

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

La Fe
Departament
de Salut



MEMORIA GESTIÓN 2015

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 cuarta memoria de la UCGC atendiendo a la normativa del DOGV: 18-03-05, 4969. 2005.
- Presentamos la Cartera Servicios .
- Analizamos el modelo de funcionamiento, relaciones con otras unidades/laboratorios.
- Presentamos los cambios organizativos y/o de los circuitos asistenciales relevantes en el año 2015

Hospital La Fe. / UCGC

OBJETIVOS y ESTRUCTURA

- Esta memoria recoge los datos asistenciales/docentes y de investigación del año 2015.
- La memoria de actividad sirve tanto para la valoración de la calidad asistencial como para presentar esta gestión de la Unidad a la Dirección del Área y la Gerencia del Departamento de Salud la Fe.
- Se plantean los objetivos futuros y las áreas de mejora posibles.
- Pretende servir de modelo para el estudio y valoración de la calidad asistencial de la UCGC.
- Establecer con los Departamentos de los que somos referencia protocolos de remisión de pacientes y clarificación de criterios para la realización de estudios genéticos en Cáncer.

INTRODUCCIÓN. I

En el ejercicio 2015, se han iniciado nuevas líneas para la mejora de la calidad asistencial.

- Implantación de interconsultas no presenciales con los centros de primaria de nuestra área
- Creación de circuitos preferentes para situaciones clínicas que requieren una respuesta rápida de las valoraciones/estudios genéticos:
 - cánceres de mama en tratamiento neoadyuvante
 - cánceres de ovario en recaída candidatos a inhibidores PARP
- Actualización de la guía de práctica clínica de la Conselleria de Sanitat con la modificación de los criterios de revisión y actualización de los procedimientos, siendo el Dr. Ángel Segura Huerta , componente del grupo asesoramiento en marco del Plan Oncológico de la Comunidad Valenciana. Junto a la psicologa clinica. Marta Belenchon Lozano

INTRODUCCIÓN. II

Durante este año han sido trasladados los laboratorios a su ubicación dentro del nuevo Hospital Unversitati i Politecnic La Fe.

Se reconoció por el programa de acreditación SEOM 2015- 2019 al Dr. Ángel Agustín Segura Huerta, como Acreditación de excelencia en Consejo Genético en Cáncer Hereditario.

Se inicia un proyecto para la creación de una pagina web exclusiva de UCGC, que durara 18 meses hasta su finalización total.

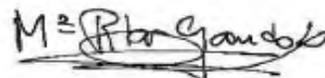
Durante el presente periodo, la UCGC ha sido reconocida como Unidad de referencia de la Comunitat Valenciana. Esto supone un mayor esfuerzo de todos los componentes de la misma, para asumir el nuevo papel de competencia, así como el cambio de los protocolos para con el resto de los Departamentos de Salud.

***Acreditación SEOM de Excelencia
en Consejo Genético en Cáncer Hereditario***

Dr. Ángel Agustín Segura Huerta

Ha sido acreditado por la Sociedad Española de Oncología Médica como profesional médico de excelencia en Consejo Genético en Cáncer Hereditario

Madrid, a 16 de abril de 2015



Dra. Pilar Garrido
Presidente SEOM 2013-2015

2015
—
2019

RECONOCIMIENTO MINISTERIO DE SANIDAD Y SERVICIOS SOCIALES



La experiencia titulada “**Programa de Consejo Genético en Cáncer**” realizada por Dolores Salas Trejo y equipo, de la Comunidad Valenciana, ha obtenido en la Convocatoria 2014 la calificación de:

Buena Práctica del Sistema Nacional de Salud en la Estrategia en Cáncer

El Consejo Interterritorial ha resuelto ratificar este reconocimiento, identificado y calificado por el correspondiente Grupo Evaluador en consideración a su autoría. Y para que así conste, se emite el presente Diploma a día 16 de marzo de 2015.

Firmado:


Alfonso Alonso Aranegui
Ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Cumple con los requisitos del procedimiento y los criterios de baremación aprobados por el Pleno del Consejo Interterritorial para la identificación y difusión de BBPP en el SNS.



RESOLUCIÓN DE 26 DE MARZO DE 2015, DEL SECRETARIO AUTONÓMICO DE SANIDAD, POR LA QUE SE DESIGNAN UNIDADES DE REFERENCIA DEL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE LA COMUNIDAD VALENCIANA PARA CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER

El Decreto 77/2007, de 25 de mayo, del Consell, por el que se regulan las bases para la designación de las Unidades de Referencia, del sistema público de la Comunitat Valenciana (DOCV nº 5522, de 29. 05. 2007), tiene como objeto fijar las bases para la designación de las Unidades de Referencia, de acuerdo con un enfoque de planificación de conjunto, desde una visión estratégica de la calidad y equidad del sistema sanitario que permita garantizar los criterios de eficacia, efectividad, seguridad y utilidad terapéutica.

Nuevos criterios estudio síndrome de cáncer mama/ovario. Guía de la C. Valenciana (nueva edición 2015)

Mutación conocida BRCA en línea germinal en un familiar *

Familias con un caso

Cáncer de mama diagnosticado antes de los 30 años,

Cáncer de mama bilateral antes de los 40 años (al menos uno de los tumores),

Un cáncer de mama y un cáncer de ovario en la misma paciente,

Cáncer de mama TN \leq 50 años, con o sin historia familiar, o

Cáncer de ovario epitelial de alto grado (o trompa o primario peritoneal) no mucinoso, con o sin historia familiar.

Familias con dos casos en familiares de primer grado **

Dos casos de cáncer de mama antes de los 50 años,

Cáncer de mama bilateral y otro caso de cáncer de mama $<$ 50 años,

Dos o más casos de cáncer de ovario (independientemente de la edad),

Un cáncer de mama y un cáncer de ovario en dos familiares (independientemente de la edad), o

Cáncer de mama en el varón, con historia familiar de CM/CO.

Familias con tres o más casos afectados por CM y/o CO, al menos dos en familiares de primer grado

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. Resolución de 26 de Marzo del 2015, del Secretario Autonómico de Sanidad, por la que se designan Unidades de Referencia del Sistema Sanitario Público de la Comunidad Valenciana para Consejo Genético en Cáncer.
 - Hay tres laboratorios de referencia en la Comunitat Valenciana (CV) a los que se remiten los estudios genéticos.

Unidades de Consejo Genético en Cáncer en la Comunidad Valenciana

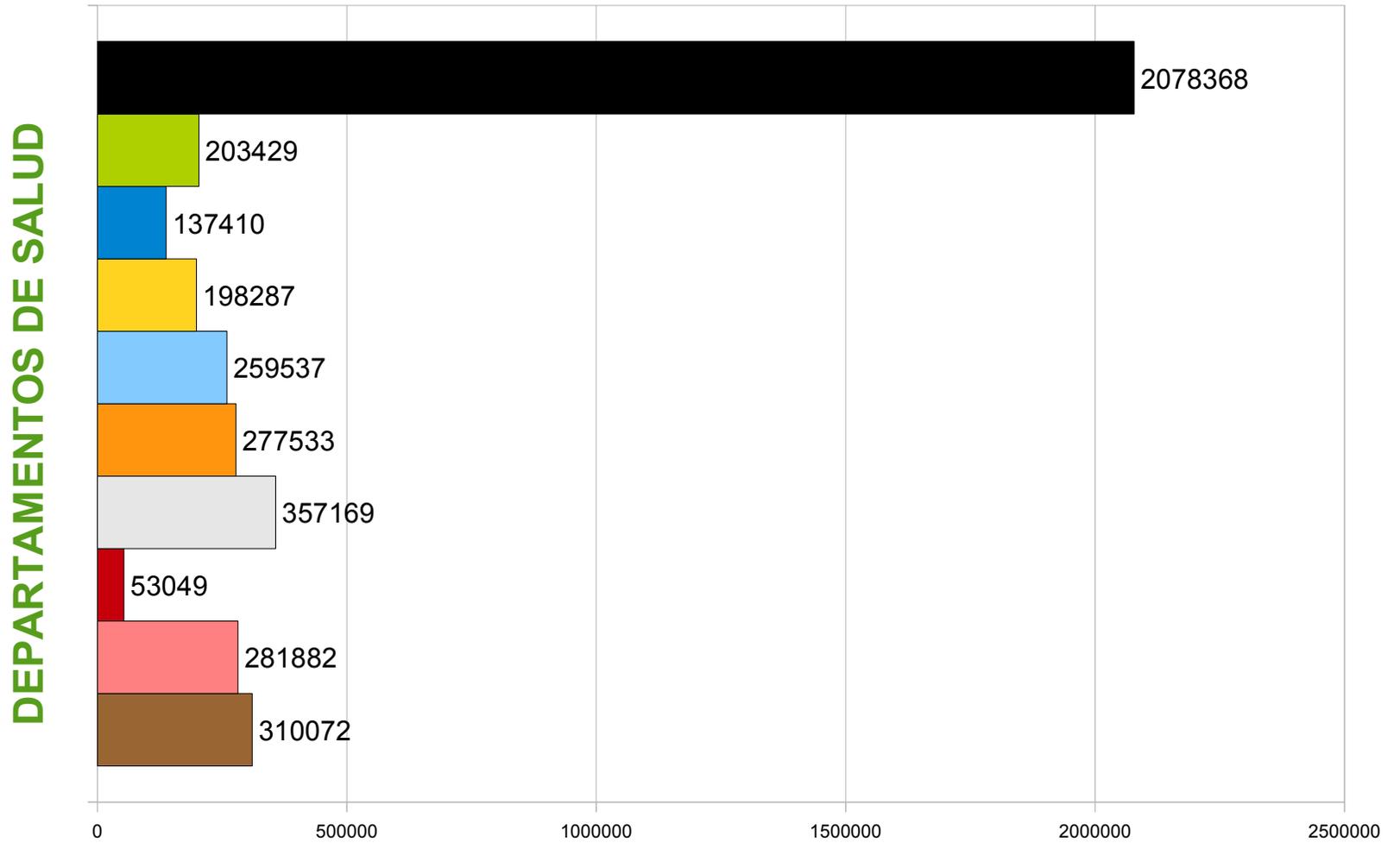


POBLACION ASIGNADA A LA UCGC POR DPTO. DE SALUD

DPTO. SALUD	POBLACION SIP
VALENCIA – HOSPITAL ARNAU DE VILANOVA	310.072
VALENCIA – LA FE	281.882
REQUENA	53.049
VALENCIA – HOSPITAL GENERAL	357.169
LA RIBERA	259.537
VALENCIA – DR. PESET	277.533
XATIVA – ONTINYENT	198.287
ALCOY	137.410
MANISES	203.429
TOTAL DEL SERVICIO	2.078.368

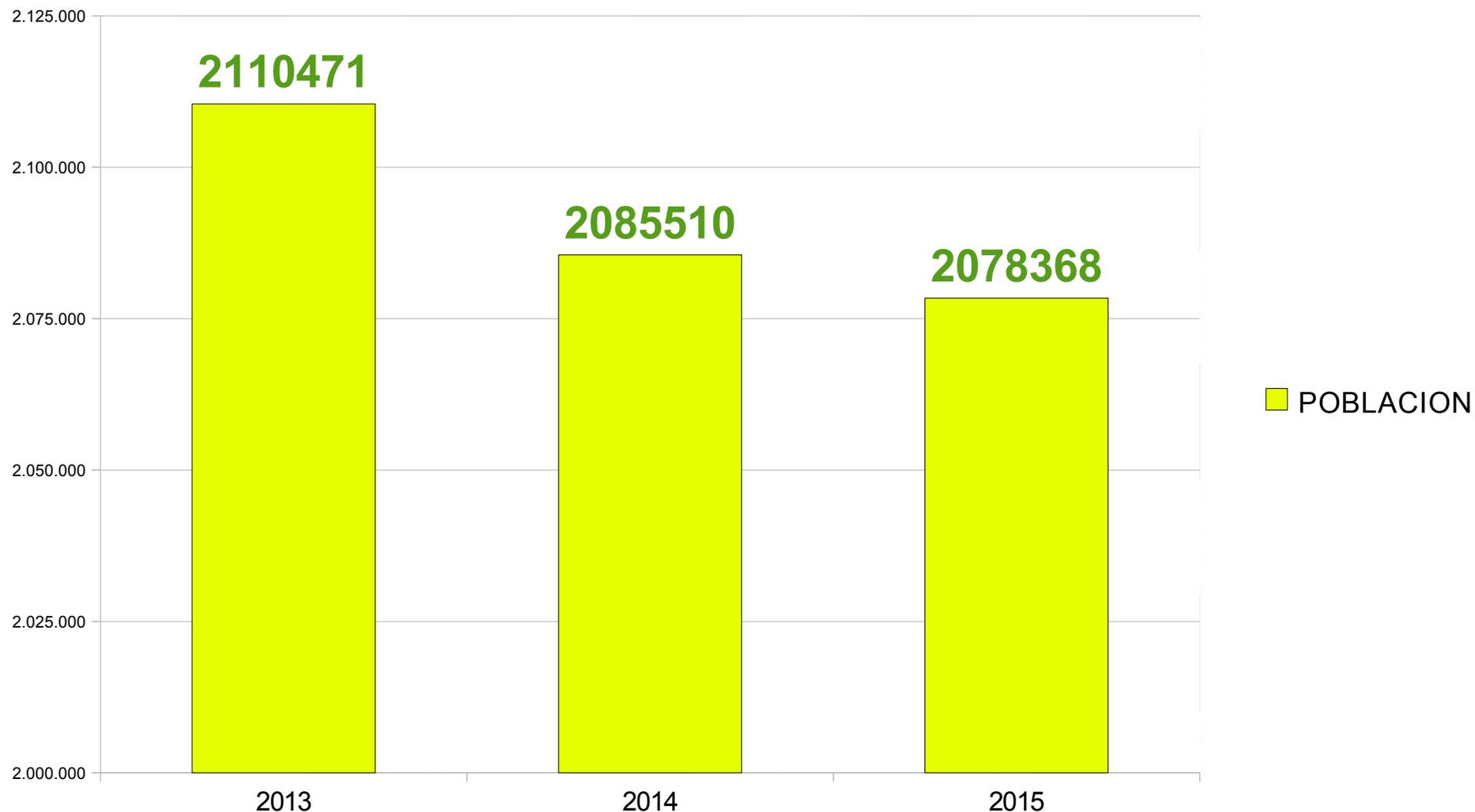
POBLACIÓN ADSCRITA A LA UCGC

- ARNAU
- LA FE
- REQUENA
- GENERAL
- PESET
- RIBERA
- XATIVA
- ALCOY
- MANISES
- TOTAL



POBLACION ASIGNADA POR SIP 2015

TENDENCIA POBLACIONAL DPTO. DE SALUD LA FE



El descenso poblacional es una característica demográfica
pues no hay modificaciones de la población
de referencia con impacto en la UCGC

LABORATORIOS DE REFERENCIA PARA LA UCGC

Laboratorio de Biología Molecular

Hospital Universitari i Politecnic La Fe – Torre A – 4^a Planta

Referencia para los estudios de los genes BRCA 1/2

Laboratorio Unidad Consejo Genético en Cáncer.

Hospital General de Elche - Anexo II, Planta 3^a

Referencia para los estudios de los genes, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, y SDH

- **Unidad de Genética** Hospital Universitari i Politec La Fe – Torre A – 4^a Planta . Referencia para los estudios de los genes, VHL, RTB, RET, MEN1, APC, MYH.

- El objetivo general del programa de cáncer hereditario, es reducir la incidencia y mortalidad por cáncer en aquellas personas con una predisposición genética conocida.
- Ofreciendo asesoramiento a pacientes y familiares.

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 2015

- Cáncer de Mama y Ovario Familiar.
- Cáncer de Colon Hereditario no polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch.
- Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF).
- MEN I.
- MEN II.
- Von Hippel -Lindau.
- Paraganglioma.
- Retinoblastoma.
- Síndrome de Cowden.
- Síndrome de Peutz-Jeghers.

CARTERA DE SERVICIOS II

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

3.Estudios genéticos en esos síndromes

4.Gestión de estudios en otros centros

5.Extracciones sangre en la UCGC

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

7.Valoración psicológica pre y post estudio.

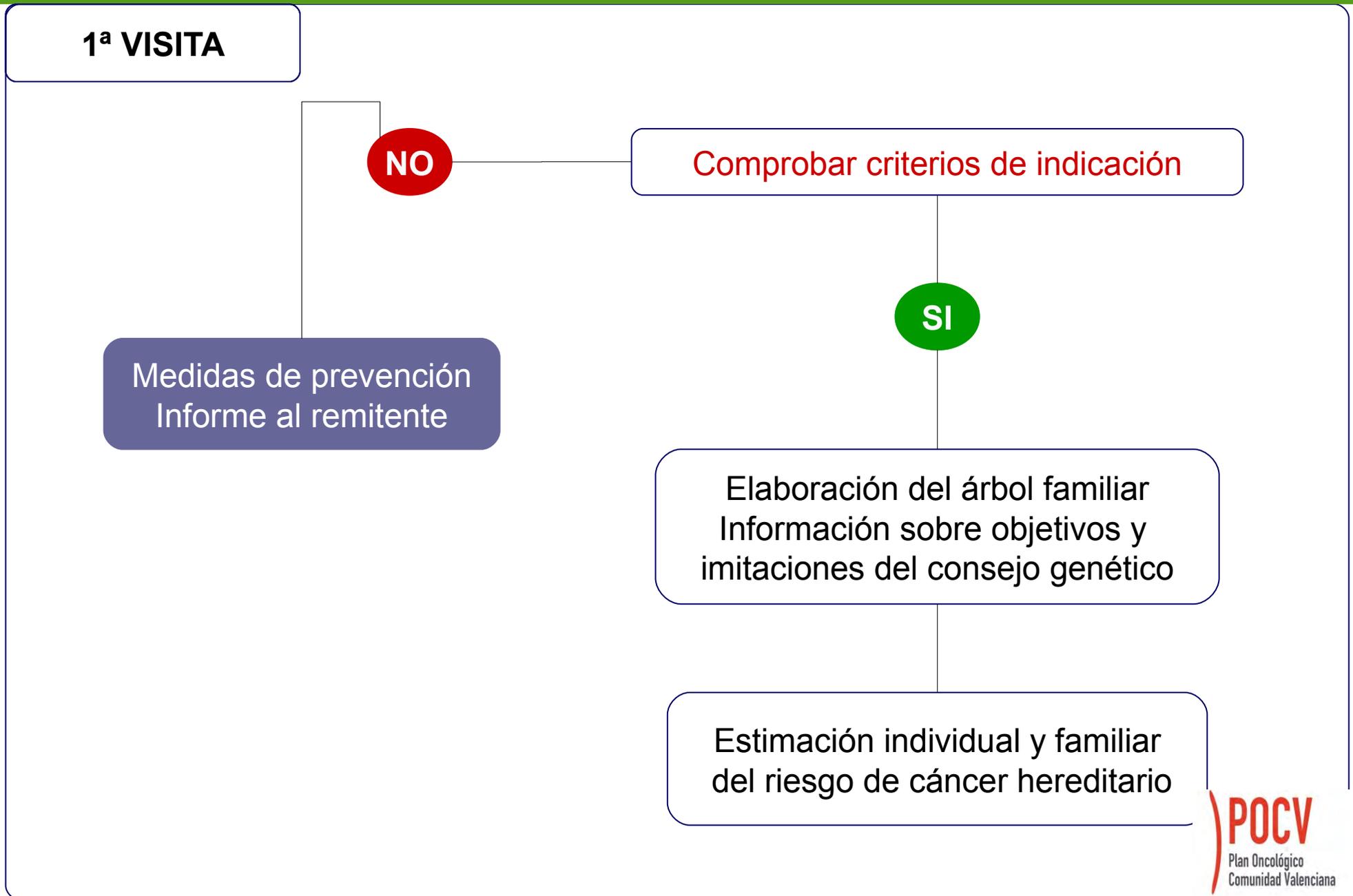
CARTERA DE SERVICIOS III

8. Información y gestión si procede sobre Diagnóstico Genético Preimplantacional

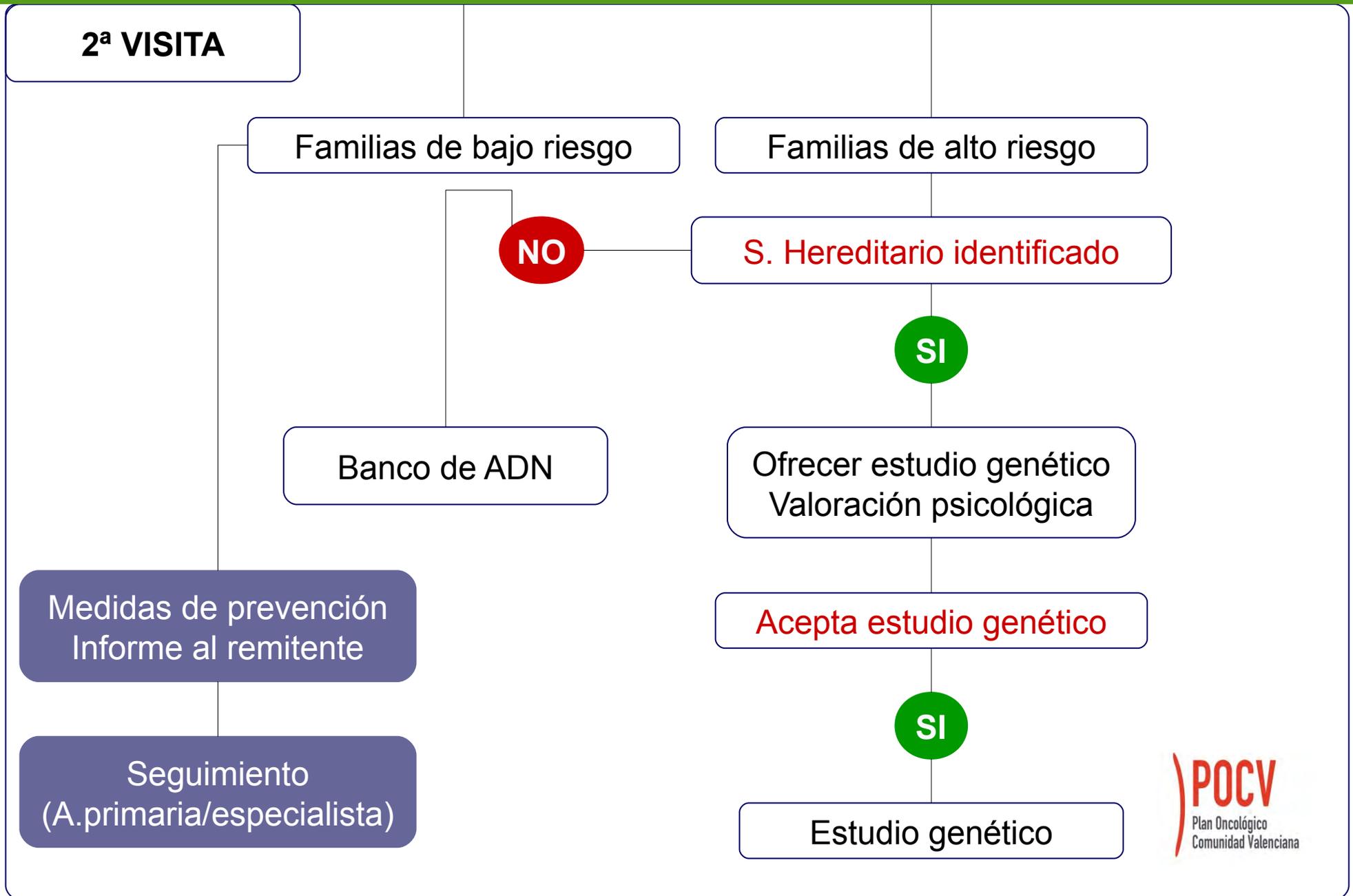
9. Gestión de muestras biológicas (sangre y parafina), solicitud, recepción, custodia y remisión al BioBanco de la Comunidad Valenciana.

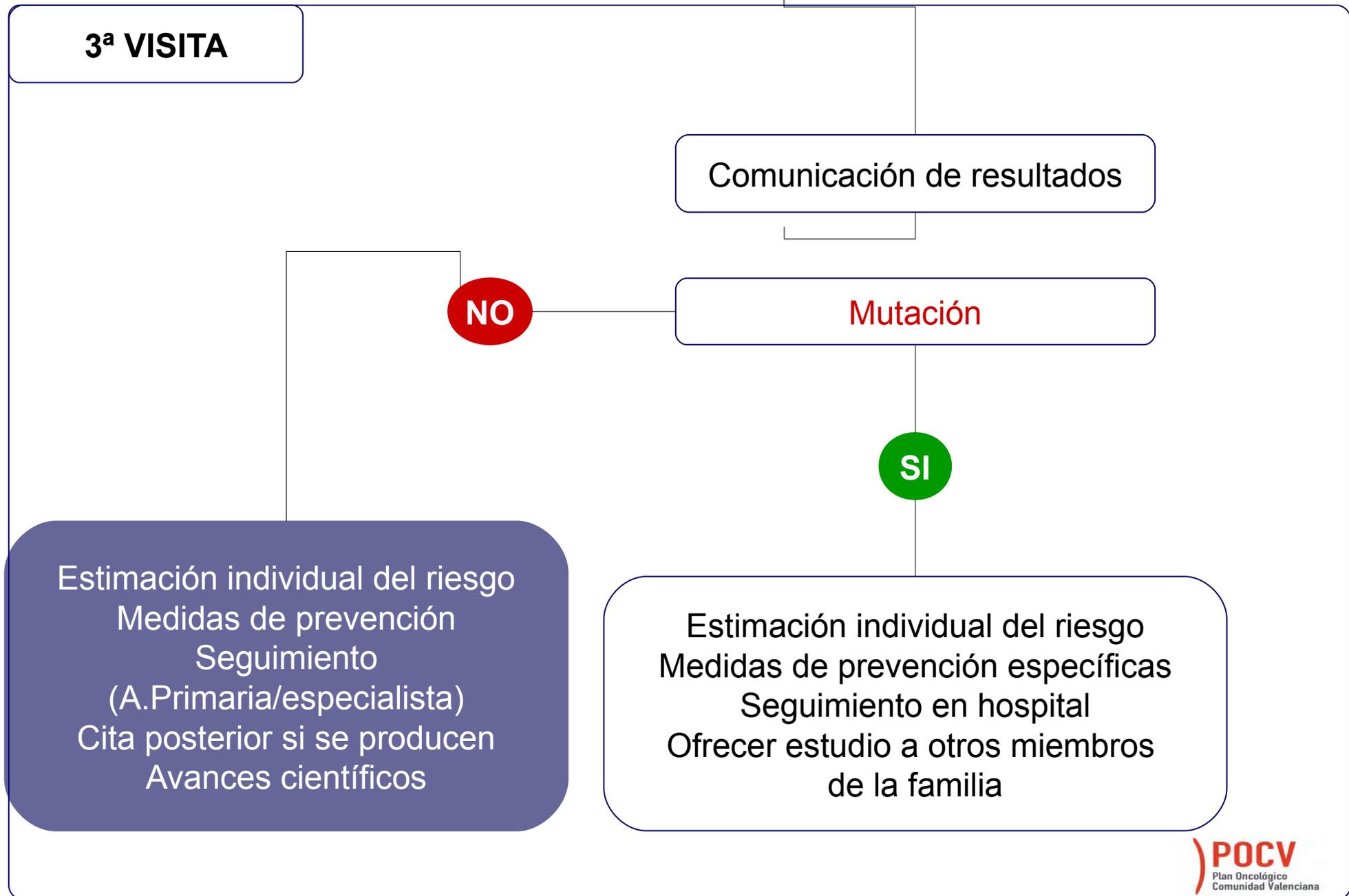
10. Gestión de documentación: petición a UDCA'S de toda España y servicios de Anatomía Patológica de toda la Comunidad Valenciana.

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



ESTRUCTURA DE CONSULTAS DE LA UCGC II





SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES TRAS EL RESULTADO

Indicaciones del Seguimiento;

- 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 Cáncer Hereditario y varía 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.*

CONSULTA PREFERENTE UNIDAD DE CONSEJO EN CANCER HEREDITARIO

- En los últimos años han aparecido situaciones clínicas que precisan de una respuesta rápida en la determinación de los genes BRCA.
 - Mujeres con diagnóstico de cáncer de mama que cumplan criterios y que esten en curso de tto neoadyuvante.
 - El resultado genético puede influir en la realización de cirugía mamaria bilateral como primera opción de intervención.
 - El resultado debería estar antes de finalizar los cuatro meses de QT neoadyuvante.
 - Mujeres con cáncer de ovario en recaída platino sensible: el desarrollo de inhibidores PARP (olaparib) necesitan la mutación BRCA como factor predictivo respuesta.
 - El resultado debería estar tras seis ciclos de QT, cuatro meses aproximadamente

CONSULTA PREFERENTE UNIDAD DE CONSEJO EN CANCER HEREDITARIO

- Esto ha hecho que aparezcan documentos de sociedades científicas que se posicionan sobre la interrelación UCGC - servicios clínico

Documento de posicionamiento SEOM:

Determinación de mutaciones germinales como marcador predictivo de respuesta a fármacos.

•

.....

En buena medida, la medicina personalizada en términos de prevención primaria y secundaria para los individuos de cada familia con predisposición hereditaria a cáncer también ha sido paradigmática. **El asesoramiento genético proporcionado por las Unidades de Cáncer Familiar trata de garantizar que cada persona en riesgo conozca y entienda sus implicaciones personales y que participe activamente a la hora de elegir la estrategia más apropiada para enfrentarse a ello; en el proceso de asesoramiento también es fundamental el planteamiento a priori de las consecuencias de este tipo de estudios en familiares próximos.**

A la hora de llevar a cabo estudios genéticos germinales que predisponen a una enfermedad es **imprescindible respetar el criterio de la persona interesada, se le debe ofrecer asesoramiento sobre la trascendencia del estudio genético y las posibles alternativas al mismo; el personal que lo lleve a cabo debe estar cualificado y debe llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto (artículos 55 y 56 de la Ley de Investigación Biomédica 14/2007)**

- El programa de Cáncer hereditario ha creado un circuito de respuesta rápido que cubre los plazos adecuados.

CRONOGRAMA CIRCUITO PREFERENTE C. OVARIO

Cáncer Epitelial Ovario alto grado, no mucinoso en tratamiento 2ª línea.
Cáncer de mama que cumpla criterios de estudio pte de cirugía.

Cita UCGC: Vía Teléfono, e-mail, directamente en la UCG con datos:
SIP, teléfono contacto

1-2 s

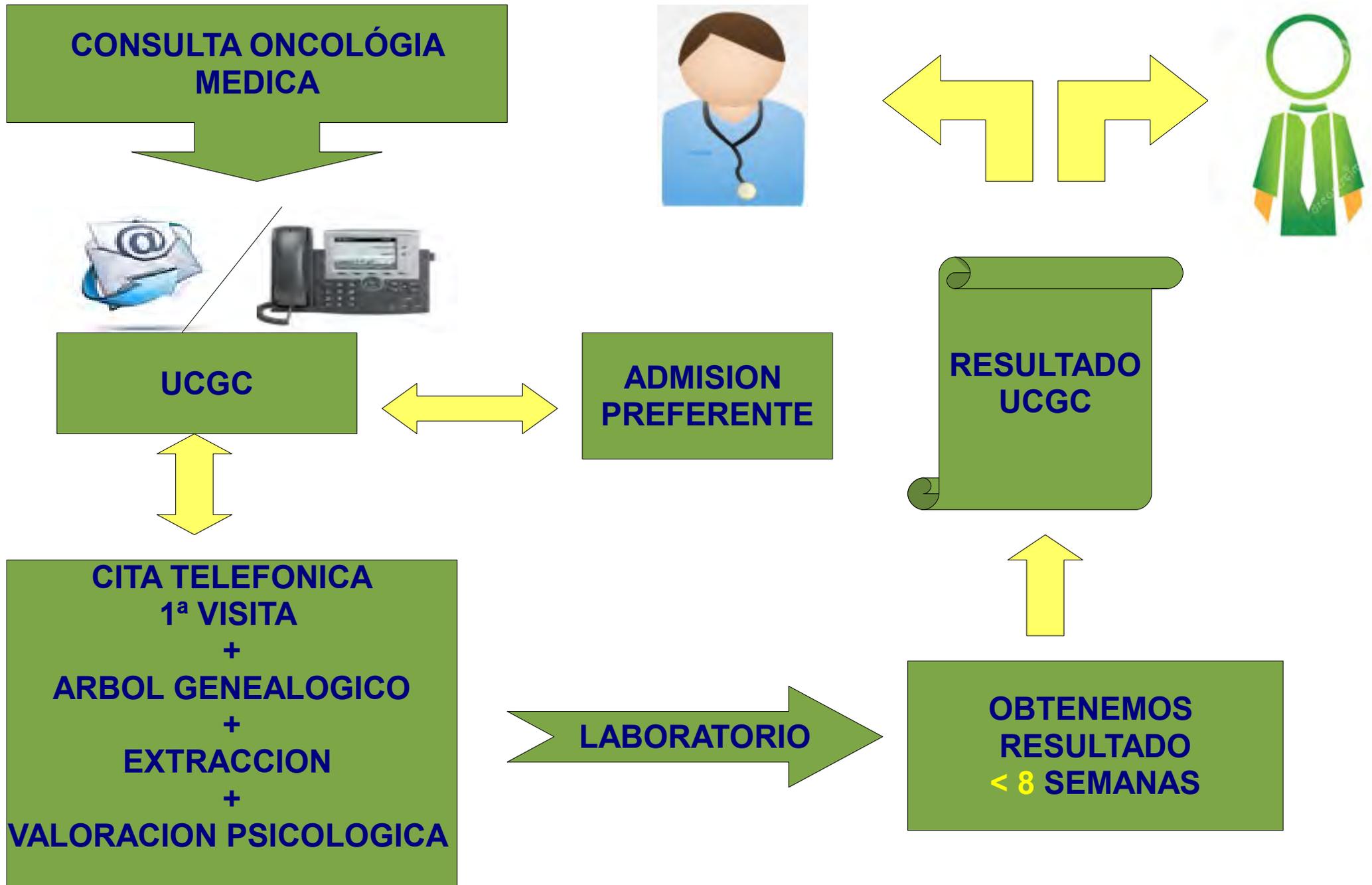
1ª Visita: valoración, Psicóloga, CI, Extracción sangre

6-7 s

Resultado a paciente, informe recomendaciones, implicaciones familiares.
Cita a Psicóloga si resultado positivo.

7-9
semanas

ESTRUCTURA DE CONSULTA PREFERENTE



CONSULTA PREFERENTE UNIDAD DE CONSEJO EN CANCER HEREDITARIO

Casos atendidos en el año 2015. Mayo-Diciembre

- De Mayo a Diciembre se tramitaron 32 estudios por circuito preferente.
- 24 eran cáncer de ovario y el resto estudio de tto de mamas neoadyuvantes.
- De estos: 6 resultaron ser positivos y 26 no Informativos.
- Desde el registro de la interconsulta hasta la fecha de la extraccion la mediana de tiempo ha sido de 3,5 semanas, rango de (15 – 1).
- Desde la fecha de extracción hasta la entrega del resultado a la paciente, han pasado una mediana de 4 semanas, rango (15-2).
- El tiempo total ha de 7,5 semanas de mediana (rango 19-5).
- **Conclusiones:**
 - Este circuito ha producido cerca de 5 interconsultas mensuales.
 - Las desviaciones de tiempo han sido al inicio del circuito (mayo-julio), la causa era una mala detección de las ics como preferentes.
 - Con la curva de aprendizaje del circuito se ha mejorado el tiempo de asistencia, estamos en la mediana de 8 semanas requerida. En el año 2016 la idea es mejorar los extremos de tiempo.

LISTADO DE REFERENTES UCGC LA FE.

	MAMA	COLON	GINECOLOGIA
HOSPITAL ARNAU	<small>ORUGIA</small> Dr. Juan José Sola Ext.: 68456 / 68459	<small>JEFE SERVICIO</small> Dr. BISQUERT (4ª pl.) Telf.: 0033 65537 Miquel.bixquet@uv.es	<small>JEFE SECCION</small> Dr. Alberto Monforte Ext: 442325
HOSPITAL DE REQUENA	<small>ORUGIA</small> Dra. María Escudero Telf.Corp 442048	<small>JEFE SERVICIO</small> Dr. Francisco Landete Telf.Corp 442045	
HOSPITAL GRAL. UNIVERSITARIO	<small>ORUGIA</small> Dr. Carlos FUSTER DIANA Telf Corporativo: 446779 cfusterd@comv.es	<small>DIGEST.</small> Dra. Sempere Ext.: 437247 Telf. 96/ 331.18.00	
HOSPITAL DR. PESET	<small>ORUGIA</small> Dr. Vicente Garcia Fons Ext. 22505	<small>DIGEST</small> Dr.Eduardo Moreno	<small>DIGEST</small> Dr. Jaime Cuquerella Tlf
HOSPITAL DE XATIVA	Dr. José Torro Richart Ext.: 89563 med008192@saludalia.com	<small>ORUGIA</small> Dr. Javier Aguilo Telf. 96/2289594 Ext.: 289457 agu	Dr. LOPEZ TENDERO Ext.: 89579 lopez_pedten@qva.es
HOSPITAL DE LA RIBERA	<small>MAMA ONCO</small> Dr. José M. CUEVAS Telf: 96/2458241 imcuevas@hospital-ribera.com	<small>DIGEST.</small> Dra. Marta Bañuls	
HOSPITAL DE ALCOY	<small>ORUGIA</small> Dr. Francisco Arlandis Ext.: 37441 arlandis_fra@qva.es	<small>DIGEST.</small> Dr. José Vte. Vidal Ext.: 37456 vidal_jv@qva.es	<small>DIGEST.</small> Dr. Félix DE VERA Ext: 28855 devera_fel@qva.es
HOSPITAL DE MANISES		Dra. Amparo Solana Telf.: 96/1845000 Dr. Joaquin Hinojosa jhinojose@hospital	
HOSPITAL UNIVERS. LA FE	<small>ORUGIA</small> Dr. Fernando Ruiz UFPM Dr. Amparo Arquedo UFPM	Dra Marta Ponce DISGESTIVO TLF: 440612	Dr. Santiago DOMINGO Ext.: 50503 santidomingo@ono.com
	<small>RETINOCIA STOMA</small> Julia BALAGUER Ext: 73304 balaquer_jul@qva.es	<small>Digestivo RAP pediatría</small> No disponibles de responsable asignado	<small>VHL Pediatría</small> Dra. MORENO Ext.: 50478 moreno_famac@qva.es
		<small>VHL Adulto</small> Dr. Angel Segura ONCLOGO / UCGC TLF. 440683	<small>MIEN Pediatría</small> Dra. Maribel del Olmo Endocrino

ACTIVIDAD ASISTENCIAL GLOBAL

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

FUENTES DE INFORMACION PARA LOS DATOS ASISTENCIALES

Los datos asistenciales se han extraído de fuentes oficiales de información del hospital, de los programas que se indican abajo.

Congenia / Oficina plan de cáncer.

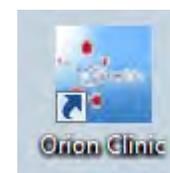
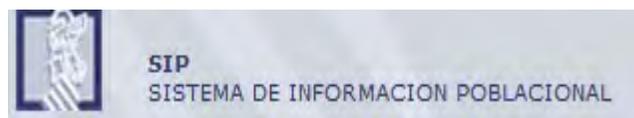
Sistema de Información Poblacional – SIP / Conselleria de Sanitat

Sistema de Información Ambulatoria – SIA/ Conselleria de Sanitat

IRIS / Hospital Universitari i Politecnic La Fe.

CUIDIS / Hospital Universitari i Politecnic La Fe.

Compensación Inter centros / COMPAS – Conselleria Sanitat



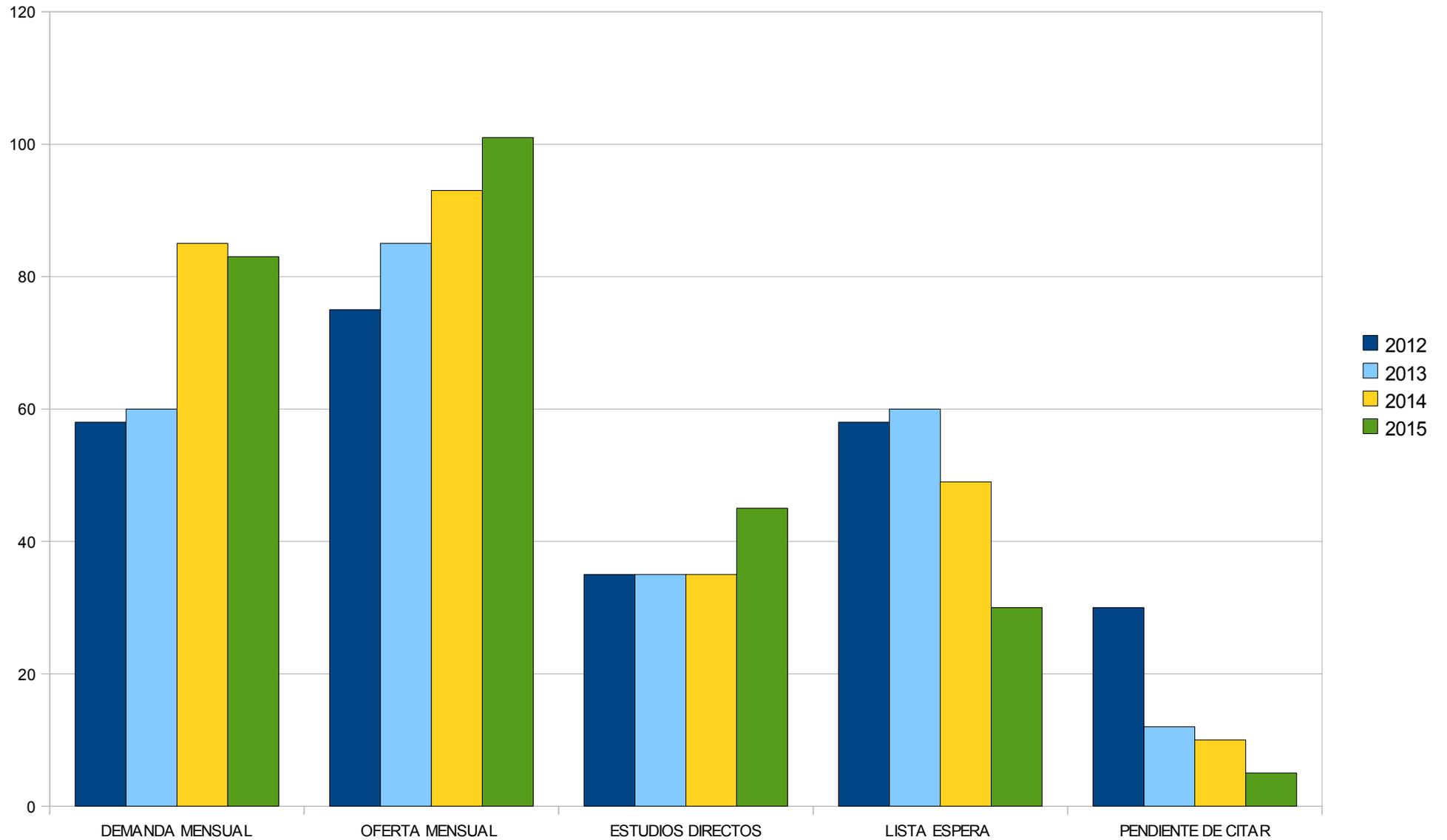
FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC I

Número total de de familias estudiadas por síndrome en el año 2015;	749
Cáncer de Mama y Ovario familiar:	223
Cáncer Colon Hereditario No Polipósico:	168
Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	57
MEN2 y Carcinoma Medular de Tiroides	16
Síndrome de Von Hippel Lindau	12
Retinoblastoma	11
Síndrome de Peutz Jeghers	1
Otros	13

FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC II

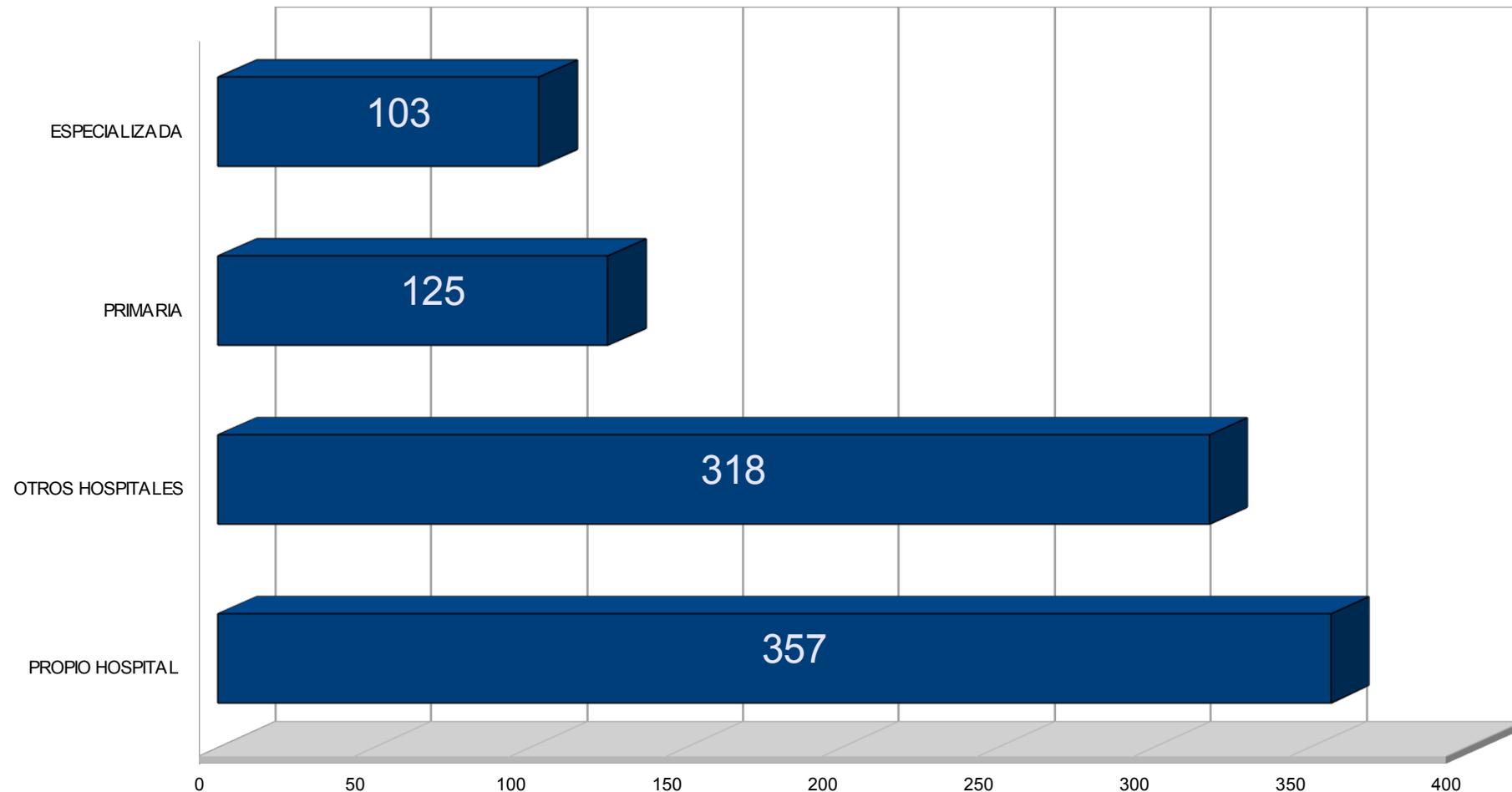
- * Media de la Demanda Mensual: 83 íterconsultas
- * Oferta Mensual en 1ª Medicas: 101 primeras mes
- * Otras citas en la UCGC: Extracciones: 40-45* mensuales
- * Distribución Agendas L/V: 6 primeras + 5 Sucesivas
X: 12 primeras + 2 Sucesivas
- * Media de lista de espera: 30 DÍAS
- * Media íterconsultas pendiente de cita < 5

FUNCION ASISTENCIAL MENSUAL III



INDICE DE DERIVACIÓN A LA UCGC

DERIVACION DE PACIENTES A LA UCGC. AÑO 2015



SECTORES DE REMISIÓN DE LOS PACIENTES.

40 % PROPIO HOSPITAL Vs 60 % OTROS DPTOS.

FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC I

En el segundo semestre del año 2015, se instauró la recepción a través del SIA (Sistema de Información Ambulatoria) de interconsultas no presenciales.

Con ello Médicos de Atención Primaria del Departamento La Fe, puede remitir de forma mas fluida los pacientes que consideraban cumplían criterios de estudio:

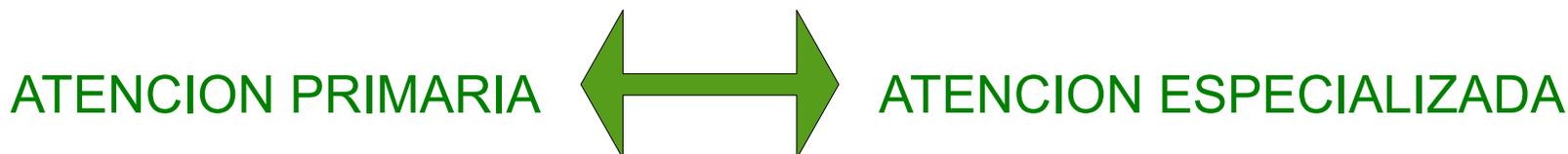
Objetivos: Evitar demoras.

Mejorar el contacto primaria-especializada

Informar de forma continua sobre los pacientes, adaptando la respuesta a las necesidades clínicas

Los días de respuesta son escasos, se reduce la demora en la respuesta y además se contestan de forma personalizada al médico que la derivo, pueden ser múltiples lo que permite contestar de forma continuada adaptando la información.

Se mejora el vínculo



Pensamos que se aporta al sistema sanitario un calidad mayor, que directamente repercute en la mejor atención sanitaria para los pacientes de nuestro Departamento.

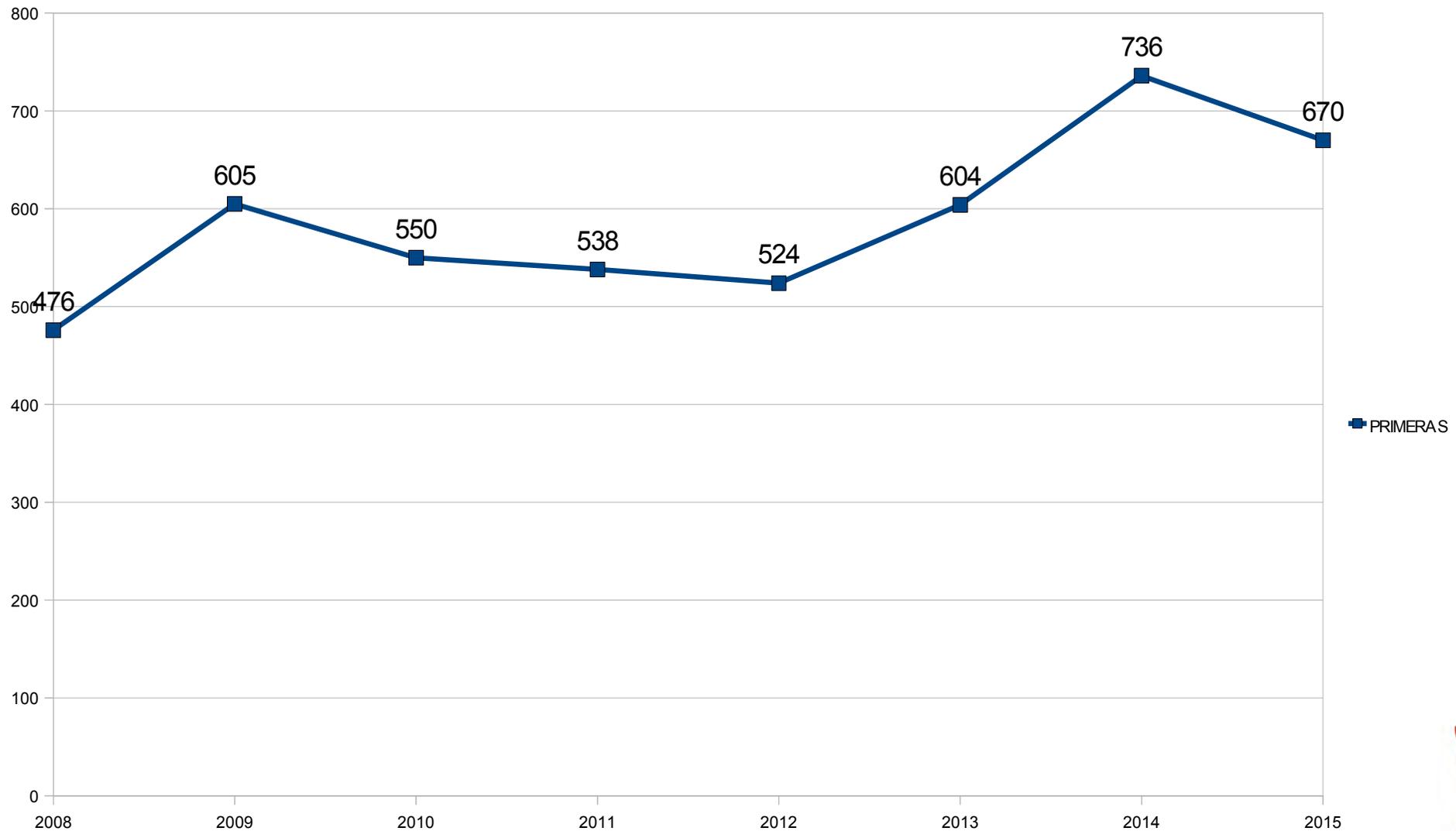
FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC II. Interconsultas no Presenciales

SERVICIO	CENTRO REMITENTE	fecha_registro	fecha_respuesta	NºINTER
	CAP DE CATARROJA	2015-01-15	2015-02-02	1
	CAP DE ALCACER	2015-01-27	2015-02-02	1
	CAP DE MASSANASSA	2015-01-28	2015-02-02	1
		2015-02-02	2015-02-02	1
		2015-02-13	2015-02-16	1
		2015-02-17	2015-02-18	1
	CAP DE SILLA	2015-02-18	2015-02-20	1
		2015-02-19	2015-02-20	1
		2015-02-26	2015-02-27	1
		2015-03-03	2015-03-03	1
UCGC	CAP DE ALBAL	2015-03-23	2015-03-26	1
		2015-03-24	2015-03-26	1
		2015-03-31	2015-04-01	1
		2015-04-20	2015-04-22	1
	CENTRO DE SALUD DE VALENCIA CAMPANAR	2015-04-21	2015-04-22	1
		2015-04-22	2015-04-22	1
		2015-04-24	2015-04-27	1
		2015-04-29	2015-04-30	1
		2015-05-04	2015-05-07	1
		2015-05-06	2015-05-07	1
		2015-05-11	2015-05-15	1
		2015-05-19	2015-05-20	1
		2015-05-19	2015-05-20	1
		2015-05-22	2015-05-23	1
		2015-06-05	2015-06-08	1
		2015-06-12	2015-06-15	1
		2015-06-22	2015-06-24	1
		2015-06-24	2015-06-26	1
		2015-07-02	2015-07-06	1
		2015-07-31	2015-08-04	1
		2015-09-01	2015-09-08	1
		2015-09-07	2015-09-08	1
		2015-10-05	2015-10-14	1
		2015-10-05	2015-10-14	1
		2015-10-29	2015-10-30	1
		2015-11-26	2015-12-01	1
Total				36

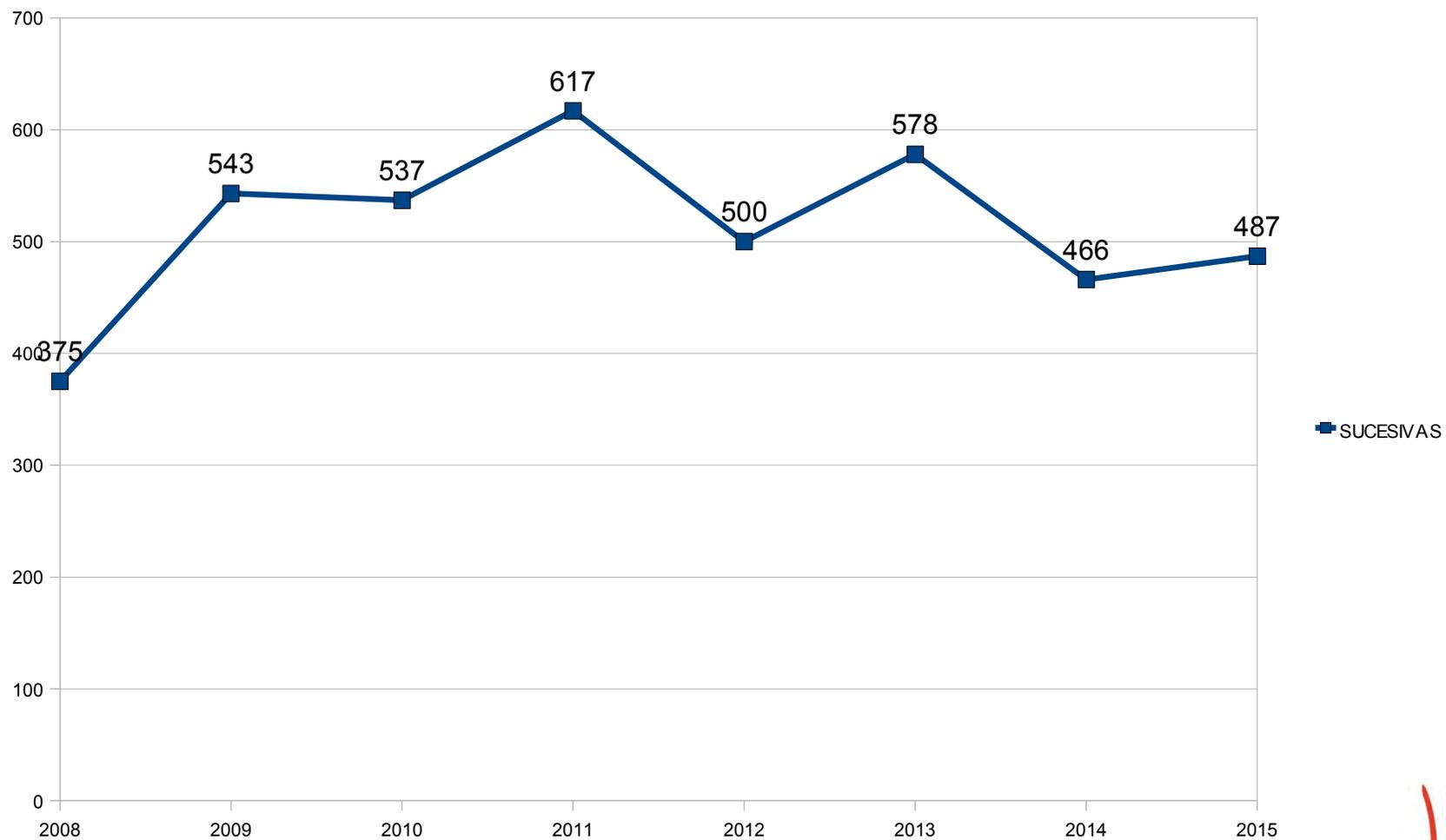
ACTIVIDAD ASISTENCIAL MEDICA

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

PRIMERAS MEDICAS POR AÑO: 2008-2015

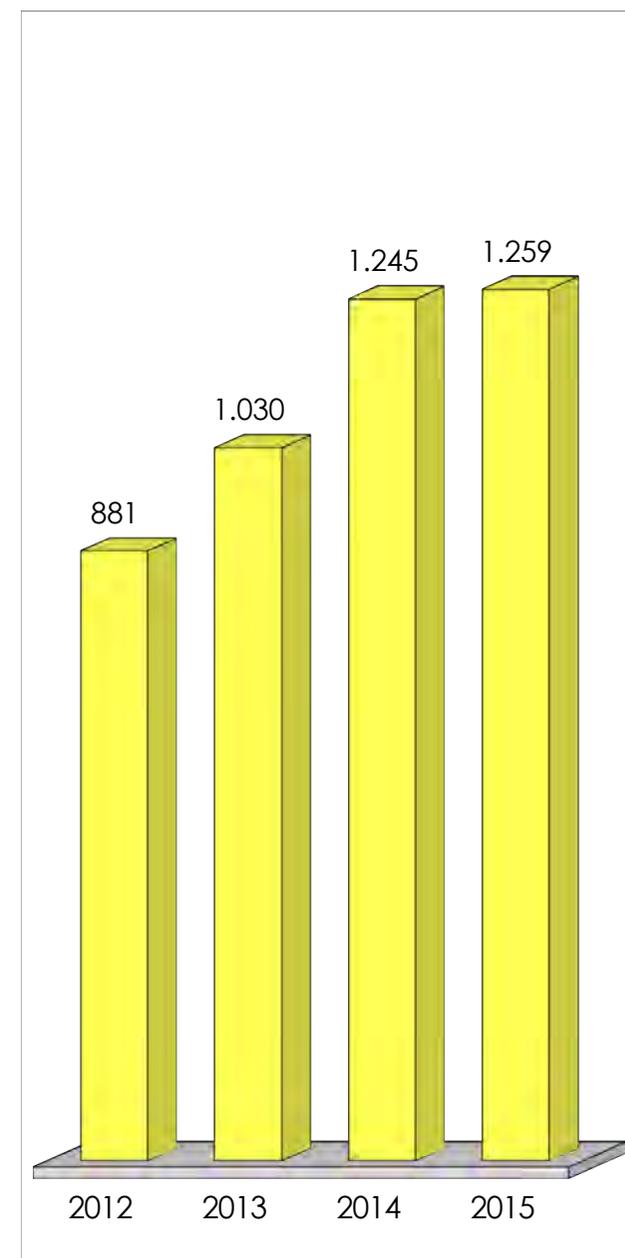


SEGUNDAS MEDICAS VISITAS : 2008-2015



ACTIVIDAD ASISTENCIAL MEDICA 2012-2015

PRESIÓN ASISTENCIAL MEDICA	2012	2013	2014	2015
Primeras Visitas	424	604	736	670
Primera Visitas LARGAS	0	3	0	0
Segundas Visitas	429	391	466	487
Primeras No programadas	4	40	1	6
Segundas No programadas	24	32	42	60
Interconsultas NO presenciales	0	0	0	36
TOTALES:	881	1030	1245	1259



FUNCION ASISTENCIAL MEDICA. Conclusiones

- * Reducción de las primeras visitas, con incremento de las segundas.
- * El aumento de las segundas visitas era esperable pues ante la cifra de primeras del año 2014 se preveía resolverlas en este ejercicio.
- * La implantación de la Interconsulta no presencial ha reducido el numero de primeras que no cumplirían criterios por lo que optimiza la gestión de la agenda médica.

La gestión de interconsultas preferentes es una novedad este año, la tendencia debe ser de aumento en el 2016 y sobre todo de evitar los extremos de tiempo prolongados en recepción de resultados.

ACTIVIDAD ASISTENCIAL PSICOLOGA CLINICA

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

FUNCIÓN ASISTENCIAL PSICOLOGIA UCGC

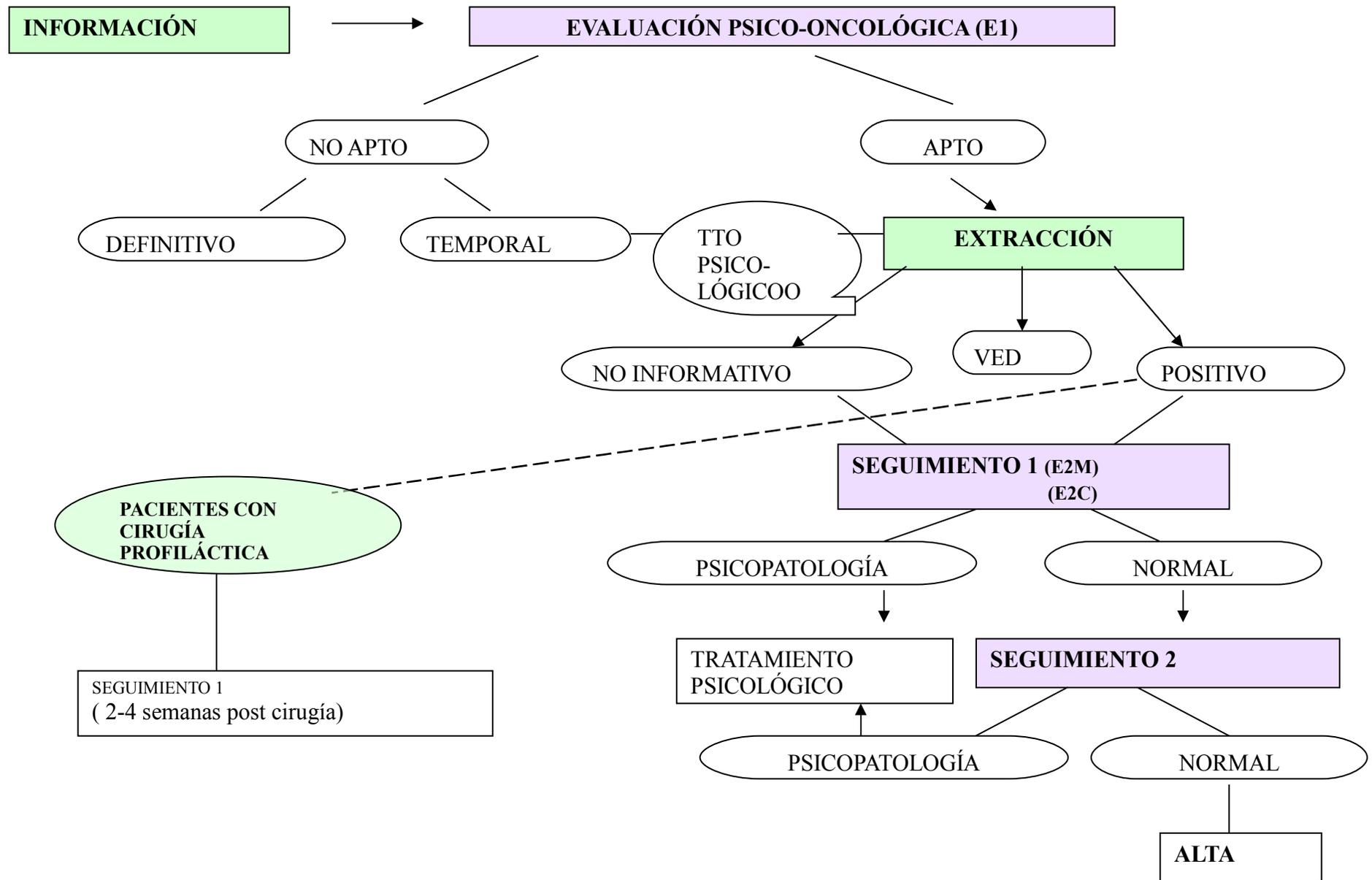
OBJETIVO GENERAL.

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.

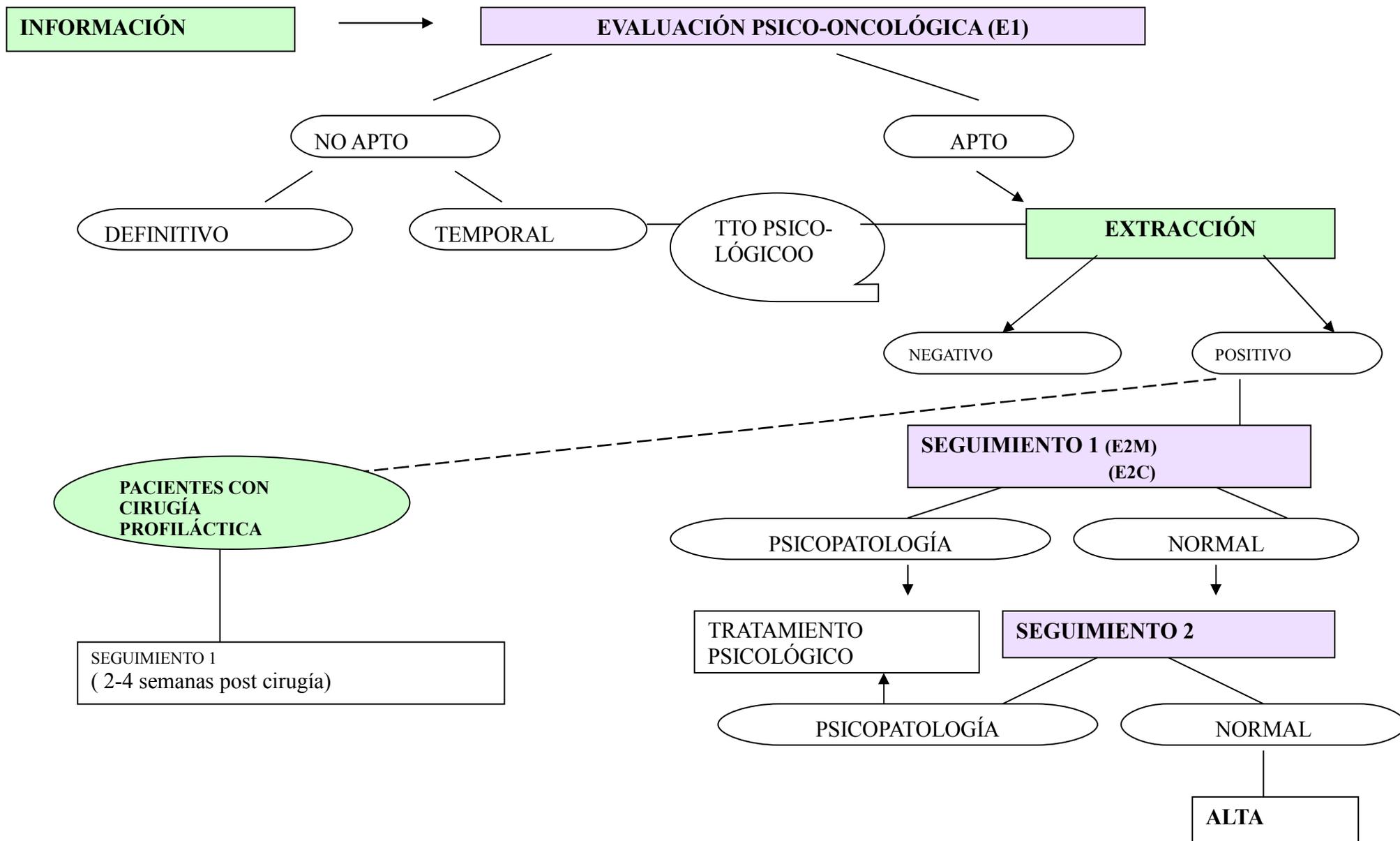
OBJETIVO ESPECIFICO

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



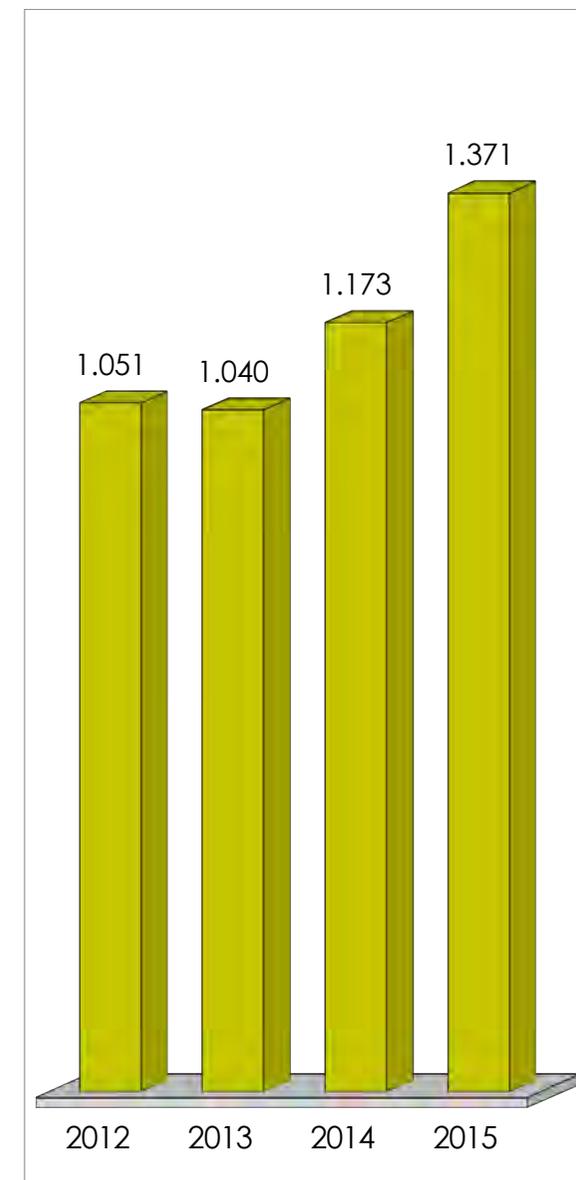
ESTRUCTURA DE CONSULTA PSICOLOGA CLINICA.FAMILIARES DEL CASO INDICE



ACTIVIDAD ASISTENCIAL PSICOLOGIA CLINICA 2012-2015

Presión Asistencial Psicología	2012	2013	2014	2015
Primeras Visitas	346	189	126	124
Segundas Visitas	429	391	466	420
Seguimiento a Pacientes	609*	257	451	478
Otras terapias	49	58	20	25
Valoraciones Psicométricas	227	224	225	324
TOTALES:	1.051	1.040	1.173	1.371

* el seguimiento a pacientes del 2012, no fue presencial pues se actualizaron datos, por ese motivo no están incluidos en el sumatorio



- * Los datos del 2015 reflejan un ligero aumento respecto a los años previos, salvo el año 2012 que tuvo un aumento por actividad no presencial.
- * La actividad asistencial presencial está estabilizada en 150 primeras y alrededor de 420 segundas.
- * Los seguimientos telefónicos de contacto, para la valoración de la adherencia a las medidas propuestas, han sido asumidos por la psicóloga de la UCGC;
 - La cifra anual está rondando los 500.
 - Esta prestación va aumentando a lo largo de los años, ya que apenas tenemos pérdidas de contacto de los usuarios.

ACTIVIDAD ASISTENCIAL ENFERMERIA

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

FUNCIÓN ASISTENCIAL ENFERMERÍA UCGC

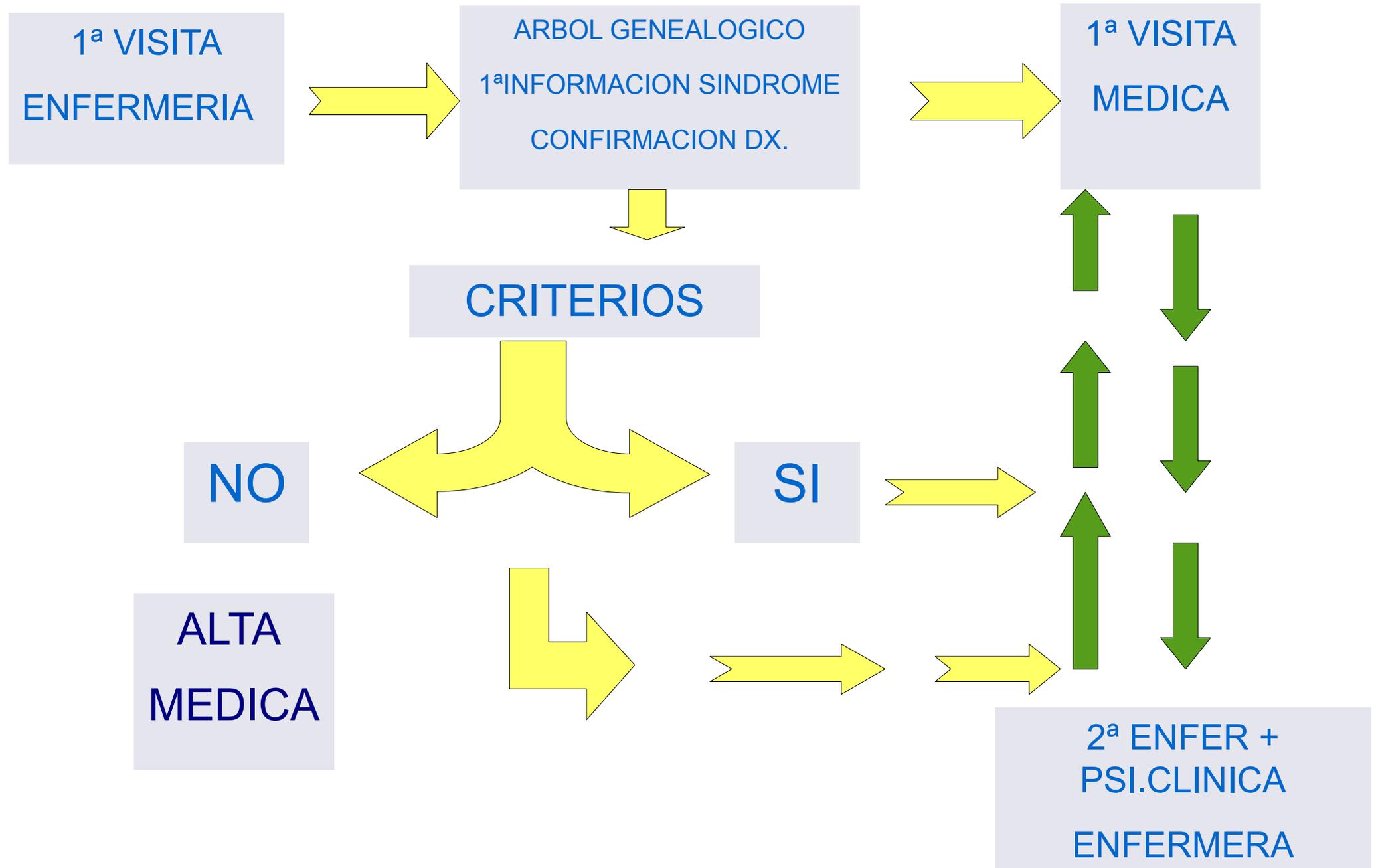
OBJETIVO GENERAL.

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 Cólón
(solicitud de muestra, envíos al laboratorio y trámites documentales)

ESTRUCTURA DE CONSULTA ENFERMERIA / MEDICO . PRIMERA VISITAS A LA UCGC.

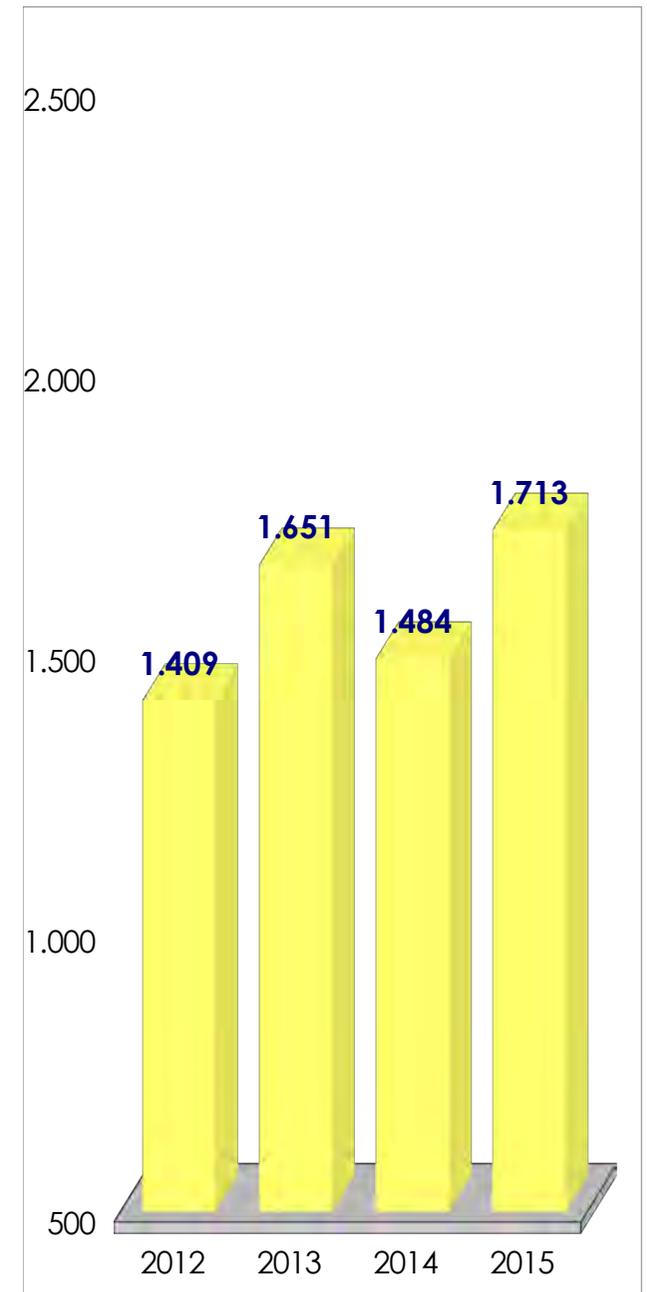


ESTRUCTURA CONSULTA ENFERMERIA / PSICOLOGA.PRIMERA VISITAS EN LA UCGC.



ACTIVIDAD ASISTENCIAL ENFERMERÍA 2012-2015

Presión Asistencial Enfermería	2012	2013	2014	2015
Realización Arboles Genealógicos	370	545	281	516
Estudio Genético por Síndromes	593	660	718	670
Extracciones	287	316	290	401
Estudios de Colon	49	58	125	87
Atenciones Telefónicas Enfermería	110	72	70	39
TOTALES:	1.409	1.651	1.484	1.713



FUNCION ASISTENCIAL ENFERMERIA. Conclusiones

La actividad global se incrementa respecto a años previos, los cambios en la cifra de árboles genealógicos se debe a la realización de primeras en miércoles en las que enfermería realiza el mismo. Esta consulta se abrió para reducir el tiempo de espera de primeras visitas.

Las atenciones telefónicas de seguimiento las realiza la psicóloga para atender al mayor número de extracciones/ primeras preferentes.

Las primeras preferentes y las características de las familias para estudios directos justifican el incremento de extracciones.

El inicio de estudio de IHQ de forma general para el Síndrome de Lynch debería reducir el número de parafinas a reclamar, esto se empieza a ver en la segunda mitad del año con el descenso de estudios de colon realizados.

ESTADISTICA GENERAL UCGC / CONGENIA

Desde 01/01/2015 hasta 31/12/2015

UCG: 3

3 Hospital La Fe

1 Total de consultantes: 749

2 Consultantes que cumplen o no criterios:

Cumple criterios	Total
NO	236
SI	492

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

Código y descripción del síndrome

00	Otros	13
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	223
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	168
03	Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	57
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	16
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	12
06	Retinoblastoma	11
07	Síndrome de Peutz Jeghers	1

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

Caso índice	Total
SI	303
NO	178
Posible	11
Desconocido	1

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	293
NO	136
Posible	7

Caso índice	Total
Desconocido	1

7 Número de familias en la base:

640

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

Tipo de centro de procedencia	Total
Centro de Salud	25
Especialidad	3
Otra Comunidad	1
Otro Hospital	318
Propio Hospital	357

9 Número de familias por síndrome:

Código y descripción del síndrome		
00	Otros	12
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	199
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	134
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	46
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	13
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	8
06	Retinoblastoma	8
07	Síndrome de Peutz Jeghers	1

10 Número de pruebas genéticas por síndrome:

Código y descripción del síndrome		
00	Otros	15
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	204
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	151
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	55
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	16
05	Síndrome de Von Hippel Lindau	14
06	Retinoblastoma	10
07	Síndrome de Peutz Jeghers	1
08	Síndrome de Cowden	1

Síndrome**Resultado**

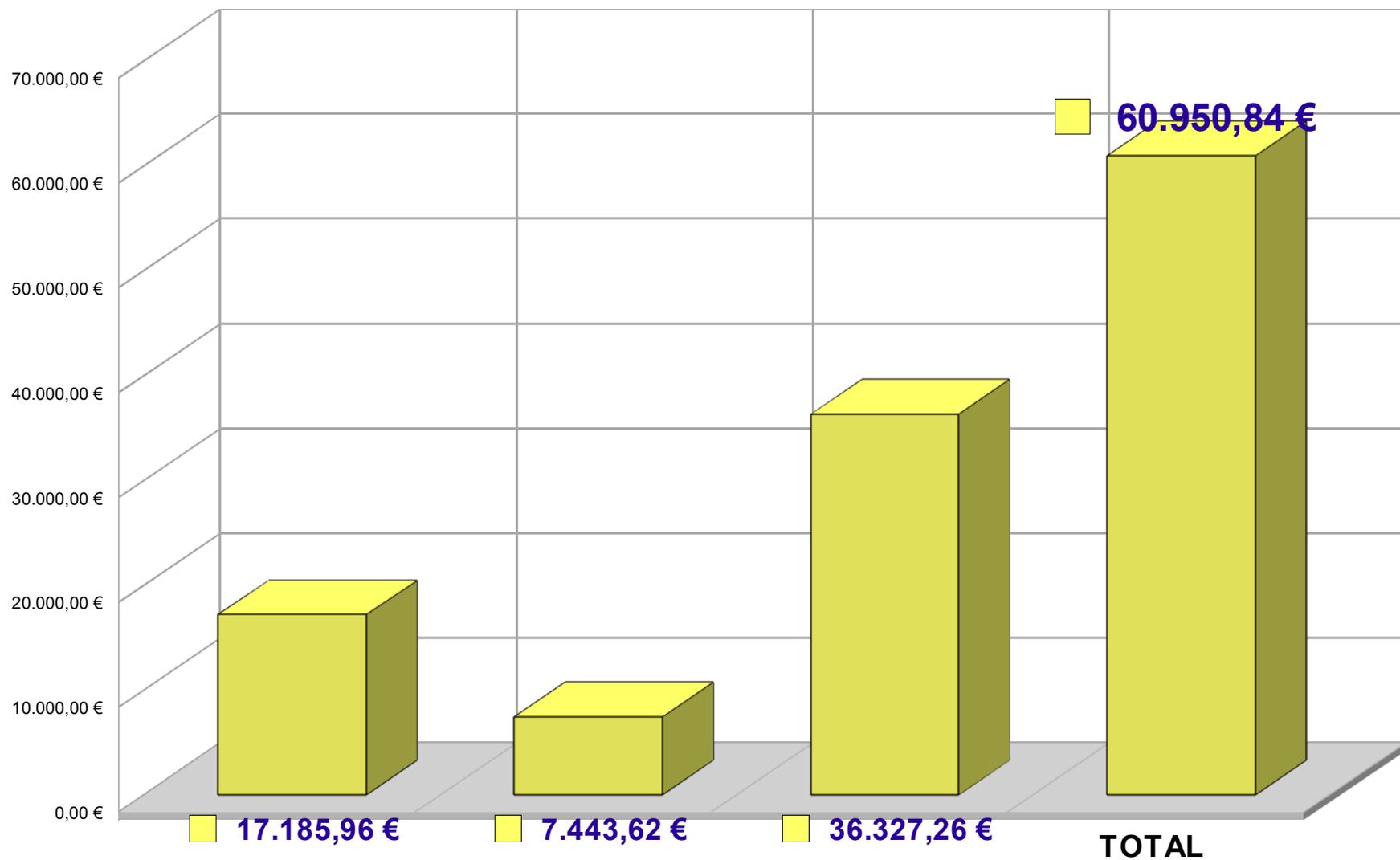
		Positivo / Mutación patogénica	1
		No informativo (C. Índice)	6
		Negativo para la mutación familiar	1
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)		
		Positivo / Mutación patogénica	44
		No informativo (C. Índice)	164
		Negativo para la mutación familiar	25
		No informativo (Variante de Efecto Desconoci)	8
		Portador (VED)	4
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II		
		Positivo / Mutación patogénica	20
		No informativo (C. Índice)	3
		Negativo para la mutación familiar	26
		No informativo (Variante de Efecto Desconoci)	1
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)		
		Positivo / Mutación patogénica	4
		No informativo (C. Índice)	9
		Negativo para la mutación familiar	3
		Positivo Heterocigosis MYH	4
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar		
		Positivo / Mutación patogénica	3
		No informativo (C. Índice)	5
05	Síndrome de Von Hippel Lindau		
		Positivo / Mutación patogénica	3
		No informativo (C. Índice)	4
06	Retinoblastoma		
		Positivo / Mutación patogénica	2
		No informativo (C. Índice)	3
		Negativo para la mutación familiar	3
07	Síndrome de Peutz Jeghers		
		Negativo para la mutación familiar	1
08	Síndrome de Cowden		
		Negativo para la mutación familiar	1

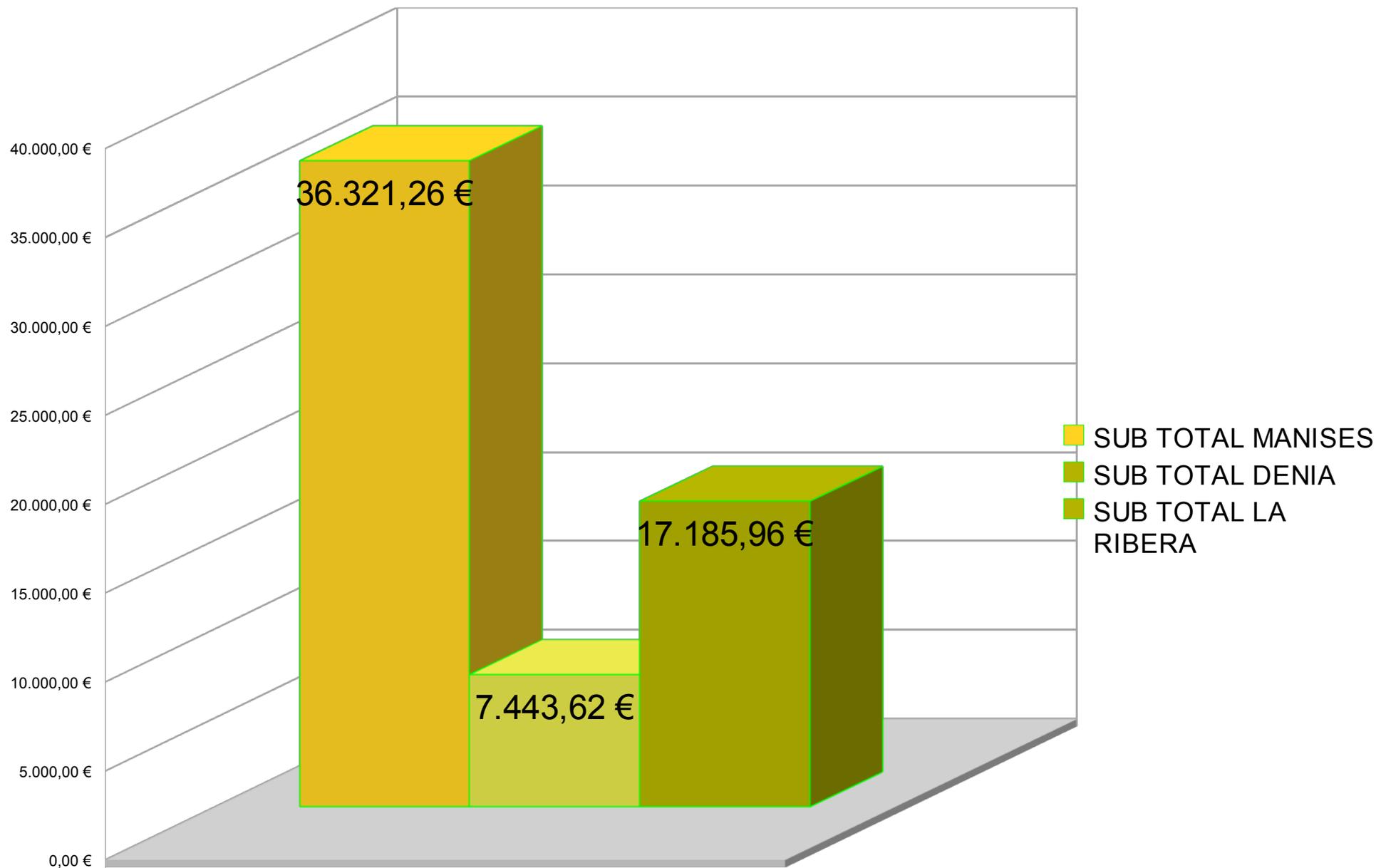
Síndrome	Gen
00 Otros	

Síndrome	Gen	
	Otros	1
01 Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	BRCA1	20
	BRCA2	24
02 Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II	MLH1	9
	MSH2	5
	MSH6	1
	PMS2	5
03 Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	APC	3
	MYH	5
04 Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	RET	3
05 Síndrome de Von Hippel Lindau	VHL	3
06 Retinoblastoma	RB1	2

RESULTADO DE FACTURACION INTERDEPARTAMENTAL 2015

RESULTADO FACTURACIÓN INTERDEPARTAMENTAL DE LA UCGC 2014





DEPARTAMENTOS DE SALUD 2015

FUNCION ASISTENCIAL EN LA UCGC. Conclusiones

- * La actividad global mantiene la tendencia creciente, hay estabilización de este crecimiento en los últimos años.
- * A pesar del incremento, se ha reducido la lista de espera y los tiempos de demora en la citación sin que se hayan incrementado los recursos personales/materiales.
- * Se produce lo anterior por adaptación propia de la UCGC, se gestionan las agendas y se establecen nuevos circuitos asistenciales y prestaciones a los que se responde con flexibilidad:
 - Interconsultas no presenciales
 - Circuitos rápidos para estudios preferentes.
- * La creación de circuitos no presenciales permite adaptar las agendas de manera óptima logrando dar respuesta rápida al medico remitidor.

El incremento de esta actividad en el futuro nos permitira optimizar más los recursos de tiempo/personal.

Esto será necesario ante las mayores necesidades de estudios por la vía urgente/rápida que se prevé en un futuro

ACTIVIDAD DOCENTE

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

DOCENCIA – UCGC.

VII CURSO DE FORMACION EN PATOLOGIA DE LA MAMA PARA MEDICOS INTERNOS DE CIRUGIA GENERAL Y DEL APARATO DIGESTIVO Y ESPECIALISTAS QUIRURGICOS. Valencia 9-11 JUNIO 2015. Ponencia sobre el cancer de mama hereditario.

Ponente: Docente (1,5 horas lectivas) en el curso: PROGRAMA DE CONSEJO GENETICO EN CANCER FAMILIAR DE LA COMUNITAT VALENCIANA. Código 317315101A. Curso Formación Continua del EVES, octubre 2015.

Ponente: Docente (1.5 horas lectivas) en el curso: PROGRAMA DE CONSEJO GENETICO EN CANCER FAMILIAR DE LA COMUNITAT VALENCIANA. Código 317315140A. Curso Formación Continua del EVES, noviembre 2015.

JORNADA CIENTIFICA: CANCER HEREDITARIO, PARADIGMA DE LAS 4P. diciembre 2015. Elche.(Todo el equipo de la UCGC)

DOCENCIA – UCGC- Formacion MIR, otros clinicos.

Colaboración con R4 Medicina Familia H. Arnau: Yolanda Palanca para realización de sesión clínica sobre el Programa de Cáncer Hereditario en el CS Burjassot. Sesión realizada en febrero 2015.

Práctica tutelada: Alumna del curso: Certificado en Genética Médica. Master Universitat Valencia, 4ª edición. 700 horas, enero-junio 2015.

Rotatorio establecido en el programa formación de los residentes de Oncología Médica, dos meses en el quinto año de formación.

Durante el 2015 pasaron 3 R5:

Encarnación Reche:	Marzo-abril
Gemma Bruixola:	Abril-mayo
Corina Escoin:	Octubre-noviembre

PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER HEREDITARIO

27 FEBRERO 2015

CENTRO DE SALUD DE BURJASSOT

YOLANDA PALANCA-Residente de M. Familiar y Comunitaria (4º año)

ANGEL SEGURA-Especialista en Oncología Médica (UCGC – H. La Fe)

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” y alumnos de 2º y 3º para la realización de practicas en el ámbito Hospitalario.

El rotatorio de estudiantes durante el curso académico 2013-2014, ha sido de un total de 9 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 Alergias, Endocrino, Digestivo y Unidad de Consejo Genético en Cáncer Hereditario.

ACTIVIDAD INVESTIGACION. PUBLICACIONES Y PROYECTOS

UNIDAD DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO

ACTIVIDAD INVESTIGACIÓN 2015

- 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 NACIONALES. 2015

Guía de práctica clínica en cáncer hereditario. POCV. Conselleria Sanitat. Generalita Valenciana. Tercera Edición: 2015. ISBN: pte. Miembro del comité editorial y autor.

PUBLICACIONES INTERNACIONALES. 2015

1.- Methylation of tumor suppressor genes is related with copy number aberrations in breast cancer : Rosa Murria¹, Sarai Palanca¹, Inmaculada de Juan¹, Cecilia Egoavil², Cristina Alenda², Zaida García-Casado³, María J Juan⁴, Ana B Sánchez⁵, Ana Santaballa⁶, Isabel Chirivella⁷, Ángel Segura⁸, David Hervás⁹, Marta Llop¹, Eva Barragán¹, Pascual Bolufer. Am J Cancer Res 2015;5(1):375-385 www.ajcr.us /ISSN:2156-6976/ajcr0002578

2.- *BRCA1* and *BRCA2* mutations in males with familial breast and ovarian cancer syndrome. Results of a Spanish multicenter study

Inmaculada de Juan¹, Sarai Palanca¹, Asunción Domenech¹, Lidia Feliubadaló², Ángel Segura³, Ana Osorio⁴, Isabel Chirivella⁵, Miguel de la Hoya⁶, Ana Beatriz Sánchez⁷, Mar Infante⁸, Isabel Tena⁹, Orland Díez¹⁰, Zaida García-Casado¹¹, Ana Vega¹², Àlex Teulé², Alicia Barroso⁴.

COMUNICACIONES A CONGRESOS NACIONALES. 2015

1.- Análisis de las características clínicas y genéticas de pacientes diagnosticados de retinoblastoma. Experiencia de una unidad referencia. *Ángel Segura Huerta, Carmen Salvador Coloma, Encarnación Reche Santos, , Juan Silvestre Oltra Soler, Mercedes García Garijo, Julia Balaguer Guill.* Póster EXPUESTO.

XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana-AEGH. Mayo 2015. Palma Mallorca

2.- Síndrome de Lynch en el programa de consejo genético en cáncer de *ca* Comunidad Valenciana. Infradiagnóstico y propuestas de mejora. Alenda Páç Segura A et al. XXVII Congreso Nacional de Anatomía Patológica. santander. Mayo 2015.

3.- PERFIL MOLECULAR E INMUNOHISTOQUÍMICO DE LOS CÁNCERES DE MAMA BRCANESS

Rosa Murria Estal, Sarai Palanca Suela, Tercer Autor: Inmaculada de Juan Jimenez, Cecilia Egoavil Rojas, Zaida García Casado, Ana Santaballa Bertrán, Ana Beatriz Sánchez Heras, Ángel Segura Huerta, Isabel Chirivella González, Pascual Bolufer Gilabert. XV CONGRESO SEOM 2015. Octubre. Madrid

COMUNICACIONES A CONGRESOS NACIONALES II. 2015

4.- PERFILES INMUNOHISTOQUIMICOS, GENETICOS Y EPIGENETICOS DE LOS CÁNCERES DE MAMA HEREDITARIOS Y TRIPLE NEGATIVOS. RELEVANCIA EN LA MEDICINA PERSONALIZADA. Rosa Murria Estal, Sarai Palanca Suela, Inmaculada de Juan Jimenez, Cristina Alenda González, Zaida García Casado, María José Juan Fita, Ana Beatriz Sánchez Heras, Ángel Segura Huerta, Isabel Chirivella González, Pascual Bolufer Gilaber. XV CONGRESO SEOM 2015. Octubre. Madrid

7.- ANÁLISIS DE LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y GENÉTICAS DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE RETINOBLASTOMA. EXPERIENCIA DE UNA UNIDAD DE REFERENCIA

Ángel Segura Huerta (1), Carmen Salvador Coloma (2), Encarnación Reche Santos (3), Juan Antonio Silvestre Oltra (4), Mercedes García Garijo (5), Julia Balaguer (6) . XV CONGRESO SEOM 2015. Octubre. Madrid



XXVIII 13-15 DE MAYO DE 2015 · AUDITORIUM DE PALMA DE MALLORCA

CONGRESO NACIONAL DE GENÉTICA HUMANA - AEGH

XXIII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA

C-0061

CERTIFICADO DE COMUNICACIÓN

El Comité Organizador certifica que el Póster titulado:

ANÁLISIS DE LAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y GENÉTICAS DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE RETINOBLASTOMA. EXPERIENCIA DE UNA UNIDAD DE REFERENCIA.

de los autores:

ÁNGEL SEGURA HUERTA; CARMEN SALVADOR COLOMA; ENCARNACION RECHE SANTOS; JUAN ANTONIO SILVESTRE OLTRA; MERCEDES GARCÍA GARIJO; JULIA BALAGUER

ha sido presentado en el XXVIII Congreso Nacional de Genética Humana, celebrado en Palma de Mallorca los días 13 al 15 de mayo de 2015.

Y para que así conste, se expide el presente certificado en Palma de Mallorca a 15 de mayo de 2015.

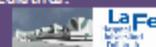
Jordi Rosell Andreu
Presidente del Comité Organizador
XXVIII Congreso Nacional AEGH

Juan Cruz Cigudosa
Presidente de la Asociación Española
de Genética Humana

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y GENÉTICAS DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE RETINOBLASTOMA. EXPERIENCIA DE UNA UNIDAD DE REFERENCIA.

Ángel Segura Huerta (1), Carmen Salvador Coloma (1), Encarnación Reche Santos (1), Juan Silvestre Oltra (2), Mercedes García Garajo (1), Julia Balaguer (3)

1. Unidad de Consejo Genético en Cáncer, Oncología Médica 2) Unidad de Genética. 3) Unidad de Oncología Pediátrica.



Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

INTRODUCCIÓN: El retinoblastoma (RB) es el tumor intraocular más frecuente en la infancia, con una mediana de edad al diagnóstico de 2 años. Presenta una incidencia similar en ambos sexos. El 25% de los RB son bilaterales y hereditarios, con riesgo de segundas neoplasias. Menos del 10% de los nuevos casos presentan historia familiar.

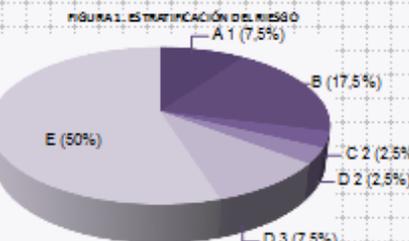
MATERIALES Y MÉTODOS: Analizamos los pacientes que han sido diagnosticados de RB en nuestro centro desde enero de 1990 hasta enero 2015. Pacientes RB (unilateral, bilateral o unilateral multifocal) en los que se ha analizado la presencia de mutación, su carácter hereditario (analizado en muestra tumoral y sangre periférica), localización, aparición de segundas neoplasias, tratamiento y respuesta al mismo.

RESULTADOS: 40 pacientes diagnosticados de RB. Mediana edad 1,5 años. Las características clínicas y la estratificación del riesgo se muestra en la tabla y figura 1. Ninguno presentaba historia familiar.

Se realizó estudio genético en el 87,5%. En algunos fue posible el estudio del DNA de sangre periférica (SP) y del tumor, en el resto, sólo el DNA procedente de SP. La tabla 2 resume las mutaciones. Se detectó mutación patológica en el 40%, se identificaron dos variantes de efecto desconocido, la IVS24 +2 del TGAG y la A562P, si fueran patológicas el porcentaje de casos hereditarios confirmados subiría. Estos resultados son coincidentes con los publicados.

TABLA 1. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES

Características clínicas	Número (%)
Sexo	
- Mujeres	18 (45%)
- Varones	22 (55%)
Localización del RB.	
- Unilaterales	27 (67,5%)
- Bilaterales	13 (32,5%)



<https://drive.google.com/file/d/0B302-1s1v722wAkd3H49Gw/edit?usp=sharing>

El 95 % ha recibido tratamiento, el 5% pendiente inicio (tabla 3). 97,2% lo finalizó según previsto, el 2,8% por progresión. El 100% respuesta completa a la primera línea de tratamiento. Tasa de recidiva del 7,9%.

El 90% se encuentran vivos libres de enfermedad y únicamente el 2,6% falleció por progresión. Se presentó un osteosarcoma como segunda neoplasia (2,5% **pac**).

TABLA 2. ESTUDIO GENÉTICO Y MOLECULAR

Paciente	Tumor mutación 1	Tumor mutación 2	Sangre	Variante en sangre
1	R328K	IVS24 + 2 del TGAG	IVS24 + 2 del TGAG	VED
2	R485K	R485K	Normal	No hereditario
3	Deleción exones 1-14	IVS24 + 2 del TGAG	Normal	No hereditario
4	K640X	Heterogeneidad	Normal	No hereditario
5	NE	NE	R328K	Patológico
6	A562P	A562P	A562P	VED
7	NE	NE	c.559A>G>A	Patológico de baja penetrancia
8	Deleción completa del gen		Deleción completa del gen	Patológico
9	c.1406>G>C	No localizada	No presenta la mutación del tumor	No hereditario
10	NE	NE	R328K	Patológico
11	Deleción completa del gen	Deleción completa del gen	Normal	No hereditario
12	NE	NE	Deleción exones 1-6	Patológico
13	NE	NE	c.2210>A>A	Patológico de penetrancia incompleta

CONCLUSIONES: Resultados similares a las series publicadas, siendo más frecuente el RB unilateral y el carácter hereditario de los bilaterales. El tratamiento más frecuente es la **enucleación**, encontrándose la mayoría de los pacientes libres de enfermedad. El RB es poco frecuente, es necesario realizar un estudio familiar y genético, este estudio identifica los casos familiares y permite asesorar sobre futura descendencia. El seguimiento a largo plazo es importante dado que existe segundas neoplasias.

TABLA 3. MODALIDADES DE TRATAMIENTOS RECIBIDOS

Tratamiento	Número (%)
Cirugía (enucleación)	16 (40%)
Quimioterapia (QT) exclusiva	2 (5%)
Radioterapia (RT) exclusiva	1 (2,5%)
QT + Cirugía	2 (5%)
Cirugía + QT + RT	2 (5%)
Otros tratamientos	15 (37,5%)
Perdidos	2 (5%)

PARTICIPACIÓN EN TRABAJOS DE INVESTIGACION

COLABORACION CON ESTUDIO INTERNACIONAL: A worldwide study of cancer risk for Lynch syndrome. International Mismatch Repair Consortium (IMRC). Principal Investigator: Mark A. Jenkins, The University of Melbourne. AÑOS 2015-2016

FamCan. Validación de NGS en síndromes de cáncer hereditario familiar. IP José Antonio López Guerrero. IVO-UCGC. AÑOS 2014-2016

PARTICIPACIÓN EN GRUPOS DE CALIDAD Y GRUPOS ASESORES

MIEMBRO DEL GRUPO ASESOR DE CANCER HEREDITARIO DE LA COMUNIDAD VALENCIANA DESDE MAYO 2005.

Diversas actuaciones del año 2015 se verán reflejadas en el 2016:

- En Noviembre del 2015, se inicia el proyecto de la Web de la UCGC, este proyecto esta previsto con una duración de 18 meses, dividido en 8 fases.

Este proyecto conlleva un gran esfuerzo por parte de todo el personal de la UCGC, pero esperamos abrir así nuestro Servicio a nivel Nacional, como marca la normativa de Servicios de Referencia.

- Esperamos que el programa de interconsultas no presenciales se abra al resto de Departamento de Salud de los que somos servicio de referencia y optimizar así más la atención sanitaria.

- Generalización del estudio de Síndrome de Lynch como screening universal debería reducir el número de casos a estudiar llegando solamente aquellos con Inmunohistoquímica alterada.

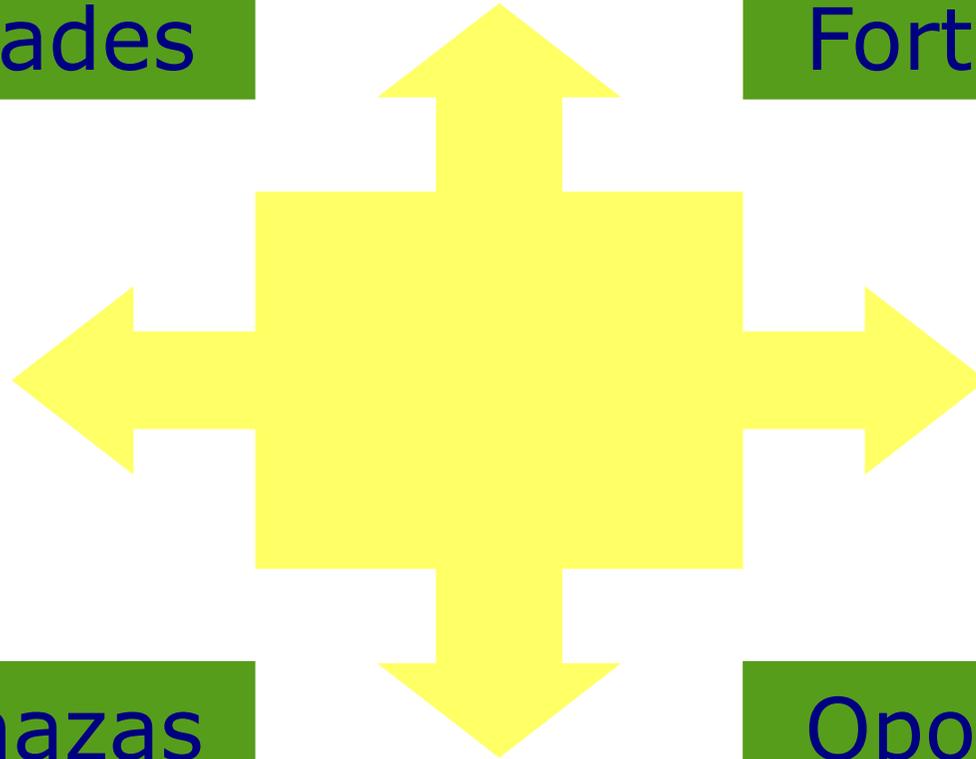
-

Debilidades

Fortalezas

Amenazas

Oportunidades



DEBILIDADES

- Sólo una persona por puesto asistencial / administrativo.. dificultad de sustituir al personal de forma satisfactoria ante bajas/permisos.
- No existe una jefatura clínica oficial, lo que hace que para contactar con otras unidades/servicios la posición de negociación no sea equiparable.
- La presión asistencial hace que la gestión clínica no sea una prioridad en el día a día, ello conlleva problemas en la valoración de acuerdos gestión que repercuten negativamente en la UCGC.
- Dentro del Servicio de Oncología Médica se prioriza la asistencia de otros grupos de pacientes en detrimento de la UCGC, dificultando la gestión de agendas y la lista espera.

AMENAZAS

Sobrecarga asistencial, con gran número de departamentos adscritos, eso impide el desarrollo de otras funciones (investigación/docencia).

- Posible “ burn out” de los profesionales de la unidad. Esto también influye en la dinámica de grupo y en el trabajo en equipo.
- Dificultad en asistencia entre Comunidades dado el contexto socio-económico.
- Organización de estructuras paralelas al plan oficial de cáncer hereditario por diversos intereses en diferentes centros.
- 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 específica. Acreditación SEOM de excelencia para el oncólogo responsable.
- Alta motivación del equipo. Habitados al trabajo multidisciplinar.
- Protocolización / informatización de todos los procesos.
- Capacidad de adaptación a los nuevos requerimientos: circuitos de estudio rápidos/preferentes.
- Reconocida como Unidad de referencia de la Comunitat Valenciana.
- Interés por la docencia e investigación.
- Cercanía a laboratorios de biología molecular/genética con interrelación fácil con biólogos / genetistas.
- Integrados en un programa de Conselleria: considerado de referencia en este campo en España y reconocido con premios ministeriales.

OPORTUNIDADES

- Incremento de la cartera servicios de la UCGC. Aumento de los síndromes a estudiar.
- 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.
- Extender el uso de la interconsultas no presenciales para mejorar la formación en primaria y y como vía de descarga de la consulta presencial.
- Mejoría de los seguimientos pasa por sesiones conjuntas periódicas con los referentes de diferentes síndromes.
- Estabilización de la carga asistencial dado el tiempo que el programa lleva en marcha permitiría mejorar la parte docente/investigación.

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.
- Los procesos asistenciales en la UCGC están consolidados, la demanda de asistencia ha ido creciendo anualmente y debemos entrar en una etapa de incremento de la labor investigadora / docente.