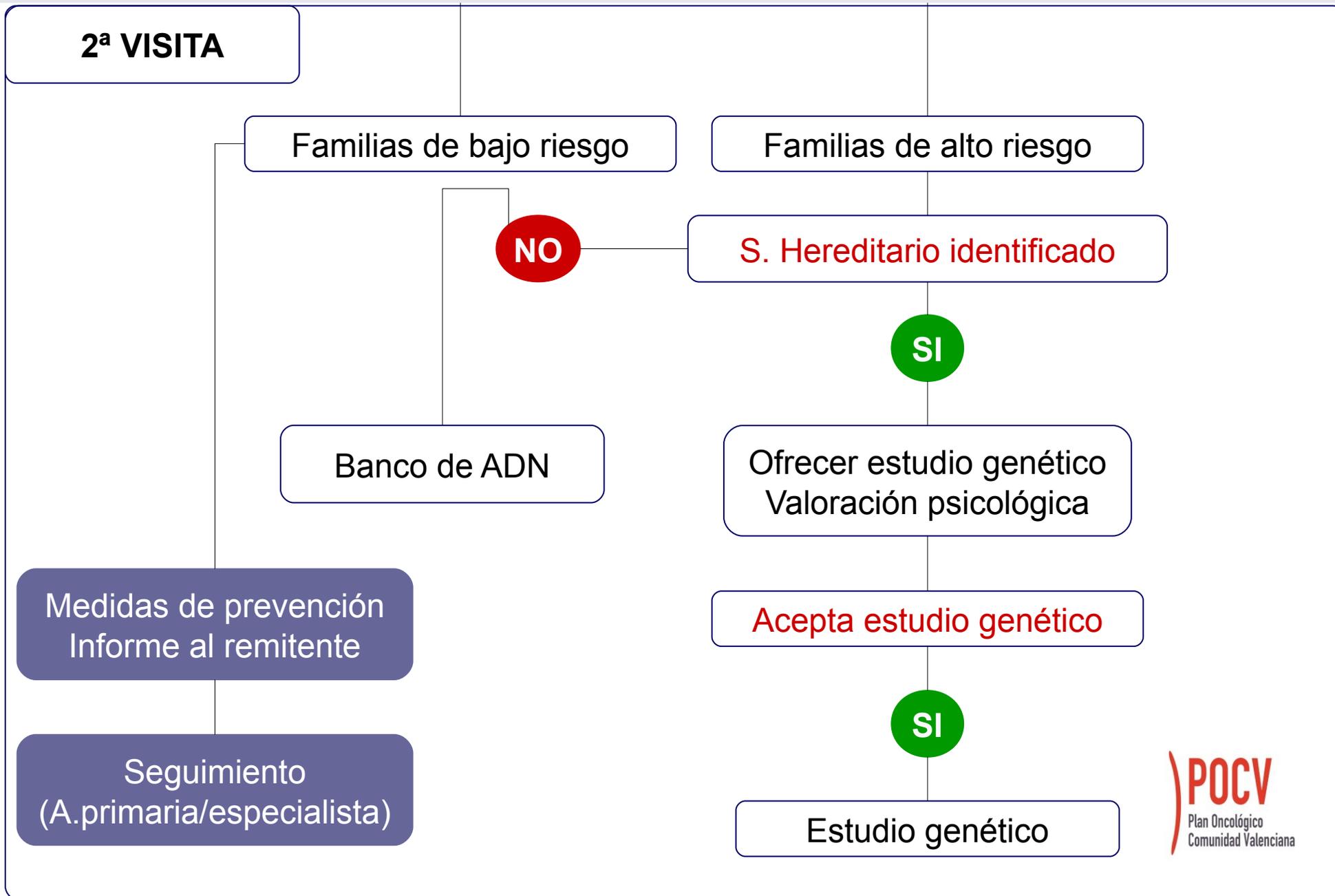
18. Gestión de documentación: petición a UDCAS de toda España y servicios de Anatomía Patológica de toda la Comunidad Valenciana.

19. Difusión y formación en centros de nuestra área sobre el cáncer hereditario.

ESTRUCTURA DE CONSULTAS DE LA UCGC



ESTRUCTURA DE CONSULTAS DE LA UCGC II



ESTRUCTURA DE CONSULTAS DE LA UC GC III

3ª VISITA

Comunicación de resultados

NO

Mutación

SI

Estimación individual del riesgo
Medidas de prevención
Seguimiento
(A.Primaria/especialista)
Cita posterior si se producen
Avances científicos

Estimación individual del riesgo
Medidas de prevención específicas
Seguimiento en hospital
Ofrecer estudio a otros miembros
de la familia

SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES TRAS EL RESULTADO

- El seguimiento de los pacientes positivos / no informativos esta descentralizado y se realiza en cada Departamento de Salud.
- La UCGC realiza seguimientos telefónicos/presenciales de los individuos para:
 - comprobar la adherencia a la vigilancia
 - verificar su estado de salud
 - corregir las desviaciones detectadas en la vigilancia.
- La periodicidad de los contactos telefónicos está protocolizada en la Guía de Cancer Hereditario y varia según el síndrome y el resultado del estudio.
- Ha sido labor de la UCGC el desarrollar una red de referentes para los diferentes síndromes en todos los departamentos adscritos a ella y en nuestro propio centro.
- *El listado de los referentes se presenta en la siguiente diapositiva.*

LISTADO DE REFERENTES UCGC LA FE.

	MAMA	COLON	GINECOLOGIA
HOSPITAL ARNAU	Dr. Juan José Sola Ext.: 68456 / 68459	Dr. BISQUERT (4ª pl.) Telf.: CCEE. 68537 Miguel.bixquert@uv.es	Dr. Vte. CERVERA CENTELLES vcervera@comv.es
HOSPITAL DE REQUENA	Dr. Jose Lopez Telf.: Corporativo 442089 Dra. Maria Escudero Telf.Corp 442048	Dr. Juan Carlos Bernal Telf.Corporativo: 442042 Dr.Francisco Landete Telf.Corp 442045	
HOSPITAL GRAL. UNIVERSITARIO	Dr. Carlos FUSTER DIANA Telf. Corporativo: 446779 cfusterd@comv.es	Dra. ?????????????? 96/197 20 00 Ext.: 52234 mercedeslatorre@msn.com	
HOSPITAL DR. PESET	Dr. Vicente GARCIA FONS	Dr. Eduardo MORENO	Dr. Jaime Cuquerella
HOSPITAL DE XATIVA	Dr. José TORRÓ RICHART Ext: 89563 med008192@saludalia.com	Dr. Jose M. CUEVAS Telf. 96/2289594 Ext.: 89564 (L/X/J) jo_ramirez@comv.es	Dr. LOPEZ TENDERO Ext.: 89579 lopez_pedten@gva.es
HOSPITAL DE LA RIBERA	Dr. José M. CUEVAS Telf.: 96/2458241 imcuevas@hospital-ribera.com	Dra. Marta Bañuls	
HOSPITAL DE ALCOY	Dr. Francisco ARLANDIS Ext.: 37441 arlandis_fra@gva.es	Dr. José Vte. VIDAL Ext.: 37456 vidal_jvi@gva.es	Dr. Félix DE VERA Ext: 28855 devera_fel@gva.es
HOSPITAL DE MANISES	Dr. Carlos Péres Espuelas Telf. 961845000		
HOSPITAL DE ELDA	Dr. Emilio Meroño Cabajosa Ext.: 89044		Dr. Joaquin Sebastián Carrera Ext: 89044
HOSPITAL UNIVERS. LA FE	Dr. Ismael AZNAR CARRETERO Telf. Corporativo: 440152 aznar_ism@gva.es	Dr. Tadeo MATAIX PASTOR Telf. Corporativo 440151 mataix_tad@gva.es	Dr. Marta PONCE Telf. Corporativo: 440612 ciber_trasto@hotmail.com
	RETINOBLASTOMA JULIA BALAGUER Ext: 73304 balaquer_iul@gva.es	Digestivo FAP pediátrico Telf. Corp.: 44 0386 aperedap@medynet.com	RETINOBLASTOMA Ext: 73304 balaquer_iul@gva.es
ANATOMIA PATOLOGICA HOSPITAL UNIVERS. LA FE	david.ramos@uv.es	HOSPITAL CLINICO AP: 51214 Móvil: 649309112	

FUNCIÓN ASISTENCIAL EN LA UCGC

INICIO ACTIVIDAD

MAYO 2005.
BASE DATOS ACCES BASICO

EN MARZO/2012 EL PLAN ONCOLÓGICO
CON 4145 INDIVIDUOS REGISTRADOS
CAMBIA LA APLICACIÓN, CREA

Portal de Gestión
del Cáncer Familiar
CONGENIA

MIGRAN A LA NUEVA BASE DE DATOS 1402 FAMILIAS..

1.913 FAMILIAS

DICIEMBRE 2013

FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC II

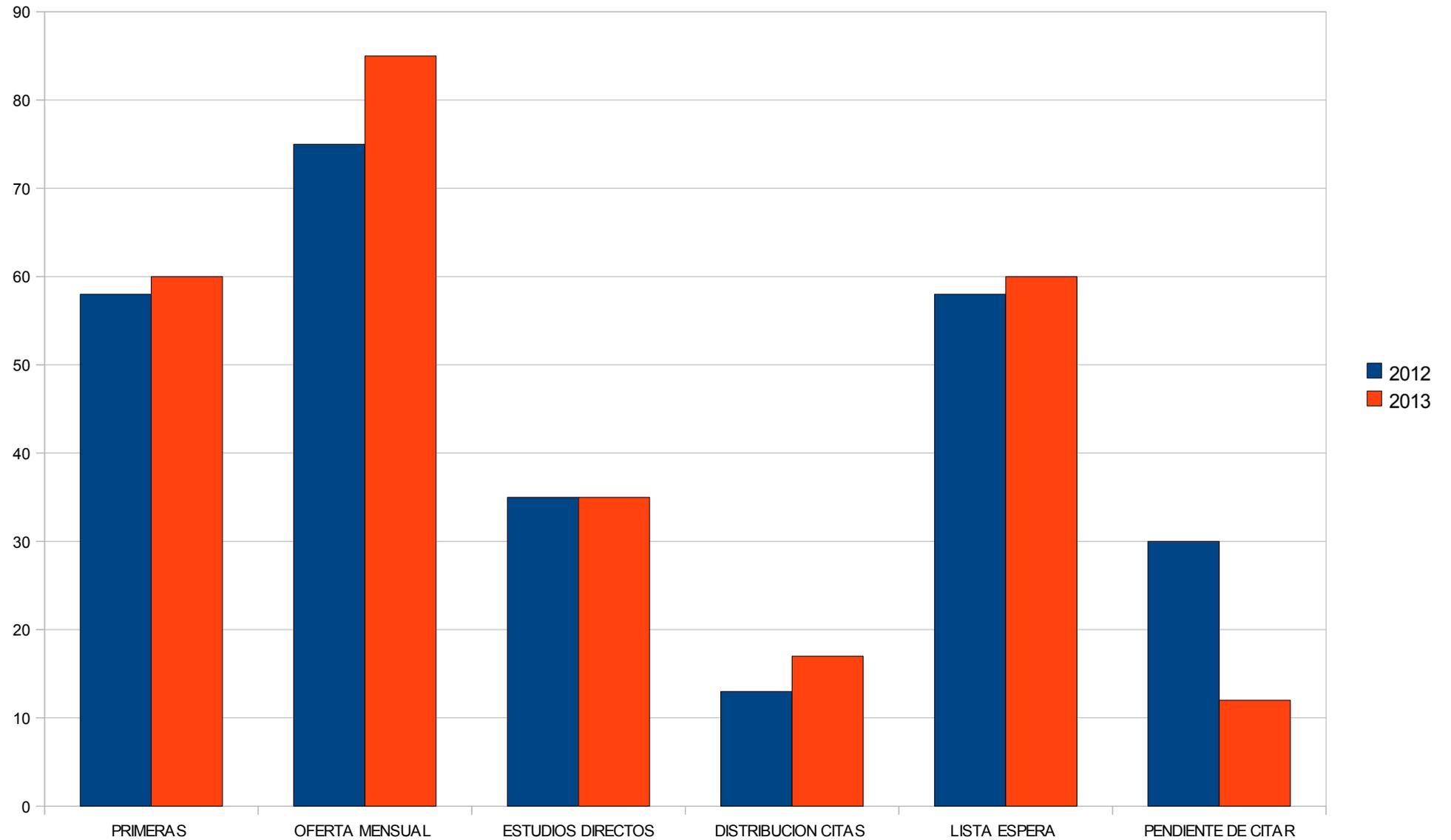
Número total de de familias estudiadas
por síndrome en el año 2013.

Cáncer de Mama y Ovario familiar:	266
Cáncer Colon Hereditario No Polipósico:	157
Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	59
MEN2 y Carcinoma Medular de Tiroides	6
Síndrome de Von Hippel Lindau	2
Retinoblastoma	17
Otros	5

FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC III

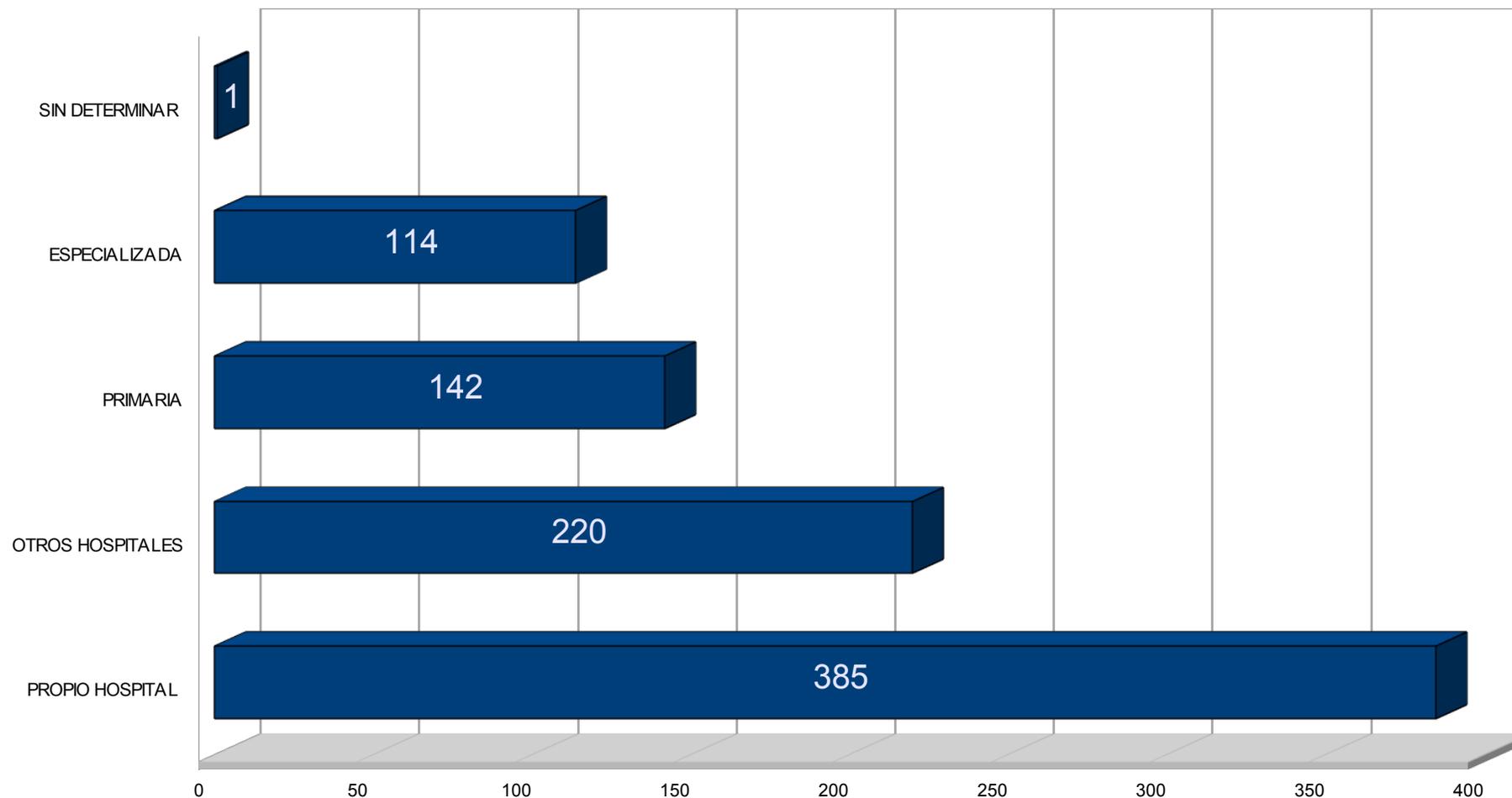
- * MEDIA DEMANDA MENSUAL 2013: 75 primeras al mes.
- * OFERTA MENSUAL 1ª MEDICAS: 85 primeras mes
- * OTRAS CITAS UCGC: Extracciones: 30-40 mensuales
- * DISTRIBUCIÓN CITAS :L/X/V: 6 primeras + 5 Sucesivas
- * LISTA ESPERA: 58 DÍAS
- * MEDIA PENDIENTES DE CITA < 12 interconsultas

FUNCION ASISTENCIAL MENSUAL III



INDICE DE DERIVACIÓN A LA UC GC

DERIVACION DE PACIENTES A LA UC GC. AÑO 2013



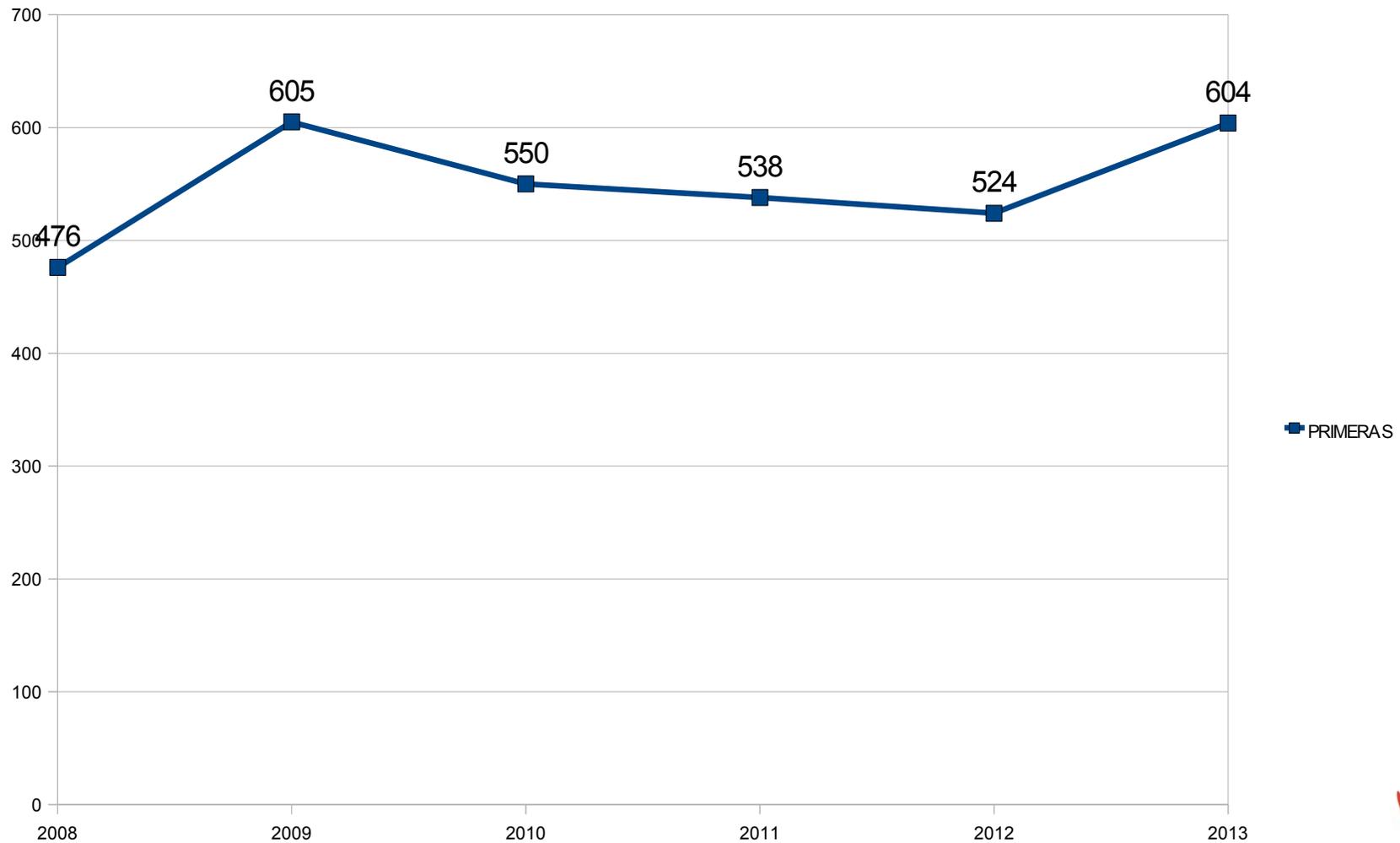
SECTORES DE REMISIÓN DE LOS PACIENTES.

45 % PROPIO HOSPITAL

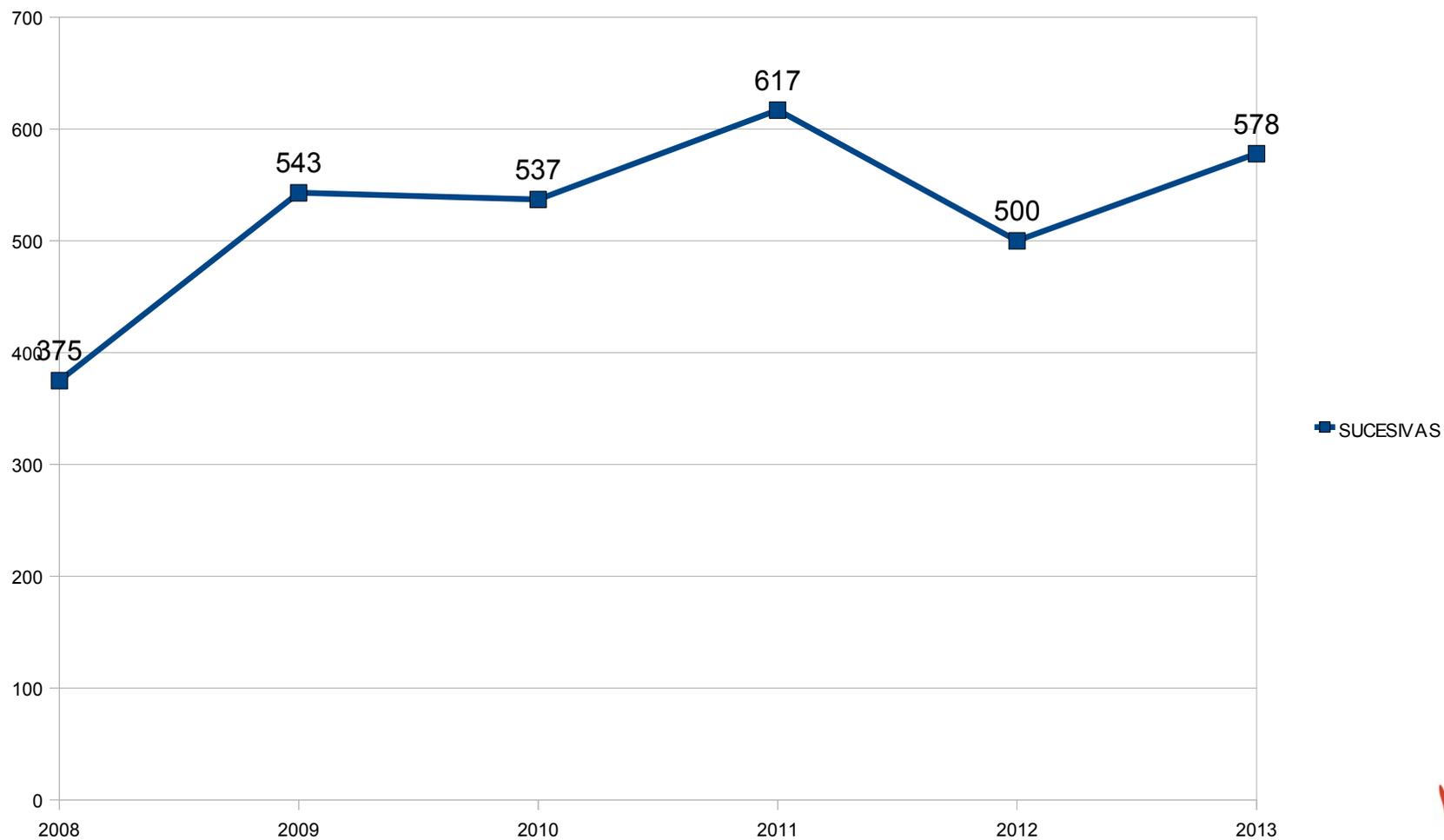
ACTIVIDAD ASISTENCIAL MEDICA

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

PRIMERAS MEDICAS POR AÑO: 2008-2013

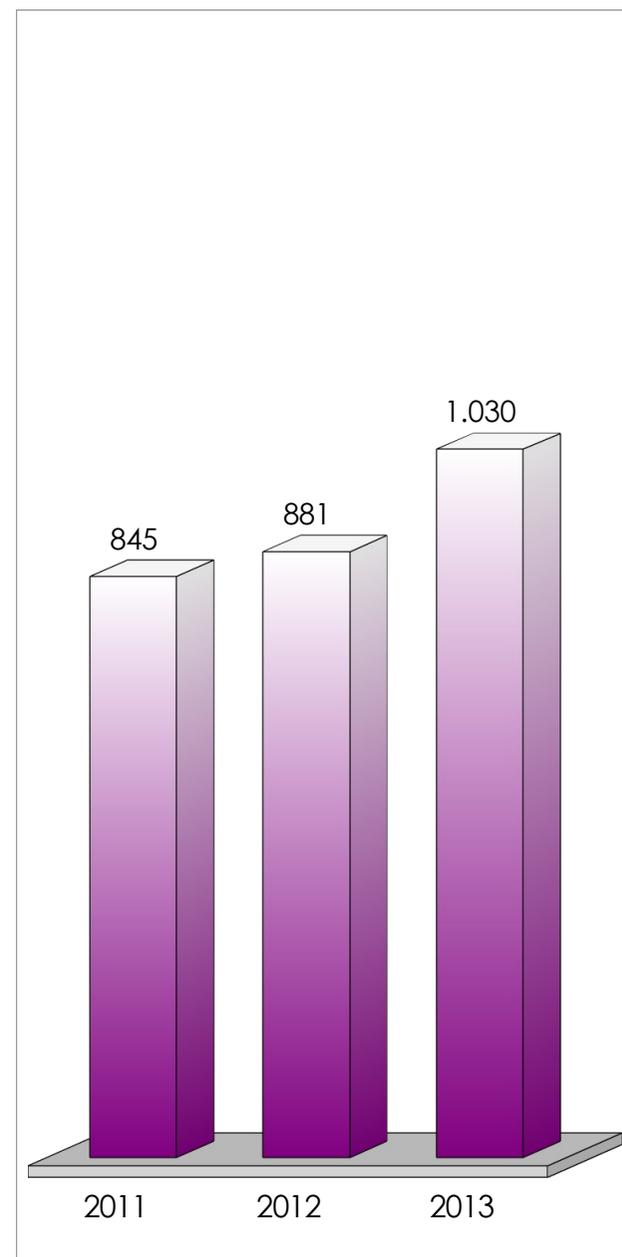


SEGUNDAS MEDICAS VISITAS : 2008-2013



ACTIVIDAD ASISTENCIAL MEDICA 2011-2013

PRESION ASISTENCIAL MEDICA	2011	2012	2013
Primeras Visitas	440	424	604
Primera Visitas LARGAS	7	0	3
Segundas Visitas	372	429	391
Primeras No programadas	7	4	0
Segundas No programadas	19	24	32
TOTALES:	845	881	1.030



ACTIVIDAD ASISTENCIAL PSICOLOGA CLINICA

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

FUNCION ASISTENCIAL PSICOLOGIA UCGC

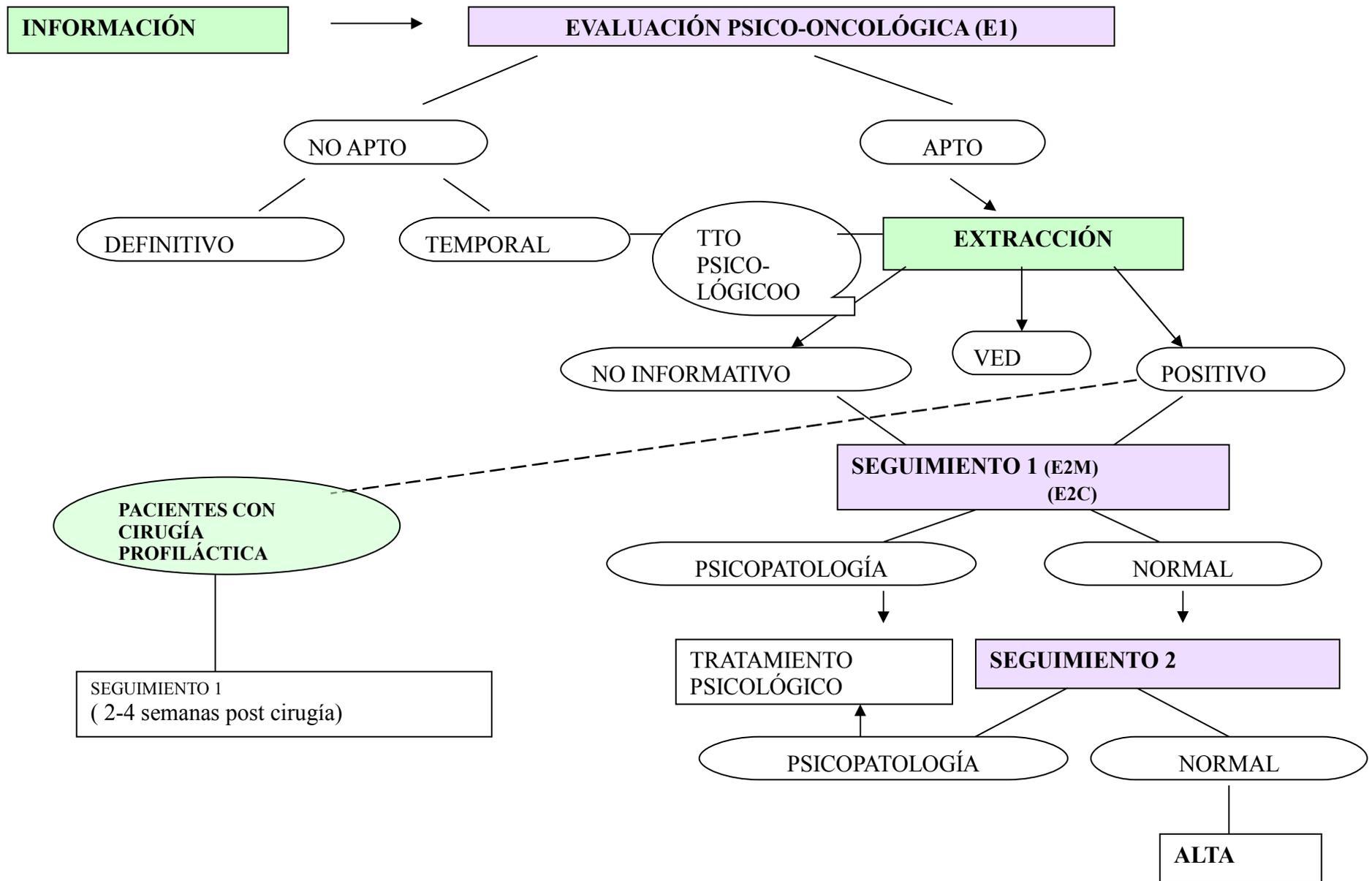
OBJETIVO GENERAL.

Evaluar el estado emocional del usuario, en las diferentes fases del asesoramiento genético, orientando y/o tratando en los casos necesarios, con el fin de favorecer su adaptación psicológica y adherencia a las medidas de seguimiento y reducción de riesgos.

OBJETIVO ESPECIFICO

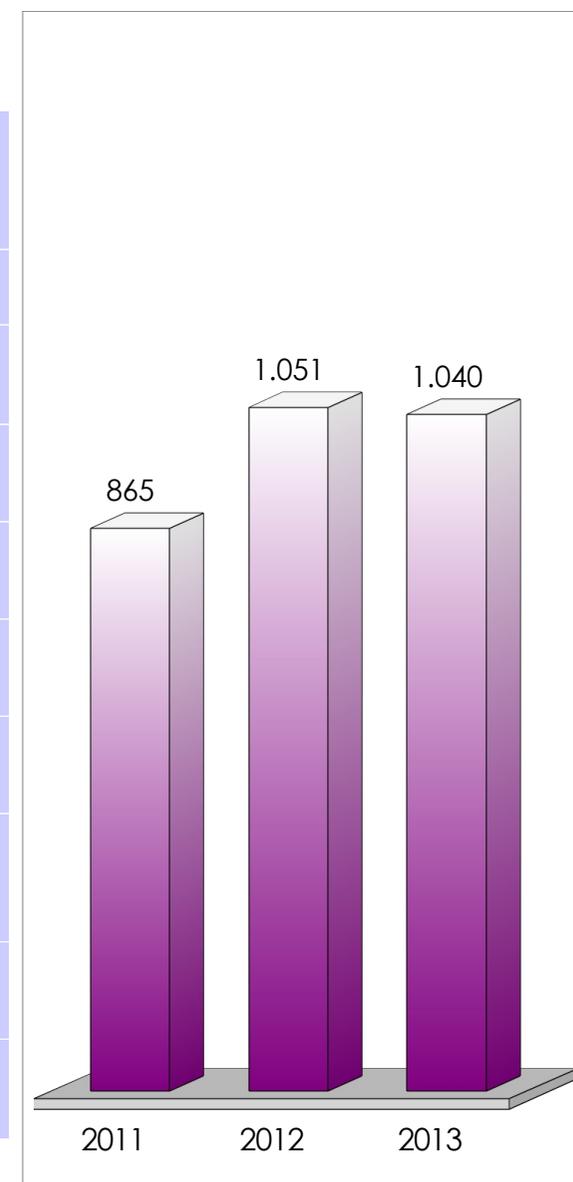
1. Valoración de implicaciones personales y familiares del Cáncer hereditario.
2. Detectar la presencia de trastornos psicológicos o psiquiátricos que puedan interferir en la toma de decisiones y buena adaptación al resultado de la prueba.
3. Tratar alteraciones psicológicas derivadas del estudio al recibir el resultado.
4. Asesorar sobre opciones de prevención disponibles para manejo del riesgo.
(especialmente quirúrgicas)
5. Ayudar en la toma de decisiones sobre aspectos reproductivos.

ESTRUCTURA DE CONSULTA PSICOLOGA CLINICA EN LA UCGC. CASO INDICE



ACTIVIDAD ASISTENCIAL PSICOLOGA CLINICA 2011-2013

Presión Asistencial Psicología	2011	2012	2013
Primeras Visitas	106	346	189
Segundas Visitas	228	429	312
Seguimiento a Pacientes	235	609*	257
Otras terapias	20	49	58
Corrección/Evaluación Encuestas	276	227	224
TOTALES:	865	1.051	1.040



ACTIVIDAD ASISTENCIAL ENFERMERIA

FUNCION ASISTENCIAL ENFERMERIA UCGC

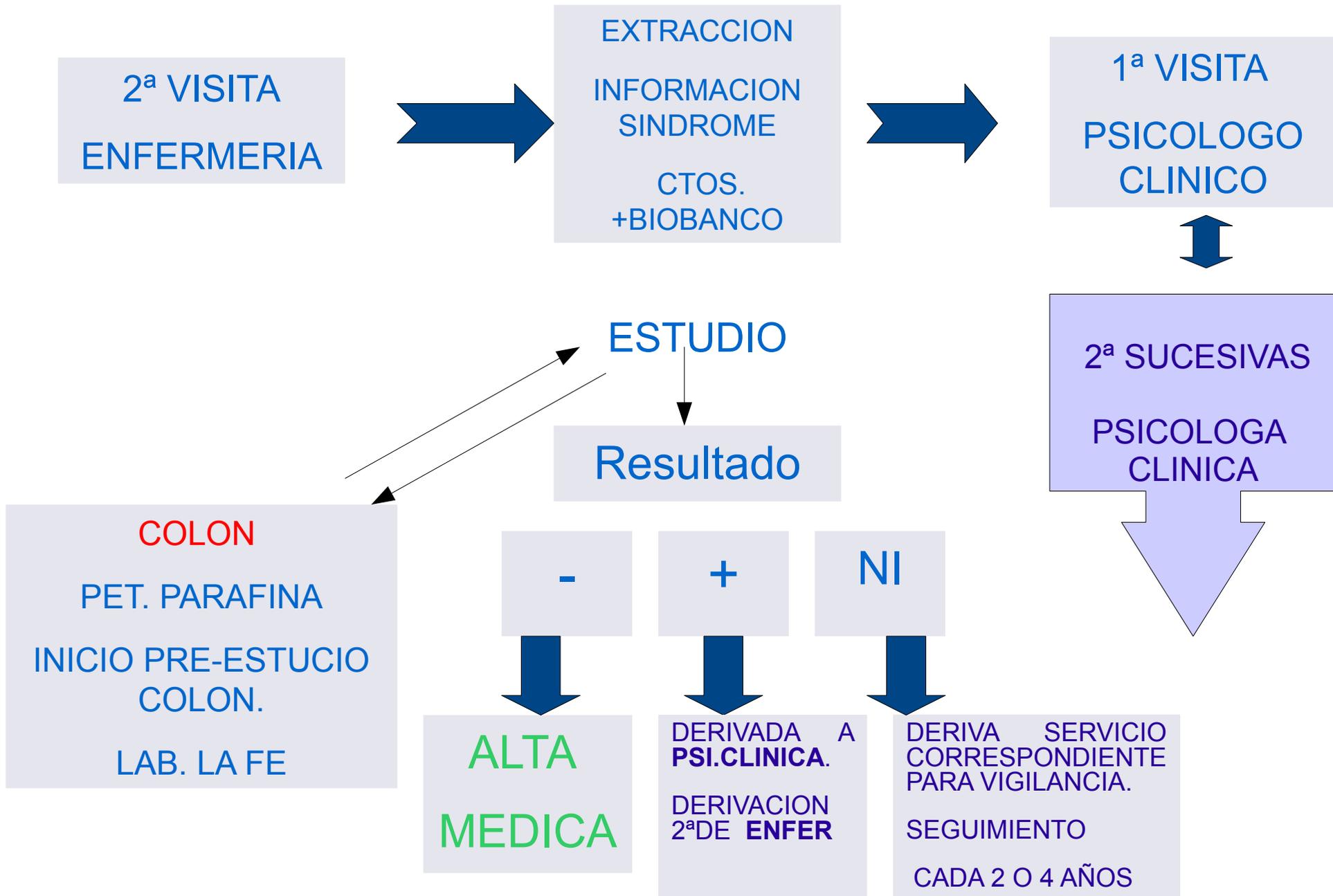
OBJETIVO GENERAL.

El profesional del enfermería en la UCGC desarrolla un papel asistencial mixto. Es necesario conocimiento básicos de genética así como medidas de prevención de riesgos del cáncer en general y específicamente de los síndromes de la Cartera de Servicios.

OBJETIVO ESPECIFICO

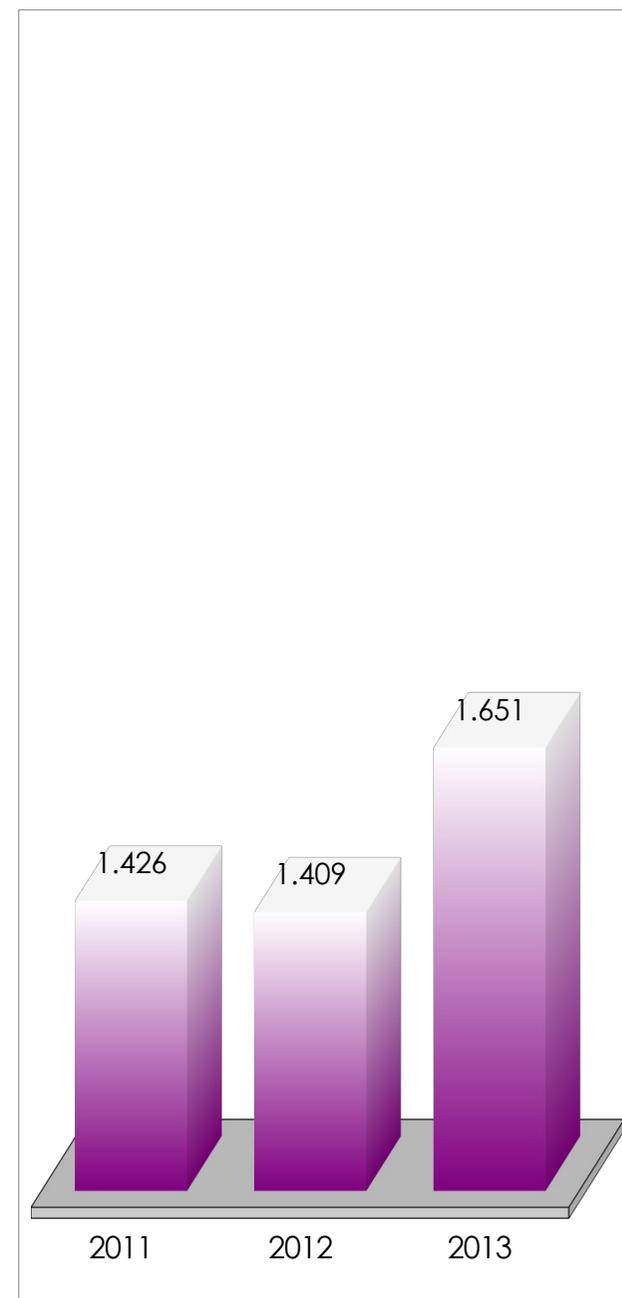
1. Evaluar y explicar del riesgo al paciente.
2. Diseñar del árbol genealógico y antecedentes patológicos familiares
3. Recopilar documentos del Dx de cáncer para la confirmación de los casos.
4. En la segunda visita, ofrecer una segunda sesión informativa, se facilitan y explican los consentimientos para autorizar el estudio.
5. Extracción de sangre y remisión de muestra a Laboratorio sea externo o interno.
6. Registrar y gestionar de estudios moleculares en el tumor C6lon
(solicitud de muestra, envios al laboratorio y trámites documentales)

ESTRUCTURA CONSULTA ENFERMERIA / PSICOLOGA.PRIMERA VISITAS EN LA UCGC.



ACTIVIDAD ASISTENCIAL ENFERMERIA 2011-2013

Presión Asistencial Enfermería	2011	2012	2013
Realización Arboles Genealógicos	376	370	545
Estudio Genético por Síndromes	613	593	660
Extracciones	326	287	316
Estudios de Colon	76	49	58
Atenciones Telefónicas Enfermería	35	110	72
TOTALES:	1.426	1.409	1.651



ESTADÍSTICA GENERAL UCGC / CONGENIA 2013

Desde 01/01/2013 hasta 31/12/2013

UCG: 3

3 Hospital La Fe

1 Total de consultantes: 692

2 Consultantes que cumplen o no criterios:

Cumple criterios	Total
NO	221
SI	440

3 Distribución de los síndromes hereditarios para los individuos que cumplen criterios de

Código y descripción del síndrome

00	Otros	4
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	237
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	127
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	55
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	6
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	2
06	Retinoblastoma	17
98	Ninguno	1

5 Casos índices localizados (distribución para los individuos que cumplen criterios):

Caso índice	Total
SI	200
NO	237
Posible	3

6 Individuos con alguna prueba genética realizada según condición respecto a índice o no (se consideran únicamente aquellos individuos que cumplen los criterios de indicación):

Caso índice	Total
SI	194
NO	166
Posible	3

7 Número de familias en la base:

511

8 Médicos remitentes o sectores de los que llegan los pacientes:

Tipo de centro de procedencia	Total
Centro de Salud	42
Especialidad	14
Otro Hospital	220
Propio Hospital	385

9 Número de familias por síndrome:

Código y descripción del síndrome

00	Otros	4
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	146
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	100
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	38
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	5
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	2
06	Retinoblastoma	11
98	Ninguno	1

10 Número de pruebas genéticas por síndrome:

Código y descripción del síndrome

00	Otros	4
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	196
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	118
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	58
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	5
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	2
06	Retinoblastoma	17

11 Resultados genéticos por síndrome:

Síndrome	Resultado	
00	Otros	
	No informativo (C. Índice)	3
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	
	Positivo / Mutación patogénica	60
	No informativo (C. Índice)	116
	Negativo para la mutación familiar	58

Síndrome	Resultado	
	No informativo (Variante de Efecto Desconoci)	5
	Portador (VED)	1
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	
	Positivo / Mutación patogénica	13
	No informativo (C. Índice)	4
	Negativo para la mutación familiar	17
	No informativo (Variante de Efecto Desconoci)	1
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	
	Positivo / Mutación patogénica	10
	No informativo (C. Índice)	39
	Negativo para la mutación familiar	12
	Portador (VED)	1
	Positivo Heterocigosis MYH	5
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	
	No informativo (C. Índice)	3
	Negativo para la mutación familiar	2
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	
	No informativo (C. Índice)	2
06	Retinoblastoma	
	Positivo / Mutación patogénica	3
	No informativo (C. Índice)	5
	Negativo para la mutación familiar	7

12 Resultados positivos por gen / síndrome:

Síndrome	Gen	
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	
	BRCA1	38
	BRCA2	22
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	
	MLH1	7
	MSH2	1
	MSH6	3
	PMS2	2
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	
	APC	9

Síndrome

Gen

06 Retinoblastoma

MYH

6

RB1

3

Tiempo medio (en días) transcurrido entre la solicitud y la recepción de resultados para casos índices

Fecha solicitud desde 01/01/2013 hasta 31/12/2013

Fecha recepción desde 01/01/2013 hasta 31/12/2013

UCG: 3

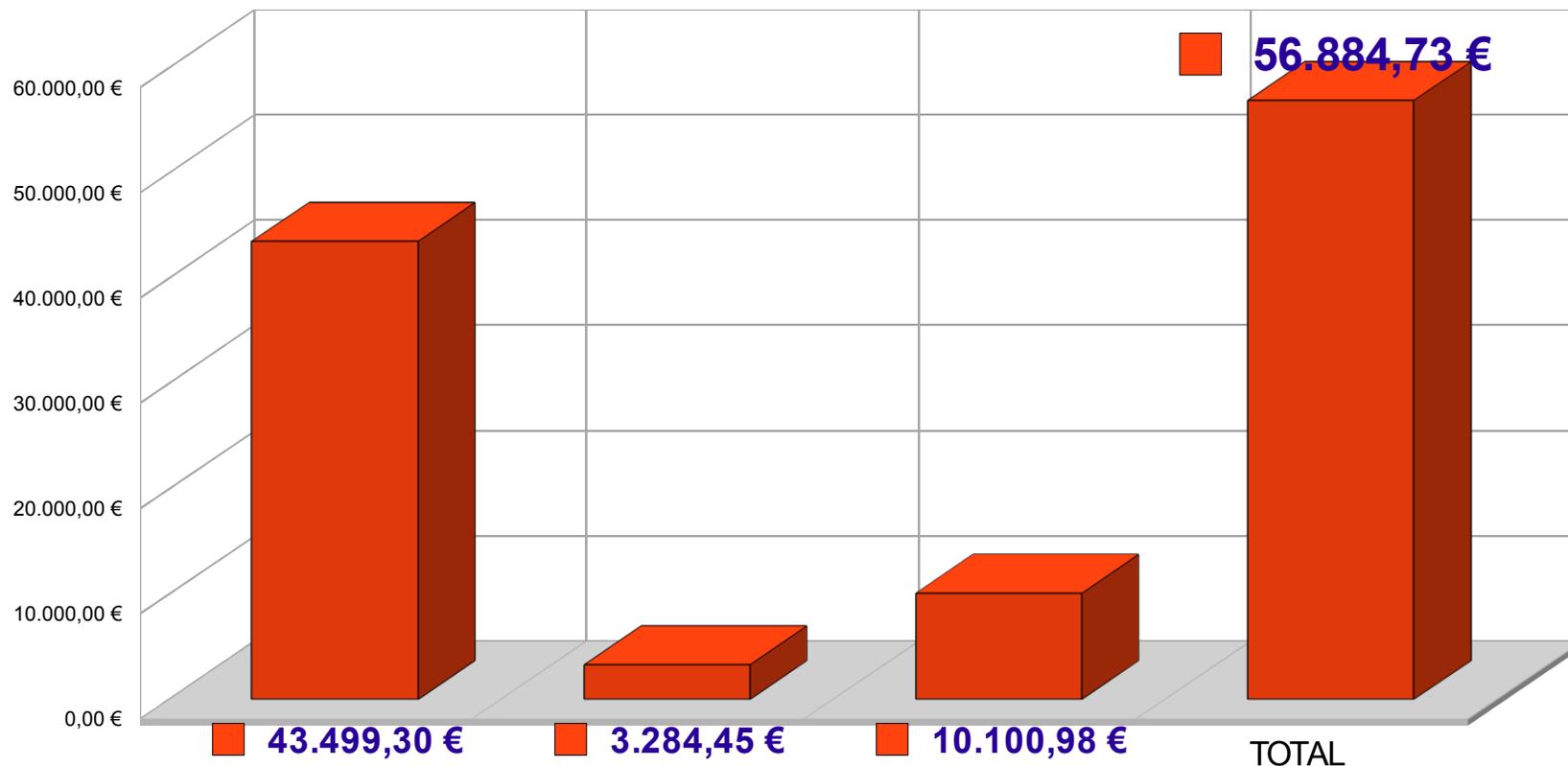
Tiempo medio (en días) transcurrido entre la solicitud y recepción de resultados

UCG	SÍNDROME	LABORATORIO	Caso índice	Mediana	Cuartil 25	Cuartil 75	Num. Ind	
3	Hospital La Fe							
	00	Otros						
		6	H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	115	92	138	2
	01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes)						
		3	H. La Fe-Biología Molecular	SI	74	48.75	105	68
	02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o						
		4	H. La Fe-Servicio de A. Patológica	SI	117	110	129	13
		6	H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	38.5	6.5	71.75	20
	03	Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)						
		2	H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal	SI	180	143	208	4
		6	H.G. Elche-Oncología Molecular					

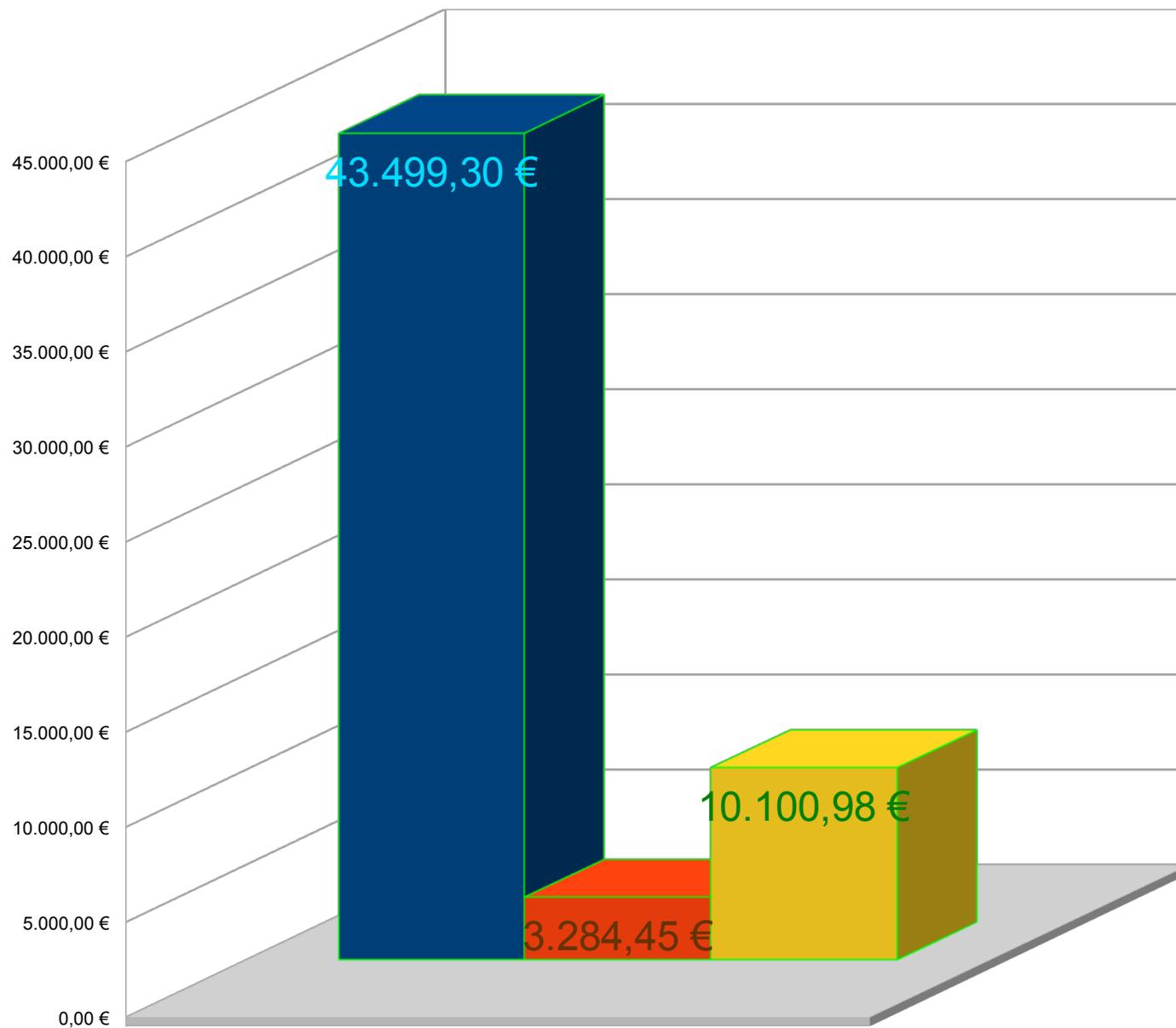
UCG	SÍNDROME	LABORATORIO	Caso índice	Mediana	Cuartil 25	Cuartil 75	Num. Ind
			SI	21	13	29	2
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal					
			SI	122	112	126	3
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal					
			SI	116	109	123	2
06	Retinoblastoma	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal					
			SI	133	90	135	5

RESULTADO DE FACTURACION INTERDEPARTAMENTAL 2013

RESULTADO FACTURACIÓN INTERDEPARTAMENTAL DE LA UCGC



COMPAS 2013 UCGC



DEPARTAMENTOS DE SALUD

- SUB TOTAL MANISES
- SUB TOTAL DENIA
- SUB TOTAL LA RIBERA

ACTIVIDAD DOCENTE

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

ACTIVIDAD DOCENTE. Descripción

- Dado que los profesionales de la UCGC no tenían formación específica en ello al iniciar su actividad realizaron múltiples cursos de formación.
- El Oncólogo de la UCGC realizó una estancia inicial de una semana en la UCGC del H de Bellvitge (Dres Ignacio Blanco y Gemma Llorca) como aproximación inicial a este área del conocimiento. Esta estancia fue promovida por la Conselleria y todos los oncólogos de las UCGC la realizaron al inicio del programa (abril 2005).
- Posteriormente ellos mismos han ido impartiendo cursos a otros profesionales.
- Reseñamos de forma separada estas actividades como reflejo del esfuerzo formativo de los profesionales así como la implicación posterior en la difusión de los conocimientos adquiridos.

ASISTENCIA A CONGRESOS Y CURSOS

1 Curso de Iniciación en Biología Celular y Molecular del cáncer. Avalado por SEOM y ASEICA. Madrid, 11-13 de abril del 2002.

2 Curso de 24 horas lectivas: EVES: “Plan Oncológico: Cáncer Hereditario”, junio 2004.

3 Asistencia al “I curso de formación SEOM sobre consejo genético y cáncer hereditario” Mijas, Málaga, febrero 2005.

4 Asistencia al “I Simposium de Oncología Translacional”, 12 horas lectivas. Barcelona , abril 2005.

5.- Asistencia al “II curso de formación SEOM sobre consejo genético y cáncer hereditario” Elche, Alicante, febrero 2006.

6.- Asistencia al “I Simposium sobre cáncer hereditario” Barcelona, 27-10 2006.

7.- Asistencia a la jornada monográfica “Genética y epigenética del cáncer gastrointestinal”. Castellón, octubre 2006.

8.- Asistencia al “III curso de formación SEOM sobre consejo genético y cáncer hereditario” Zaragoza, febrero 2007.

9.- Asistencia al “Segundo Simposio de Cáncer Hereditario”. Burgos. Abril 2008.

10.- Asistencia al “V curso de formación SEOM sobre consejo genético y cáncer hereditario” Madrid, febrero 2009.

11.- JORNADA DE FORMACION DE LAS UCGC aplicación informática CONGENIA. 26 marzo 2012. 9 a 17 horas.

ONCOLOGO UCGC. ACTIVIDAD DOCENTE ESPECIFICA.

Ponente en el “II SIMPOSIO DE CANCER HEREDITARIO”. Burgos. Abril 2008. Mesa redonda: otros síndromes de cáncer hereditario.

Ponente en la jornada: Presentación guía de Práctica Clínica en cáncer hereditario. Febrero 2009. CSISP. Valencia.

Ponente en el curso “PLAN ONCOLOGICO: CANCER COLORRECTAL: Indicaciones de consejo genético en el cáncer colorrectal hereditario no polipósico. Organizado por la EVES. Ponencia de 2 horas. Centro de Salud Pública de Manises. Noviembre 2010.

Ponente en el curso “PLAN ONCOLOGICO: CANCER COLORRECTAL: Poliposis adenomatosa familiar. Organizado por la EVES. Ponencia de 2 horas. Centro de Salud Pública de Manises. Noviembre 2010.

Ponente en el curso “Desarrollo del programa de cáncer hereditario. Procedimientos de actuación. Síndromes infrecuentes” . 2 horas. CSISP. Noviembre 2010.

Profesor (dos horas lectivas): PROGRAMA DE CONSEJO GENETICO EN CANCER FAMILIAR DE LA COMUNITAT VALENCIANA. Curso Formación Continua del EVES, octubre-noviembre 2012.

Ponente: (dos horas lectivas) en el curso: PROGRAMA DE CONSEJO GENETICO EN CANCER FAMILIAR DE LA COMUNITAT VALENCIANA. Curso Formación Continua del EVES, septiembre- octubre 2013.

DOCENCIA – FORMACIÓN PSICOLOGÍA

La Psicóloga Clínica de la Unidad de Consejo Genético es tutora de la Universidad de Valencia, para la Facultad de Psicología.

Anualmente recibe a los alumnos que realizan el máster de Postgrado en “Avances en la investigación y tratamientos”.

El rotatorio de estudiantes durante el curso académico y desde el año 2006, es de 6 meses al año, entre 1 y 2 estudiantes por año.

Desde el año 2006 -2013 han pasado por el rotatorio de Psicología 7 estudiantes, en la UCGC disponemos de fichero informatizado de prácticas, con datos de estudiantes y fechas de los rotatorios.

Distribuidas en 40 horas semanales, siempre en la Unidad de Consejo Genético en Cáncer Hereditario.

DOCENCIA – FORMACIÓN ENFERMERÍA

La Enfermera de la Unidad de Consejo Genético es tutora de la Universidad CEU – Cardenal Herrera.

Anualmente recibe a los alumnos que realizan el máster de postgrado de la Carrera de Enfermería, en concreto “Máster en Oncología de Enfermería”.

El rotatorio de estudiantes durante el curso académico 2012-2013, ha sido de un total de 8 estudiantes, en la UCGC disponemos de fichero informatizado de practicas, con datos de estudiantes y fechas de los rotatorios.

Distribuidas en 35 horas semanales, subdivididas entre los servicios de Hospital de Día, Oncología y Unidad de Consejo Genético en Cáncer Hereditario.

DOCENCIA – FORMACIÓN MÉDICOS ONCOLOGIA

- El Dr. Segura es tutor de residentes del Servicio de Oncología Médica y colaborador docente de la Universitat de Valencia desde el año 2013.
- Se ha establecido un rotatorio de dos meses en Cáncer Hereditario dentro del quinto año de formación de los residentes de Oncología. El año 2014-2015 rotarán los primeros R5.
- A demanda propia rotaron tres residentes de Oncología a lo largo del 2013:
 - Mohamed Hassan Bennis: Febrero 2013
 - Gema Bruixola García: Abril 2013.
 - Encarnación Reche Santos: Mayo 2013.
- La Dra Cristina Cortés (MIR Oncología H. de Cádiz) solicitó un rotatorio externo en nuestra Unidad los meses de marzo y abril del 2013.
- Asimismo diferentes profesionales han solicitado rotar para conocer su funcionamiento.
 - Dr. Ismael Ejarque (genetista/medico de familia)
 - Dr Cerón: genetista, Unidad de Genética Médica.

PSICOLOGA CLÍNICA UCGC. ACTIVIDAD DOCENTE ESPECIFICA.

- Docente del Curso del Plan Oncológico en Cáncer Hereditario – EVES 2006.
- Formadora del Curso :
 - Voluntariado Oncológico. Junio 2006
 - Voluntariado en situación de enfermedad terminal y acompañamiento en el duelo. Noviembre 2006
 - Voluntariado Oncológico. Octubre 2007
- Ponente en las jornadas de ANPIR, en junio 2008 ; “ Unidades de Consejo Genético en Cáncer Hereditario – Aspectos Psico-sociales ”

ENFERMERA UCGC. ACTIVIDAD DOCENTE ESPECIFICA.

- Docente del Curso del Plan Oncológico en Cáncer Hereditario – EVES 2006.
- Formadora del Curso :
 -
 -
 -
- Ponente en las jornadas de ANPIR, en junio 2008 ; “ Unidades de Consejo Genético en Cáncer Hereditario - Psicólogos”

ACTIVIDAD INVESTIGACION.
PUBLICACIONES Y PROYECTOS
UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

ACTIVIDAD INVESTIGACIÓN. Descripción

- Las UCGC como nexo entre la clínica y el laboratorio nacen con vocación de investigación traslacional.
- Desde el principio se ha participado en la mayoría de proyectos locales y nacionales en los que se solicito colaboración.
- Presentamos los trabajos y publicaciones en los que la UCGC del H.La Fe ha participado de forma directa y posteriormente alguno de sus miembros aparece como autor.
- Incluimos los proyectos de investigación en los que se ha trabajado, algunos de ellos continúan activos en el momento actual.

PUBLICACIONES INTERNACIONALES

- 1.- Palanca S, Esteban E, Barragán E, Oltra S, de Juan I, Chirivella I, Segura A, Guillén C, Martínez de Dueñas E, Bolufer P. Identification of a novel BRCA1 large genomic rearrangement in a Spanish breast/ovarian cancer family. *Breast Cancer Res Treat.* 2008 Nov;112(1):63-7. Epub 2007 Dec 1.
- 2.- Esteban E, Bolufer P, Palanca S, Oltra S, Barragán E, Velasco E, Chirivella I, Segura A, Guillén C, Martínez de Dueñas E. Twenty-three novel BRCA1 and BRCA2 sequence alterations in breast and/or ovarian cancer families of Eastern Spain. *Breast Cancer Res Treat.* 2008 Nov;112(1):69-73. Epub 2007 Dec 1
- 3.- Palanca Suela S, Esteban Cardeñosa E, Barragán González E, de Juan Jiménez I, Chirivella González I, Seura Huerta A, Guillén Ponce C, Martínez de Dueñas E, Montalar
- 4.- *EPCAM* germ line deletions as causes of Lynch syndrome in Spanish patients. Guarinos C, Castillejo A, Barbera VM, Carbonell L, Sanchez-Heras AB, Segura A, Guillen-Ponce C, Martinez-Canto A, Castillejo MI, Egoavil C, Jover R, Paya A, Alenda C, Soto JL. *Journal Molecular Diagnosis.* In press 2010.
(IF 2009: 3.413. Pathology: Q1)
- 5.- Broad BRCA1 and BRCA2 mutational spectrum and high incidence of recurrent and novel mutations in the eastern Spain population. Eva Esteban Cardeñosa, Pascual Bolufer Gilabert, Inmaculada de Juan Jiménez, Sarai Palanca Suela, Eva Barragán González, Isabel Chirivella González, Angel Segura Huerta, Carmen Guillén Ponce, Eduardo Martínez de Dueñas. *Breast Cancer Res Treat.* 2010 may, 121 (1): 257-260.
- 6.- Relationship of BRCA1 and BRCA2 mutations with cancer burden in the family and tumor incidence. Eva Esteban Cardeñosa, Pascual Bolufer Gilabert, Inmaculada de Juan Jiménez, Sarai Palanca Suela, Eva Barragán González, Virginia González Anguix, Enrique Lerma Alejos, Isabel Chirivella González, Angel Segura Huerta, Carmen Guillén Ponce, Eduardo Martínez de Dueñas, Dolores Cuevas Cuerda, Dolores Salas Trejo. On behalf of the Group for Assessment for Hereditary Cancer of Valencian Community. *Familial Cancer* DOI 10.1007/s10689-010-9327-8
- 7.- CASP8 D302H polymorphism delays the age of onset of breast cancer in BRCA1 and BRCA2 carriers. Palanca S, Esteban Cardeñosa E, Barragán González E, de Juan Jiménez I, Chirivella I, Segura A, Guillen Ponce C, Martioenz de Dueñas E, Montalar Salcedo J, Castel Sánchez V, Bolufer Gilabert P. On behalf of the Group for Assessment for Hereditary Cancer of Valencian Community. *Breast Cancer Res Treat.* 2010 jan; 119 (1):87-93.
- 8.- Evidence for classification of c.1852_1853AA>GC in MLH1 as a neutral variant for Lynch syndrome. Castillejo A, Guarinos G, Martinez-Canto A, Manuel Barbera V, Egoavil C, Castillejo MI, Perez Carbonell L, Sánchez Heras B, Segura A et al. *BMC Medical Genetics* 2011,12:12.
- 9.- Novel Mutations in MEN1, CDKN1b and AIP genes in patients with multiple endocrine neoplasia type 1 Syndrome in Spain. Belar O, De la Hoz C, Pérez Nanclares G, Castaño L, Gaztambide S and spanish MEN1 group (Angel Segura as a member). *Clinical Endocrinology* 2011, octubre 2011. published online
- 10.- [Low penetrance alleles as risk modifiers in familial and sporadic breast cancer.](#) Esteban Cardeñosa E, de Juan Jiménez I, Palanca Suela S, Chirivella González I, Segura Huerta A, Santaballa Beltran A, Casals El Busto M, Barragán González E, Fuster Lluch O, Bermúdez Edo J, Bolufer Gilabert P. *Fam Cancer.* 2012 Dec;11(4):629-36. doi: 10.1007/s10689-012-9563-1.
- 11.- [MicroRNA signatures in hereditary breast cancer.](#) Murria Estal R, **Palanca Suela S**, de Juan Jiménez I, Egoavil Rojas C, García-Casado Z, Juan Fita MJ, Sánchez Heras AB, Segura Huerta A, Chirivella González I, Sánchez-Izquierdo D, Llop García M, Barragán González E, Bolufer Gilabert P. *Breast Cancer Res Treat.* 2013 Nov;142(1):19-30. PMID: 24129975
- 12.- [Novel and recurrent BRCA1/BRCA2 mutations in early onset and familial breast and ovarian cancer detected in the Program of Genetic Counseling in Cancer of Valencian Community \(eastern Spain\). Relationship of family phenotypes with mutation prevalence.](#) de Juan Jiménez I, García Casado Z, **Palanca Suela S**, Esteban Cardeñosa E, López Guerrero JA, Segura Huerta Á, Chirivella González I, Sánchez Heras AB, Juan Fita MJ, Tena García I, Guillen Ponce C, Martínez de Dueñas E, Romero Noguera I, Salas Trejo D, Goicoechea Sáez M, Bolufer Gilabert P. *Fam Cancer.* 2013 Dec;12(4):767-77. PMID:23479189
- 13.- [Evaluation after five years of the cancer genetic counselling programme of Valencian Community \(Eastern Spain\).](#) Cuevas-Cuerda D, Salas-Trejo D, Angel Segura as a member of the Group for Assessment for Hereditary Cancer of Valencian Community *Fam Cancer.* 2013 Nov 16. PMID: 24242329
- 14.- new insights into POLE and POLD1 germline mutations in familial colorectal cancer and polyposis. Valle L, et al (Segura A as a collaborator)...*Human Molecular Genetics* 2014. 1-7.

PUBLICACIONES NACIONALES

- 1.- Ángel Segura como miembro del Grupo de Trabajo de cáncer hereditario de la Comunidad Valenciana. Programa de Consejo Genético en cáncer. Serie E, programas sanitarios, nº 51.
- 2.- Palanca S., Barragán E., Esteban E., Segura A., Lerma E., Bolufer P. *Implicación patogénica de dos nuevas mutaciones en cáncer de mama familiar*. Diagnóstico Biológico, 2005. Volumen LIV. Nº 4. Oct: 332-336.
- 3.-Capítulo 16: Consejo genético en Oncología: Segura Huerta A, Belenchón Lozano M , Cortijo Torres M, Molina Saera J, Palomar Abad L, Yuste Izquierdo AL. II manual de tratamiento de soporte en el paciente oncológico. Ed SERMINHOS, Valencia: RA Editores SL. ISBN 84-933367-4-2. 2006.
- 4.- El cáncer hereditario en ginecología: A propósito de un caso de Síndrome de Lynch. Gómez-tébar LL, Sánchez Andrés A, Ferrando M, Segura A, Cazorla E. Acta Ginecológica 2007; 44(3): 95-98.
- 5.- Mutaciones de los genes BRCA1 Y BRCA2 en pacientes con cáncer de mama y ovario familiar incluidos en el programa de consejo genético en cáncer de la comunidad valenciana. Eva Esteban Cardeñosa, Pascual Bolufer Gilabert, Sarai Palanca Suela, Eva Barragán González, Silvestre Oltra Soler, Isabel Chirivella Soriano, Ángel Segura Huerta, Carmen Guillén Ponce, Eduardo Martínez de Dueñas, Dolores Cuevas Cuerda, Dolores Salas Trejo, en representación del Grupo de Asesoramiento en Cáncer Genético de la Comunidad Valenciana. Medicina Clínica 2008) Med Clin (Barc);4:121-6.
- 6.- ¿Qué actividad se realiza en una unidad de consejo genético en cáncer hereditario?. Segura A, García Garijo M, Belenchón Lozano M. Geysalus-mujer y salud. Publicación del grupo GEICAM Nº 11. Abril 2008.
- 7.- Guía de práctica clínica en cáncer hereditario. POCV. Conselleria Sanitat. Generalitat Valenciana.2008.ISBN: 978-84-482-4988-5. Miembro del comité editorial y autor.

COMUNICACIONES A CONGRESOS INTERNACIONALES.

- 1.- Questionable usefulness of BRAF-V600E mutation to distinguish between sporadic and hereditary colorectal tumors with microsatellite instability in young patients. Barbera VM, García-Bautista M, Castillejo A, Guillen C, Segura A, Chirivella I, Martínez-Dueñas E, Montenegro P, Carrato A, Soto JL. ECCO 2007 Barcelona, abstract 531.
- 2.- Impact of familial adenomatous polyposis (FAP) on children and young adults: attitudes toward genetic testing and prophylactic colectomy. Balaguer J, Oltra S, Segura A, García M, Pereda A, Castel V. 39th annual congress of the International Society of Paediatric Oncology. SIOP 2007. Mumbai India. Noviembre 2007
- 3.- Novel deleterious BRCA1/2 mutations found in the population of Eastern Spain. Autores: Eva Esteban Cardeñosa, Sarai Palanca Suela, Inmaculada de Juan Jiménez, Eva Barragán González, Isabel Chirivella González, Ángel Segura Huerta, Carmen Guillén Ponce, Eduardo Martínez de Dueña y Pascual Bolufer Gilabert_European Human Genetics Conference (Barcelona 2008). European J Human Genetics. 16 suppl2, 2008.19
- 4.- Characterization of novel large genomic rearrangements in the *BRCA1/2* genes of Spanish families with breast/ovarian cancer. Autores: Sarai Palanca Suela, Eva Esteban Cardeñosa, Eva Barragán González, Silvestre Oltra, Isabel Chirivella González, Ángel Segura Huerta, Carmen Guillén Ponce, Eduardo Martínez de Dueña y Pascual Bolufer Gilabert_European Human Genetics Conference (Barcelona 2008) European J Human Genetics. 16 suppl2, 2008.203.
- 5.- MLH1 p.Lys618Ala is not a pathogenic variant for Lynch syndrome. Castillejo A, Guarinos C, Martínez-Canto A, Barbera VM, Egoavil C, Castillejo MI, Pérez-Carbonell L, Sánchez-Heras AB, Segura A, Ochoa E, Lázaro R, Alenda C, Paya A, Jover R, Soto JL. 4th ESO-CNIO Familial Cancer Conference. Madrid. June 7-8 2010.
- 6.- Probability model for predicting BRCA1 and BRCA2 mutations in Spanish families with breast cancer. O Diez, J Balmaña, N. Gadea.... Segura A et al. IFCC-Worldlab Berlin 2011. Mayo. Poster abstract 0805.
- 7.- Somatic and constitutional MLH1 methylation analysis for Lynch syndrome screening and diagnosis. Castillejo A, Egoavil E, Barberá VM Segura A et al. European Human Genetics Conference 2011. Amsterdam Mayo. Eur J of Human Genetics, 19, supl 2, pag 223.
- 8.- Description of BRCA 1/2 mutations in 2,098 Spanish breast/ovarian cancer families and development of a probability model for mutation prediction. O Diez, J Balmaña, N. Gadea.... Segura A et al. European Human Genetics Conference 2011. Amsterdam Mayo. Eur J of Human Genetics, 19, supl 2, pag 194.
- 9.- High prevalence of MSH6 gene mutation as causes of Lynch syndrome in Spanish patients. Soto JL, Castillejo A, Barbera V, Alenda C, Paya A... Segura A et al. 4th biennial meeting International society for Gastrointestinal Hereditary tumours. San Antonio Texas, abril 2011. Familial Cancer, 10, supl 1, pags37
- 10.- Proposals for new strategies for the study of hereditary predisposition to breast and ovarian cancer. Inmaculada de Juan, Sarai Palanca, Zaida García, José Antonio López, Rosa Murria, Angel Segura, Isabel Chirivella, Ana Beatriz Sánchez, María José Juan, Isabel Tena, Dolores Salas, Mercedes Goicoechea, Pascual Bolufer. Hereditary and familial cancer in the personal genomics era. Barcelona Marzo 2013. Poster-11.
- 11.- Immunohistochemistry and molecular pattern of BRCA-like breast cancer. Rosa Murria, Inmaculada de Juan, Sarai Palanca, Gema Perez, Cecilia Egoavil, Fco Javier Seguí, Cristina Alenda, Estefanía Rojas, Jose Antonio López, Angel Segura, Isabel Chirivella, Ana Beatriz Sánchez, María José Juan, Isabel Tena, Dolores Salas, Ignacio Romero, Ana Santaballa, Pascual Bolufer. Hereditary and familial cancer in the personal genomics era. Barcelona Marzo 2013. Poster-29.
- 12.- Co-occurrence of variants of unknown clinical significance with known pathogenic mutation in Lynch syndrome: classifying unclassified variants. Adela castillejo, Barbera VM, Guarinos C, Sánchez-Heras AB, Segura A, Chirivella I, Tena I, Juan Fita MJ, Alenda C, Paya A, Andrada E. Hereditary and familial cancer in the personal genomics era. Barcelona Marzo 2013. Poster-9
- 13.- A new POLD1 germline mutations as cause of familial colorectal cancer type X. Hernandez Illan, Castillejo A, Segura A, Juan MJ, Juárez M, Jove H, Soto JL. European Journal of human genetics. 31-May, 3-june 2014. Milan.

COMUNICACIONES CONGRESOS NACIONALES

- 1.- Análisis mutacional del gen APC en familias con poliposis adenomatosa familiar. Oltra S, Sospedra A, Segura A, Chirivella I, Guillén C, Beneyto M. XXIII Congreso Nacional de Genética Humana. Valladolid, junio 2006.
- 2.- Detección y estudio de dos grandes reordenamientos en el gen BRCA1. Palanca S, Esteban E, Barragán E, Oltra S, Segura A, Chirivella I, Beneyto M, Bolufer P. XXIII Congreso Nacional de Genética Humana. Valladolid, junio 2006.
- 3.- Poliposis familiar hereditaria en la adolescencia: valor diagnóstico y pronóstico del estudio genético. Balaguer J, Oltra S, Segura A, García M, Castel V, Pereda A. XIV Congreso de la Sociedad Española de Gastroenterología Hepatología y Nutrición Pediátrica. La Palma. Mayo 2007.
- 4.- Poliposis familiar y susceptibilidad al cáncer colorectal en la infancia. Balaguer J, Castel V, Segura A, García M, Pereda A. X Congreso de Pediatría Extrahospitalaria. Villarrobledo. Marzo 2007.
- 5.- Evaluación del Programa de consejo genético en cáncer de la Comunidad Valenciana tras dos años de funcionamiento. Chirivella I, Guillen C, Martínez E, Segura A, Bolufer P, Esteban E, Soto J L, Herrero M J, Salas D, Cuevas D, Hernández M, Grupo de consejo genético en cáncer familiar. XI Congreso Nacional SEOM. Madrid octubre 2007.
- 6.- Estudio genético del síndrome de Lynch en las Unidades de Consejo Genético en Cáncer de la Comunidad Valenciana. Guillen C, Carrato A, Castillejo A, Barberá V, Herrero MJ, Segura A, Chirivella I, Martínez E, Aliño S, Soto JL. XI Congreso Nacional SEOM. Madrid octubre 2007
- 7.- Mutaciones en los genes BRCA1-BRCA2 detectads en el Programa de Consejo Genético en Cáncer de la Comunidad Valenciana. Esteban E, Palanca S, Barragán E, Oltra S, Chirivella I, Segura A, Guillén C, Martínez E, Bolufer P. XI Congreso Nacional SEOM. Madrid octubre 2007.
- 8.- Palanca S., Esteban E., Barragán E., Chirivella I., Guillén C., Martínez E., Segura A., Bolufer P., en representación del Grupo de Asesoramiento en Cáncer Hereditario de la Comunidad Valenciana. “Estudio de los polimorfismos *RAD51-135C* y *Arg72Pro* de *p53* como modificadores de riesgo en cáncer de mama y ovario hereditario”. XXIV Congreso Nacional de Genética Humana, Alicante, 19-21 Septiembre 2007.
- 9.- Esteban E., Palanca S., Barragán E., Chirivella I., Guillén C., Martínez E., Segura A., Bolufer P., en representación del Grupo de Asesoramiento en Cáncer Hereditario de la Comunidad Valenciana. “Nuevas mutaciones patogénicas de los genes *BRCA1* y *BRCA2* encontradas en la población de la Comunidad Valenciana”. XXIV Congreso Nac.Genética Humana, Alicante 19-21

COMUNICACIONES CONGRESOS NACIONALES

10.- Evaluación inicial del programa de Consejo Genético en Cáncer de la Comunidad Valenciana. Ana Sánchez heras, Dolores Salas, Dolores Cuevas, Mercedes Goicoechea Saez,, Angel Segura Huerta, Isabel Chirivella González, Isabel tena, Ignacio Romero, Enrique García, Dolores Salas. UCGC Comunidad Valenciana y Plan Oncológico Comunidad Valenciana. Póster 95. XII Congreso Nacional SEOM. Barcelona, octubre 2010.

11.- Six years after mutation testing in Lynch syndrome state of underdiagnosis in the Comunidad Valenciaca (spain). Soto JI, Castillejo A, Barberá VM, Alenda C, Payá A, Segura A et al. XIII Congreso Nacional ASEICA. Septiembre 2011, Salamanca.

12.- Mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 detectados en los seis primeros años de funcionamiento del programa de cáncer hereditario de la Comunidad Valenciana. De Juan I, García Casado Z, Palanca Suela Sarai, Esteban E, Juan Fita María José, Sánchez Heras B, Segura Huerta A et al. Comunicación oral 2ª SIMPOSIUM NACIONAL DE LA SEOM. MADRID- octubre 2012.

13.- Perfil molecular e inmunohistoquímico de los cánceres de mama hereditario y esporádico. Resultados preliminares. De Juan I, Estal R, Palanca Suela Sarai, Egoavil C, Seguí J, Garcia Casado Z, Sánchez Heras B, Segura Huerta A et al. Comunicación oral 2ª SIMPOSIUM NACIONAL DE LA SEOM. MADRID- octubre 2012.

14.- Alelos de baja penetrancia como modificadores de riesgo del cáncer de mama familiar y esporádico. De Juan I, Cardeñosa E, Palanca Suela Sarai, Chirivella I, Segura Huerta A et al. Comunicación oral 2ª SIMPOSIUM NACIONAL DE LA SEOM. MADRID- octubre 2012.

15.- Variantes de efecto desconocido en los genes BRCA1 y BRCA2 detectadas en el programa programa de conseno genético cáncer hereditario de la Comunidad Valenciana. De Juan I, Palanca Suela S, García Casado Z, López Guerrero JA, Guillén Ponce C. Comunicación poster 2ª SIMPOSIUM NACIONAL DE LA SEOM. MADRID-octubre 2012.

16.- Análisis de las características clínicas y genéticas de pacientes diagnosticados de retinoblastoma. Experiencia de una unidad de consejo genético de referencia. Póster digital 3er simposium SEOM. Madrid 2014. *Ángel Segura Huerta, Encarnación Reche Santos, Carmen Salvador Coloma, Juan Silvestre Oltra Soler, Gema Bruixola Campos, Oscar Mauricio Niño Gómez, Isabel Chirivella González, Ana Beatriz Sánchez Heras, Julia Balaguer Guill, Corina Escoin Pérez.*

PARTICIPACIÓN EN TRABAJOS DE INVESTIGACION BASICA:

1.- BECA FISS: EQUIPO DE INVESTIGACIÓN: Pascual Bolufer, Blanca Munárriz, Eva Barragán, Eva Esteban, Angel Segura, Ismael Aznar, Carlos Vazquez, Magdalena Beneyto. TITULO DEL PROYECTO: Estudio de las mutaciones patogénicas de la población española en los genes BRCA1 y BRCA2 en el cáncer de mama y ovario esporádico. Desarrollo de métodos moleculares de alto rendimiento de electroforesis capilar y microarray para la detección de esas mutaciones. PI060505. ENTIDAD FINANCIADORA. Instituto de Salud Carlos III DURACION: 2007-2009

2.- BECA FUNDACION INVESTIGACION HOSPITAL LA FE: concedida años 2005-2008. Investigador colaborador: Grandes deleciones y variantes de efecto desconocido en los genes BRCA1 y BRCA2 en el cáncer de mama hereditario. Implicación de polimorfismos de otros genes relacionados. Laboratorio de Biología Molecular-UCGC Hospital La Fe.

3.- BECA EVES: EQUIPO DE INVESTIGACIÓN: Eva Esteban, Pascual Bolufer, Inmaculada de Juan, Sarai Palanca, Eva Barragán, Laia Pedrola, Joaquín Montalar, Ángel Segura, Victoria Castell, Eduardo Martínez y Carmne Guillén.

TITULO DEL PROYECTO: Aplicación de una plataforma de secuenciación de alto rendimiento en la detección de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2

(EVES 100/2008) ENTIDAD FINANCIADORA. Consellería de Sanitat, Escuela Valenciana de Estudios de la Salud (EVES) DURACION: 2008.

4.- BECA GENT X GENT 2009-2011. Contribución de los alelos de baja penetrancia a cáncer de mama y ovario en las familias de alto riesgo de la Comunidad Valenciana. Eva Esteban, Pascual Bolufer, Inmaculada de Juan, Sarai Palanca, Ángel Segura, Ana Santaballa.

PARTICIPACIÓN EN TRABAJOS DE INVESTIGACION BASICA II

5.- BECA FISS: EVALUACION DE UN METODO COMBINADO BIOQUIMICO ECOGRAFICO PARA LA DETECCION PRECOZ DEL CANCER DE OVARIO. Años 2009-2010. María Sánchez, Isabel Chirivella, Angel Segura, Dolores Salas.

6.- BECA FISS: DENSIDAD MAMOGRAFICA, SUSCEPTIBILIDAD GENETICA Y CANCER DE MAMA EN MUJERES DE FAMILIAS DE ALTO RIESGO. Años 2010- 2012. Isabel Chirivella, Angel Segura, Marina Pollán, Beatriz Sánchez Heras, Dolores Salas.

7.- BECA DR BOLUFER: Deficiencia/insuficiencia en la recombinación homóloga en el cáncer de mama esporádico. Pascual Bolufer, Eva Esteban, Angel Segura, Ana Santaballa etc.... 2011-2013.

PARTICIPACIÓN EN GRUPOS DE CALIDAD Y GRUPOS ASESORES

LOS SANITARIOS DE LA UCGC (médico, enfermera y psicóloga) SON MIEMBROS DEL GRUPO ASESOR DE CANCER HEREDITARIO DE LA COMUNIDAD VALENCIANA DESDE MAYO 2005.



La forma de trabajar de las UCGC es homogénea y se encuentra protocolizada en la Guía Práctica Clínica en Cáncer Hereditario.

Hay dos ediciones. La del año 2009 está incluida en la Biblioteca de Guías de Práctica Clínica del Sistema Nacional de Salud (<http://portal.guiasalud.es/web/guest/catalogo-gpc>) y en el año 2014 se ha revisado algunos puntos para mantenerla en esta base.

Esta previsto una tercera edición a finales del 2015.

La Guía está accesible vía web a cualquier profesional de la Conselleria de Sanitat (http://www.sp.sa.gva.es/biblioteca/publicacion_dgsp.jsp)

Primera Guía, año 2005



PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN EL CÁNCER

(Sèrie E: Programes sanitaris: nº 51)

Segunda Guía, año 2009



GUÍA DE PRÁCTICA CLÍNICA EN CÁNCER HEREDITARIO

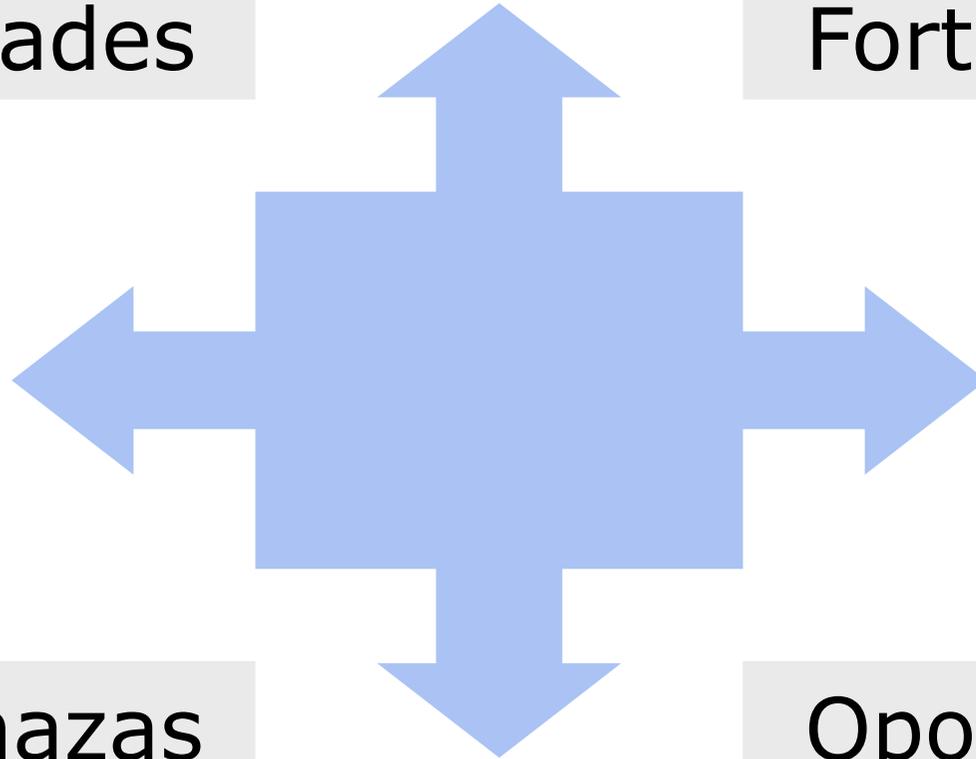


GENERALITAT VALENCIANA

Análisis DAFO- CONCLUSIONES

Debilidades

Fortalezas



Amenazas

Oportunidades

DEBILIDADES

- Escasa integración funcional de la UCGC en el Servicio Oncología Médica.
- Dependencia excesiva de la atención especializada como como fuente pacientes
- Sólo una persona por puesto asistencial / administrativo..
dificultad de sustituir al personal de forma satisfactoria ante bajas/permisos.
- El coordinador actúa de forma oficiosa como una jefatura clínica sin ese respaldo oficial.

AMENAZAS

- Reestructuración de consultas externas en el hospital, reorganización de la Genética Clínica.
- Sobrecarga asistencial, impida desarrollo en investigación de forma adecuada.
- Dificultades en la asistencia entre Comunidades por el contexto socio-económico actual.
- Problemas organizativos de otros hospitales/servicios
 - Anatomía Patológica.
 - Referentes clínicos para control y seguimiento.
 - Restricciones en ciertas concesiones del modelo público-privado.

FORTALEZAS

- Prestigio del Hospital Universitari La Fe.
- Capacitación profesional muy específica.
- Alta motivación del equipo.
- Protocolización / informatización de todos los procesos.
- Habitados al trabajo multidisciplinar.
- Unidad funcional de referencia.
- Interés por la docencia e investigación.
- Integrados en un programa de Conselleria.
 - Muy consolidado.
 - Considerado de referencia en este campo en España.

OPORTUNIDADES

- Incremento de la cartera servicios de la UCGC.
- Incorporación de nuevos profesionales, permitir sustituciones adecuadas de la plantilla oficial. Liberación de carga asistencial....mejoría en la investigación clínica y traslacional.
- Nuevos fármacos en Oncología de diseño específico para mujeres portadoras de mutaciones BRCA. Integración directa con la asistencia.
- Aprovechar la integración de nuevas áreas de salud para mejorar la formación en primaria y sus mecanismos de remisión.
- Nuevo sistema de Interconsulta no presencial agilizará las valoraciones y reducirá lista espera.

CONCLUSIONES

- El Plan de Cáncer Hereditario y la UCGC están consolidados como una prestación asistencial.
- La especialización en cáncer hereditario aporta un factor diferencial al Servicio de Oncología Médica.
- Es una Unidad de Referencia supra-departamental, refuerza la imagen de Hospital hiperespecializado de nuestro centro.
- El personal de la Unidad tiene una formación específica que lo capacita para esta función pero al mismo tiempo dificulta sus sustituciones. Es necesario formar a más profesionales del centro
- Tras unos primeros años de estabilización asistencial entramos en una etapa en que se debe incrementar la labor investigadora / docente.