

Resultados UCGC. Año 2012
Hospital La Fe
Programa Consejo Genético
Comunidad Valenciana

Angel Segura Huerta

Servicio de Oncología Médica

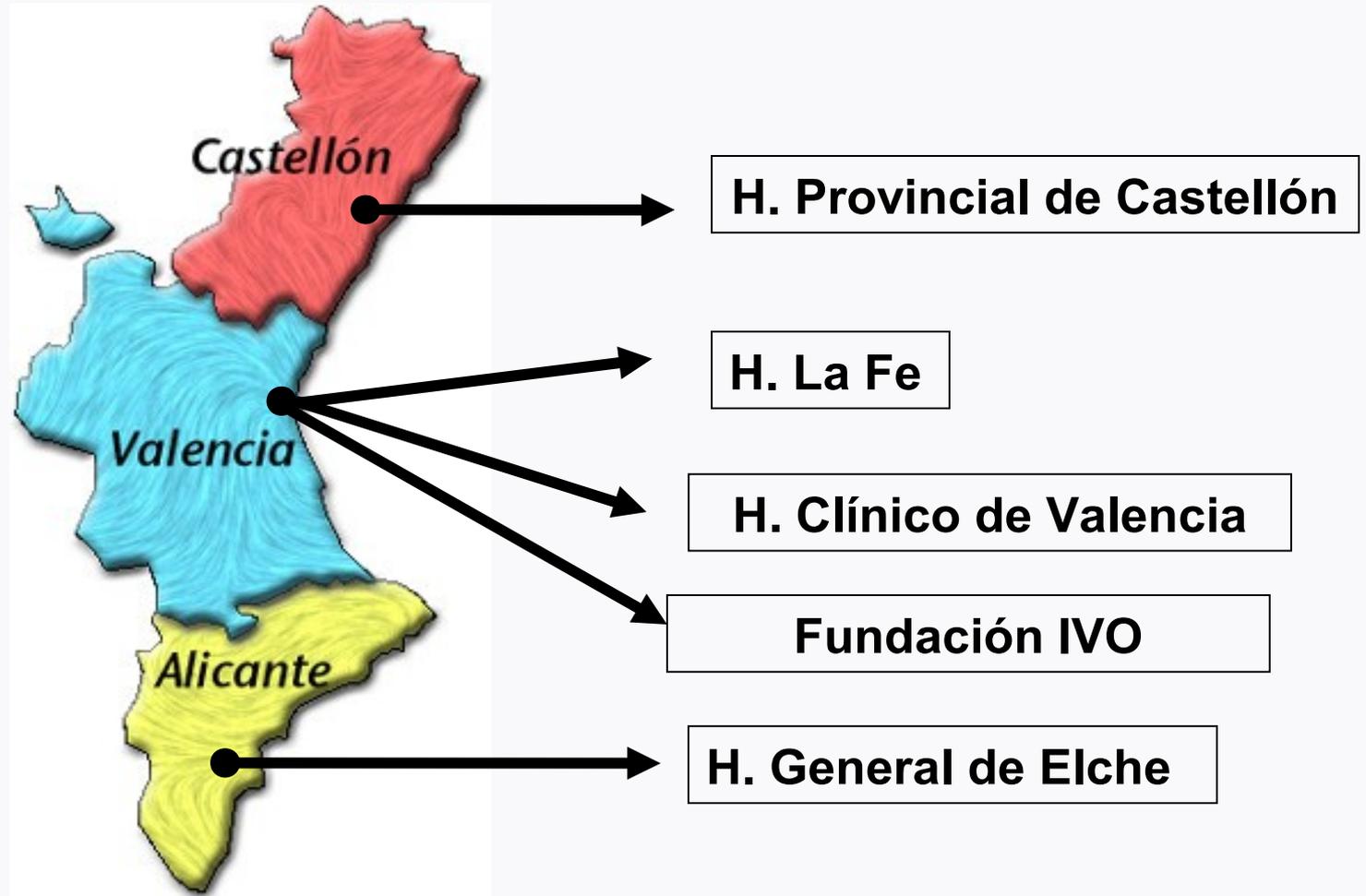
Unidad de Consejo Genético en Cáncer.

Hospital La Fe.

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..

Unidades de Consejo Genético en Cáncer en la Comunidad Valenciana



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

Conselleria de Sanitat

ORDE 11/2012, de 11 de setembre, de la Conselleria de Sanitat, per la qual es regulen els dispositius organitzatius que realitzen consell genètic en càncer de la Comunitat Valenciana. [2012/8552]

PREÀMBUL

La Conselleria de Sanitat va elaborar l'any 2002 un pla d'acció per a abordar la problemàtica relacionada amb el càncer (Pla Oncològic de la Comunitat Valenciana), en sintonia amb les recomanacions de l'informe de l'Organització Mundial de la Salut sobre els programes nacionals de lluita contra el càncer.

El Pla Oncològic de la Comunitat Valenciana va recollir les prioritats d'acció de la Conselleria de Sanitat en el període 2002-2006 en els diferents àmbits, entre les quals va plantejar la creació d'unitats de consell genètic en càncer (d'ara en avant UCGC), distribuïdes a la Comunitat Valenciana. Per a això es va posar en marxa el Programa de Consell Genètic en Càncer, regulat per l'Orde de 3 de març de 2005, de la Conselleria de Sanitat, per la qual es regulen els dispositius organitzatius que realitzen consell genètic de la Comunitat Valenciana.

El diagnòstic i consell genètic en el càncer inclou els procediments o mètodes que es poden utilitzar per a diagnosticar una malaltia hereditària abans que els seus símptomes siguin manifestos i per a determinar

Conselleria de Sanidad

ORDEN 11/2012, de 11 de septiembre, de la Conselleria de Sanidad, por la que se regulan los dispositivos organizativos que realizan consejo genético en cáncer de la Comunitat Valenciana. [2012/8552]

PREÁMBULO

La Conselleria de Sanidad elaboró en el año 2002 un plan de acción para abordar la problemática relacionada con el cáncer (Plan Oncológico de la Comunitat Valenciana), en sintonía con las recomendaciones del informe de la Organización Mundial de la Salud sobre los programas nacionales de lucha contra el cáncer.

El Plan Oncológico de la Comunitat Valenciana recogió las prioridades de acción de la Conselleria de Sanidad en el periodo 2002-2006 en los diferentes ámbitos, entre ellos planteó la creación de unidades de consejo genético en cáncer (en adelante UCGC), distribuidas en la Comunitat Valenciana. Para ello se puso en marcha el Programa de Consejo Genético en Cáncer, regulado por la Orden de 3 de marzo de 2005, de la Conselleria de Sanidad, por la que se regulan los dispositivos organizativos que realizan consejo genético de la Comunitat Valenciana.

El diagnóstico y consejo genético en el cáncer incluye los procedimientos o métodos que se pueden utilizar para diagnosticar una enfermedad hereditaria antes de que sus síntomas sean manifestos y para determi-

FUNCIONES DE LA UCGC

- **GESTION CLINICA - ADMINISTRATIVA.**
- **ASISTENCIAL.**
- **DOCENTE-FORMACION.**
- **INVESTIGACION-PUBLICACIONES.**

GESTION-ADMINISTRACION

- UNIDAD HOSPITALARIA pero NO DEL HOSPITAL:
- Relaciones con otros Servicios y Departamentos.
 - Recepción-devolución de pacientes.
 - Coordinación de seguimiento.
- Relaciones específicas por la actividad del UCGC.
 - Circuito para manejo de muestras dentro del hospital.
 - Circuito de mensajería para muestras fuera del hospital.
 - Relaciones con las UDCA para solicitud informes.
 - Relaciones con Servicios de A.P: envío de parafina.

GESTION-ADMINISTRACION

- Cartera de Servicios:
 - **Consejo genético pre y post estudio en: cáncer de mama, CCHNP, PAF, MEN2, VHL, RTB, MEN1**
 - **Orientación sobre resto de síndromes.**
 - **Estudios genéticos en esos síndromes**
 - **Gestión de estudios en otros centros: CNIO**
 - **Extracciones sangre en la UCGC: adultos y niños.**
 - **Valoración psicológica pre y post estudio.**
 - **Información sobre DxGenPreimplantacional**

GESTION-ADMINISTRACION

- Cartera de Servicios:
 - ***Gestión de muestras biológicas (sangre y parafina), solicitud, recepción, custodia y devolución.***
 - ***Gestión de documentación: petición a UDCAS de toda España.***
 - ***Difusión y formación en centros de nuestra área sobre el plan de cáncer hereditario.***

FUNCIONES DE LA UCGC

- GESTION CLINICA - ADMINISTRATIVA.
- ASISTENCIAL.
- DOCENTE-FORMACION.
- INVESTIGACION-PUBLICACIONES.

1ª VISITA

NO

Comprobar criterios de indicación

SI

Medidas de prevención
Informe al remitente

Elaboración del árbol familiar
Información sobre objetivos y
imitaciones del consejo genético

Estimación individual y familiar
del riesgo de cáncer hereditario

2ª VISITA

Familias de bajo riesgo

Familias de alto riesgo

NO

S. Hereditario identificado

SI

Banco de ADN

Ofrecer estudio genético
Valoración emocional

Acepta estudio genético

SI

Estudio genético

Medidas de prevención
Informe al remitente

Seguimiento
(A.primaria/especialista)

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

**PRESTACIONES AGENDAS
UNIDAD DE CONSEJO GENÉTICO EN CÁNCER**

CGCENF: L-M-X-J-V

- AG ARBOL 20 min
- CGCE CONSEJO GENET. 20 min.
- ATE SEGUIMIENTO TELF 30 min.
- AT ATENCIÓN GRAL TELF. 10 min.
- ES EXTRACCION 20 min.
- PE PASAR ENCUESTA 10 min.

CGCMED: L-M-X-J-V

- 2.1L PRIMERA VISITA 20 min.
- 2.2 SEGUNDA VISITA 20 min.

CGCPSI: M-J (MAÑANAS)

- 2.2D ATENCIÓN SEG. EXT. 30 min
- 2.2L PRIMERA VISITA LARGA 30 min
- ATE ATENCIÓN TELF. 30 min.
- PA PSICO. APOYO 50 min.
- COUN COUNSELING 50 min.
- TF TERAPIA FAMILIAR 50 min.

COMBINACION AGENDA ENFERMERA Y PSICOLOGA

	<u>ENFERMERA CGC003</u>	<u>PSICOLOGA CGC001</u>
09:00	CGC (1)	
09:20	EX	
09:40	PE	
09:50		10:00 2.1L // 2.2D (1)
10:10	CGC (2)	
10:30	EX	
10:50	PE	11:00 2.1L // 2.2D (2)
11:00	CGC (3)	
12:20	EX	
11:40	PE	12:00 2.1L // 2.2D (3)
11:50		
12:10	CGC (4)	
12:30	EX	
12:50	PE	13:00 2.1L // 2.2D (4)



COMBINACION AGENDA MEDICO Y ENFERMERA

MEDICO CGC002

ENFERMERA CGC003

9:00		9:00	
9:20		9:20	CGC (1)
9:40	2.2	9:40	AG
10:00	2.1 (1)	10:00	CGC(2)
10:20	2.2	10:20	AG
10:40	2.1 (2)	10:40	CGC(3)
11:00	2.2	11:00	AG
11:20	2.1 (3)	11:20	CGC(4)
11:40	2.2	11:40	AG
12:00	2.1 (4)	12:00	CGC(5)
12:20	2.2	12:20	AG
12:40	2.1 (5)	12:40	CGC(6)
13:00		13:00	AG
13:20	2.1 (6)	13:20	
13:40		13:40	

FUNCION ASISTENCIAL

- INICIO ACTIVIDAD: MAYO 2005.
- Datos estadística Programa de CCEE.
- Datos de la base de datos UCGC.
- ***INDIVIDUOS EN LA BASE a la migración,
marzo 2012: 4145***
- ***FAMILIAS EN LA BASE a la migración, marzo***

Informe descriptivo de la actividad de la unidad 10/12/2012

1 Total de consultantes: **4145**

2 Consultantes que cumplen o no criterios:

Cumple criterios	Total
	11
NO	1155
SI	2979

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

Código y descripción del síndrome	Total
00 Otros	145
01 Cáncer de Mama y Ovario familiar	2057
02 Cáncer de Colon Hereditario No Polipóico (CHNP) o Síndrome de Lynch I y II	1483
03 Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	275
04 Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN 2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar	76
05 Von Hippel-Lindau (angiomatosis, cáncer renal)	30
06 Retinoblastoma Hereditario	33

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

Caso índice	Total
	31
NO	1782
Posible	20
SI	1146

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

Caso índice	Total
	17
NO	1060
Posible	14
SI	1116

7 Número de familias en la base: **1393**

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

Tipo de centro de procedencia	Total
	1
963642714	1
Centro Salud	460
Especialidad	299
HOSPITAL LLUIS ALCANYES DE XATIVA	1
I/O	16
Otro Hospital	1198
Propio Hospital	2169

9 Número de familias por síndrome

00	Otros	12
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar	678
02	Cáncer de Colon Hereditario No Polipóico (CCHNP) o Síndrome de Lyn	552
03	Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	105
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN 2) y Carcinoma Medular de Tiroides	43
05	Von Hippel-Lindau (angiomatosis, cáncer renal)	13
06	Retinoblastoma Hereditario	20

10 Número de pruebas genéticas por síndrome

00	<i>Otros</i>	39
01	<i>Cáncer de Mama y Ovario familiar</i>	1318
02	<i>Cáncer de Colon Hereditario No Polipóico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II</i>	958
03	<i>Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)</i>	273
04	<i>Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN 2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar</i>	75
05	<i>Von Hippel-Lindau (angiomatosis, cáncer renal)</i>	27
06	<i>Retinoblastoma Hereditario</i>	30

11 Resultados genéticos por síndrome:*Síndrome de mama y ovario hereditario*

BRCA1 positivo	44
BRCA2 positivo	51
Negativo para la mutación familiar	197
No informativo	996
Positivo para la mutación familiar	201
Variante de efecto desconocido	54

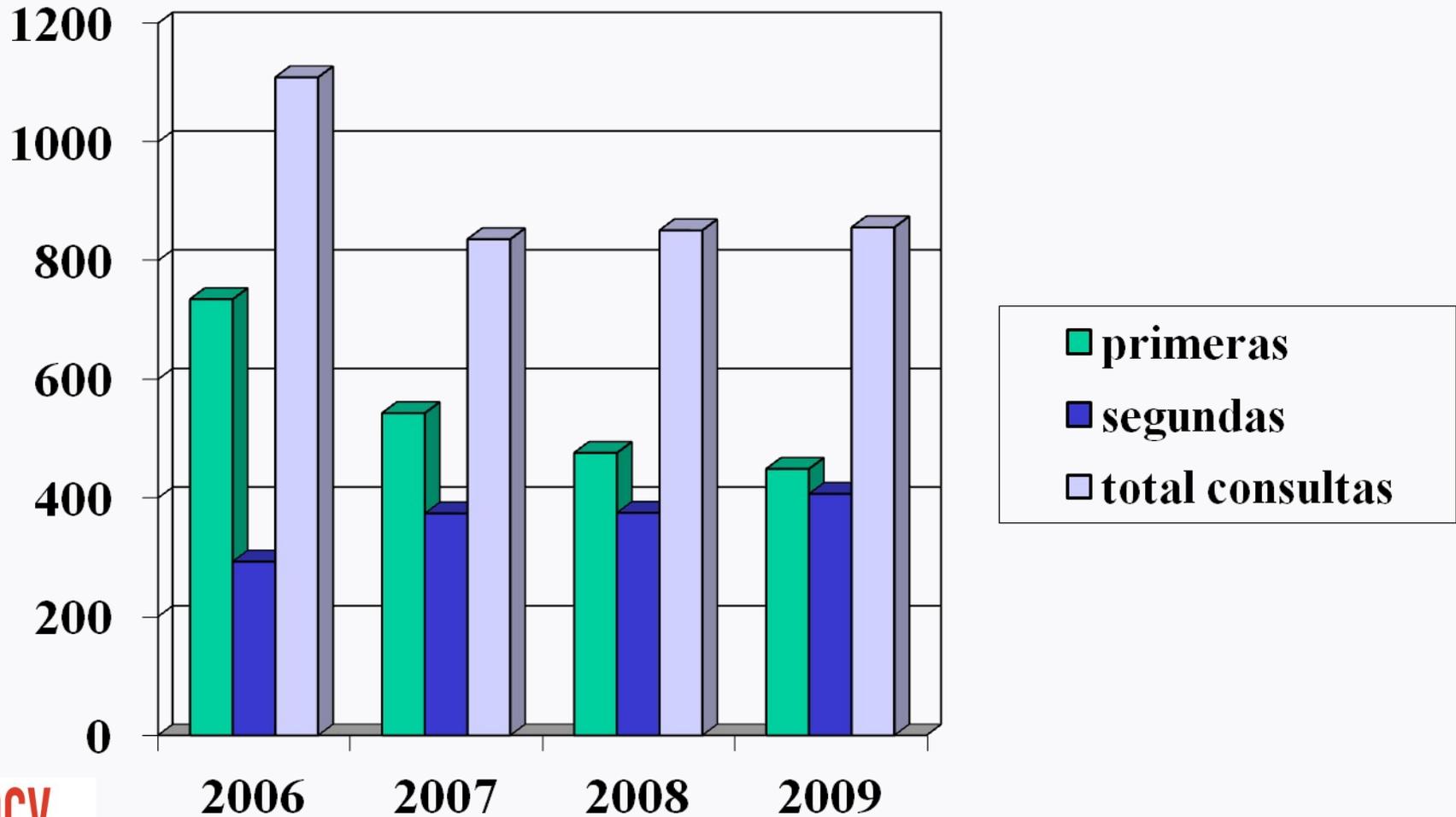
Síndrome de Lynch (CCHNP)

Hipometilación MLH1 negativo	2
MLH1 positivo	17
MSH2 positivo	15

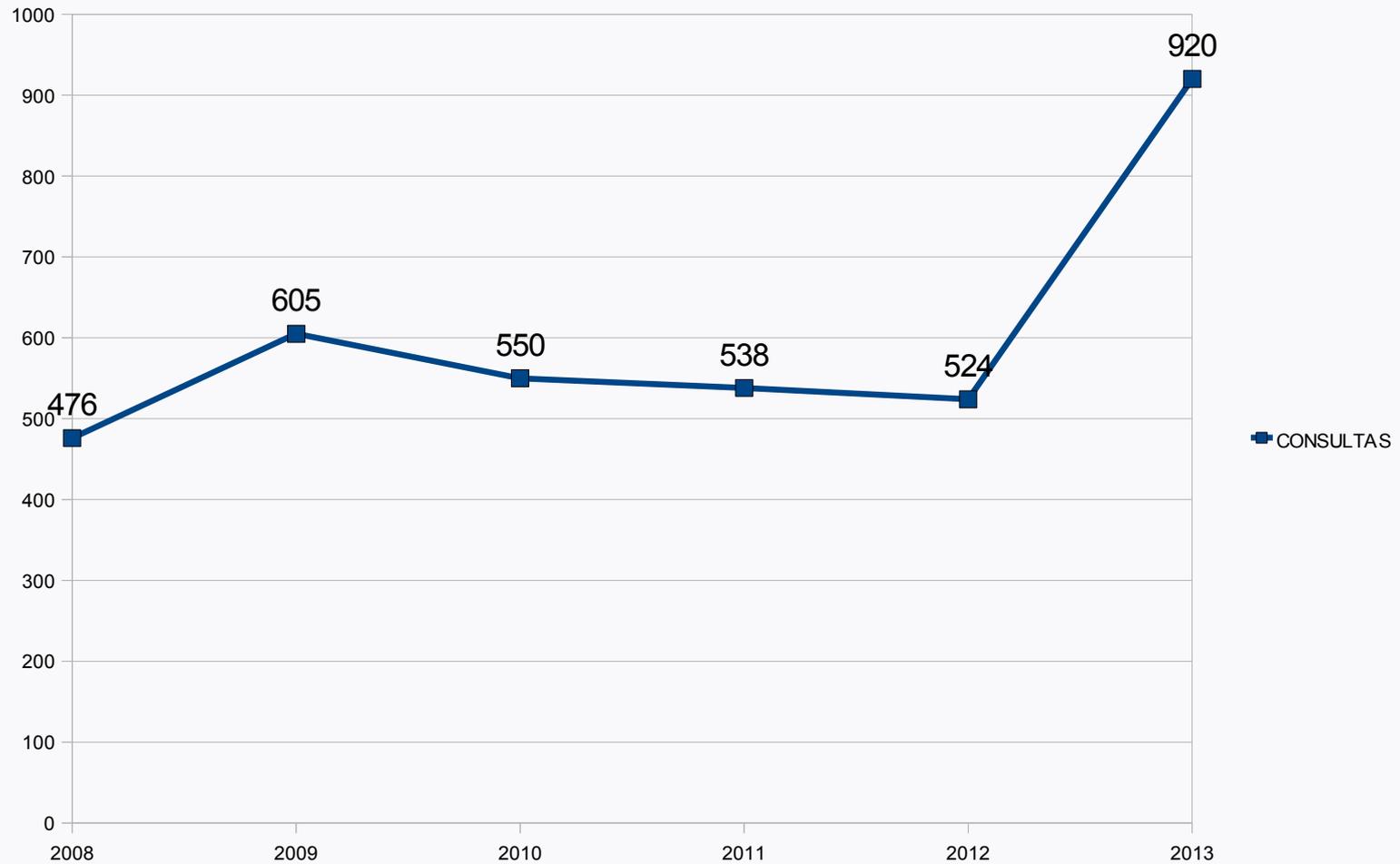
FUNCION ASISTENCIAL

- Demanda: 50 primeras al mes.
- Oferta: 75 primeras mes
- Extracciones: 30-40 mensuales
- L/V: 6 primeras, X: 3 primera. Sucesiv: 5 L/X/V.
- Lista espera: 2 meses. Pte citar: menos 30 interconsultas. ***Citados en enero los de diciembre***

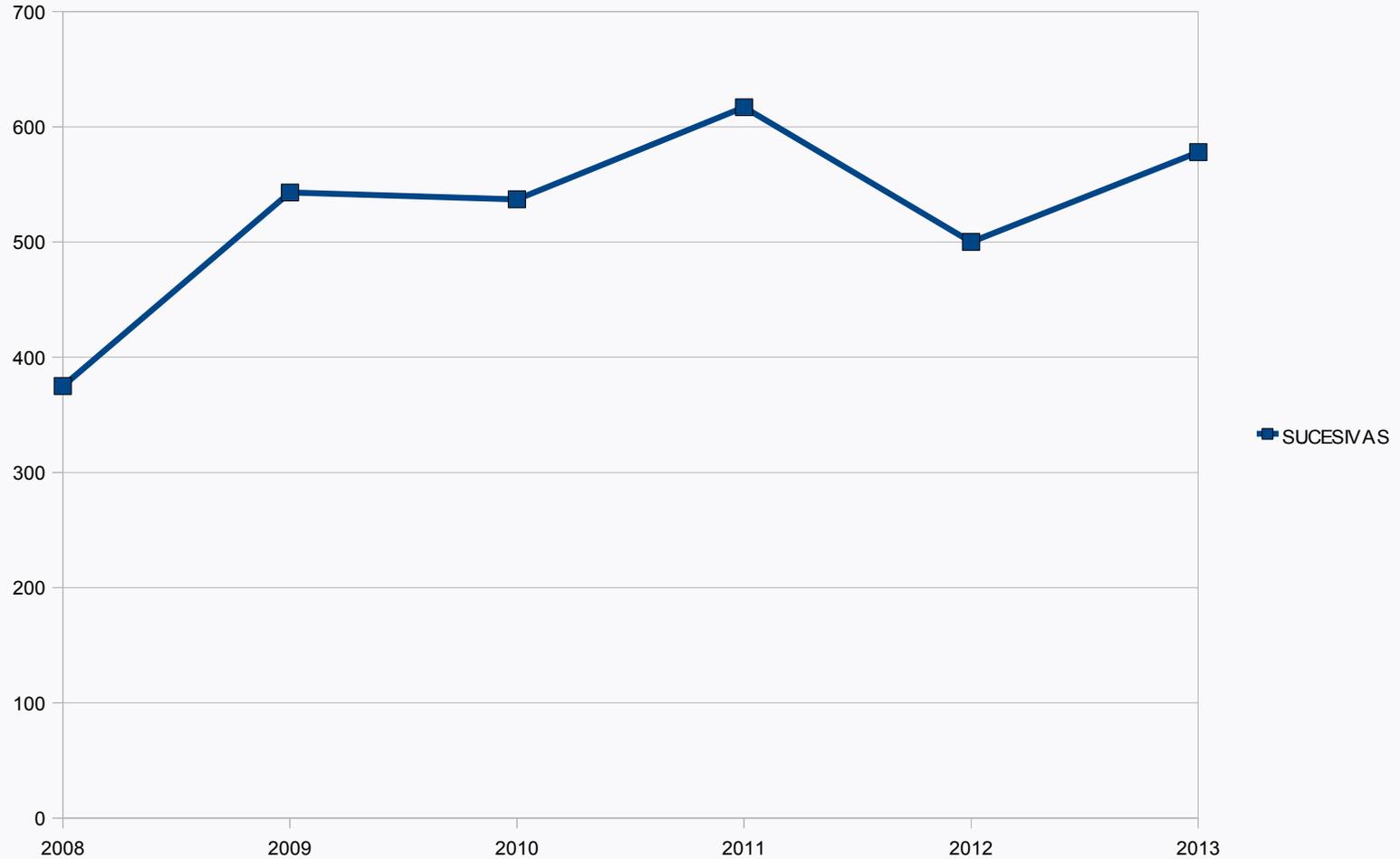
FUNCION ASISTENCIAL



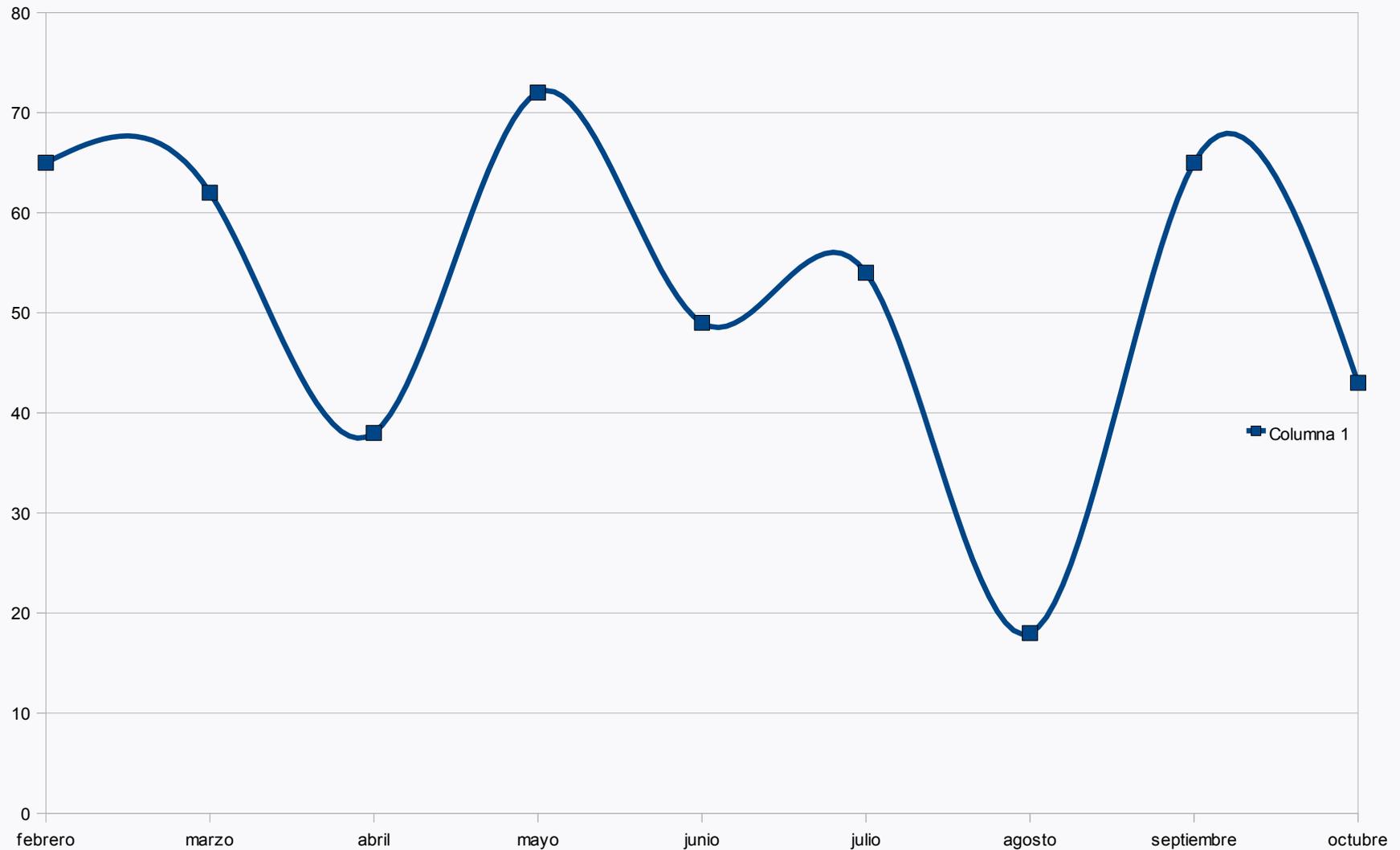
PRIMERAS POR AÑO: 2008-2012



Segundas visitas por año : 2008-2012



Demanda mensual de primeras 2012





Datos Básicos - Consultar



ID Individuo	LF-40943	ID Familia	F-LF-39507		
Nombre	JOSE FRANCISCO	Apellido 1	ROMERO	Apellido 2	MORENTE

Activo

ID Individuo	f-40943	ID Familia		SIP	
Nombre		Apellido 1		Apellido 2	
Fecha Nacim. Desde		Fecha Nacim. Hasta			
NIF		Sexo			

Aceptar Cancelar

RESULTADO DE LA BÚSQUEDA

ID	SIP	Nombre	Apellido 1	Apellido 2	NIF	Fecha Nacim.	Sexo
LF-40943	2261268	JOSE FRANCISCO	ROMERO	MORENTE	48437296D	13/01/1978	Varón

Usuario: angelsegur

© Generalitat Valenciana. Conselleria de Sanitat, 2009

FUNCION ASISTENCIAL

Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I	128/178	71,91 %	34,88 %
Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	202/273	73,99 %	57,55 %
Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides	11/12	91,67 %	3,79 %
Otros	7/8	87,50 %	2,81 %
Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	29/30	96,67 %	8,81 %
Retinoblastoma	4/4	100,00 %	1,62 %
Síndrome de Cowden	2/2	100,00 %	0,81 %
Síndrome de Peutz Jeghers	2/3	66,67 %	0,81 %
Síndrome de Von Hippel Lindau	2/2	100,00 %	0,81 %

FUNCION ASISTENCIAL

CONGENIA
Portal de Gestión
del Cáncer Familiar

Unidad de Consejo Genético

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

Aceptabilidad del estudio por los casos índices

Desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

UCG: 3

Síndrome: %

Familias con algún caso índice con estudio genético solicitado
/ Familias con algún caso índice localizado

UNIDAD	SÍNDROME	NUM / DEN	INDICADOR	DISTRIB
3	Hospital La Fe			
	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome	67 / 72	93,06 %	45,89 %
	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	48 / 57	84,21 %	32,88 %
	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de	4 / 4	100,00 %	2,74 %
	Otros	2 / 3	66,67 %	1,37 %
	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	20 / 20	100,00 %	13,70 %
	Retinoblastoma	2 / 3	66,67 %	1,37 %
	Síndrome de Cowden	2 / 2	100,00 %	1,37 %
	Síndrome de Peutz Jeghers	1 / 1	100,00 %	0,68 %
	Total Unidad	146 / 162	90,12 %	100,00 %
	Total	146 / 162	90,12 %	

FUNCION ASISTENCIAL

CONGENIA
Portal de Gestión
del Cáncer Familiar

Unidad de Consejo Genético

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

Valor predictivo positivo del ofrecimiento de estudio a familiares

Desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

UCG: 3

Mutaciones diagnosticadas en familiares
/ Familiares con estudio genético realizado

GENES	NUM / DEN	INDICADOR
APC	7 / 7	100,00 %
BRCA1	13 / 57	22,81 %
BRCA2	9 / 50	18,00 %
MEN1	7 / 11	63,64 %
MLH1	11 / 11	100,00 %
MSH2	3 / 10	30,00 %
MSH6	2 / 10	20,00 %
MYH	2 / 3	66,67 %
PMS2	3 / 5	60,00 %
STK11	1 / 1	100,00 %
TOTAL	58 / 165	35,15 %

FUNCION ASISTENCIAL

Resultado del estudio genético para casos índices

Desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

UCG: 3

Síndrome: %

Para síndromes: Estudios genéticos realizados para el síndrome X / Estudios genéticos realizados para todos los síndromes

Para genes: Estudios realizados para el gen X / Estudios realizados para el síndrome X

Alteraciones: N° de alteraciones tipo Y / N° estudios realizados en un gen dado

CASO ÍNDICE

SÍNDROME	GENES - ALTERACIÓN	NUM / DEN	INDICADOR
----------	--------------------	-----------	-----------

Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II

Gen	Alteración	NUM / DEN	INDICADOR
MLH1	Patogénica	2 / 4	50,00 %
Total Gen MLH1		2 / 4	50,00 %
Gen MSH2	Patogénica	1 / 4	25,00 %
Total Gen MSH2		1 / 4	25,00 %
Gen MSH6	Patogénica	1 / 4	25,00 %
Total Gen MSH6		1 / 4	25,00 %
Total Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)		4 / 12	33,33 %
Gen BRCA1	Alteración		
	De significado incierto	4 / 9	44,44 %
	No patogénica	3 / 7	42,86 %
	Patogénica	6 / 9	66,67 %
Total Gen BRCA1		13 / 25	52,00 %
Gen BRCA2	Alteración		
	De significado incierto	5 / 9	55,56 %
	No patogénica	4 / 7	57,14 %
	Patogénica	3 / 9	33,33 %
Total Gen BRCA2		12 / 25	48,00 %
Total Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes)		25 / 50	50,00 %
Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)			
Gen MYH	Alteración		
	Patogénica	2 / 3	66,67 %
Total Gen MYH		2 / 3	66,67 %

1

Gen	Alteración	NUM / DEN	INDICADOR
Otros	Patogénica	1 / 3	33,33 %
Total Gen Otros		1 / 3	33,33 %
Total Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)		3 / 6	50,00 %
Síndrome de Peutz Jeghers			
Gen STK11	Alteración		
	Patogénica	1 / 1	100,00 %
Total Gen STK11		1 / 1	100,00 %
Total Síndrome de Peutz Jeghers		1 / 1	100,00 %

FUNCION ASISTENCIAL

Resultado del estudio genético para familiares

Desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

UCG: 3

Síndrome: %

Para síndromes: Estudios genéticos realizados para el síndrome X / Estudios genéticos realizados para todos los síndromes

Para genes: Estudios realizados para el gen X / Estudios realizados para el síndrome X

Alteraciones: Nº de alteraciones tipo Y / Nº estudios realizados en un gen dado

FAMILIARES

SÍNDROME	GENES - ALTERACIÓN	NUM / DEN	INDICADOR
----------	--------------------	-----------	-----------

Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Síndrome de Lynch I y II

<u>Gen</u>		<u>Alteración</u>		
MLH1		Patogénica	10 / 17	58,82 %
Total Gen MLH1			10 / 17	58,82 %
<u>Gen</u>	MSH2	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	3 / 17	17,65 %
Total Gen MSH2			3 / 17	17,65 %
<u>Gen</u>	MSH6	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	2 / 17	11,76 %
Total Gen MSH6			2 / 17	11,76 %
<u>Gen</u>	PMS2	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	2 / 17	11,76 %
Total Gen PMS2			2 / 17	11,76 %

Total Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o 17 / 68 25,00 %

Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)

<u>Gen</u>		<u>Alteración</u>		
BRCA1		De significado incierto	1 / 1	100,00 %
		No patogénica	1 / 8	12,50 %
		Patogénica	13 / 22	59,09 %
Total Gen BRCA1			15 / 31	48,39 %
<u>Gen</u>	BRCA2	<u>Alteración</u>		
		No patogénica	7 / 8	87,50 %
		Patogénica	9 / 22	40,91 %
Total Gen BRCA2			16 / 30	53,33 %
Total Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes)			31 / 61	50,82 %

Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar

<u>Gen</u>		<u>Alteración</u>		
MEN1				

FUNCION ASISTENCIAL

Resultado del estudio genético para familiares

Desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

UCG: 3

Síndrome: %

Para síndromes: Estudios genéticos realizados para el síndrome X / Estudios genéticos realizados para todos los síndromes

Para genes: Estudios realizados para el gen X / Estudios realizados para el síndrome X

Alteraciones: N° de alteraciones tipo Y / N° estudios realizados en un gen dado

FAMILIARES

Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular de Tiroides Familiar				
<u>Gen</u>	MEN1	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	3 / 3	100,00 %
Total Gen MEN1			3 / 3	100,00 %
Total Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma Medular			3 / 3	100,00 %
Otros				
<u>Gen</u>	MEN1	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	4 / 4	100,00 %
Total Gen MEN1			4 / 4	100,00 %
Total Otros			4 / 4	100,00 %
Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)				
<u>Gen</u>	APC	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	7 / 9	77,78 %
Total Gen APC			7 / 9	77,78 %
<u>Gen</u>	MYH	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	2 / 9	22,22 %
Total Gen MYH			2 / 9	22,22 %
Total Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)			9 / 18	50,00 %
Síndrome de Peutz Jeghers				
<u>Gen</u>	STK11	<u>Alteración</u>		
		Patogénica	1 / 1	100,00 %
Total Gen STK11			1 / 1	100,00 %
Total Síndrome de Peutz Jeghers			1 / 1	100,00 %

FUNCION ASISTENCIAL

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

Fecha solicitud desde 01/01/2012 hasta 30/09/2012

Fecha recepción desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

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						
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes)	3 H. La Fe-Biología Molecular	SI	56	38	74	57
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal	SI	71.5	35.75	107.25	2
		4 H. La Fe-Servicio de A. Patológica	SI	56	44	82.25	34
		6 H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	100	61	110	5
03	Poliposis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal	SI	132	116.5	133	3
		6 H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	74	40.5	77	3

FUNCION ASISTENCIAL

CONGENIA
Portal de Gestión
del Cáncer Familiar

Unidad de Consejo Genético

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

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

Fecha solicitud desde 01/01/2012 hasta 30/09/2012

Fecha recepción desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

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
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal	SI	47	37.5	56.5	1
		6 H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	148	148	148	1
07	Síndrome de Peutz Jeghers	6 H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	64	64	64	1
08	Síndrome de Cowden	6 H.G. Elche-Oncología Molecular	SI	178	178	178	1

FUNCION ASISTENCIAL

CONGENIA
Portal de Gestión
del Cáncer Familiar

Unidad de Consejo Genético

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

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

Fecha solicitud desde 01/01/2012 hasta 30/09/2012

Fecha recepción desde 01/01/2012 hasta 30/11/2012

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	NO	54	37	54	5
01	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes)	3 H. La Fe-Biología Molecular	NO	17	8	43	65
02	Cáncer Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o	6 H.G. Elche-Oncología Molecular	NO	37	19	61	21
03	Polipósis Adenomatosa de Colon Familiar (PAF)	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal	NO	43	27	47	10
04	Neoplasia Endocrina Múltiple (MEN2) y Carcinoma	2 H. La Fe-Unidad de Genética y diag., prenatal	NO	14	14	14	1

DOCENCIA-FORMACION

- Rotación por la UCGC de P.I.R.
- Rotantes externos
 - Médicos de primaria del área.
 - MIR familia R3 H Arnau.
 - Médicos de la unidad de genética

FUNCIONES DE LA UCGC

- GESTION CLINICA - ADMINISTRATIVA.
- ASISTENCIAL.
- DOCENTE-FORMACION.
- INVESTIGACION-PUBLICACIONES.

INVESTIGACION

- Contrato de Investigación Fundación La Fe, año 2005:
Dra Sarai Palanca: Grandes deleciones y variantes de efectos desconocido en BRCA-1/2 en cáncer de mama hereditario.
- BECA FISS 2006-2009. Investigador colaborador: Estudio de las mutaciones patogénicas de la población española en los genes BRCA1 y BRCA2 en el cáncer de mama y ovario esporádico.

INVESTIGACION

- Evaluación integral de las VED en familias con Síndrome de Lynch: BECA SEOM 2007.
- Valoración de la adhesión a las recomendaciones en familias con (CCHNP) estudiadas en las UCGC de la Com. Valenciana: BECA SEOM 2007
- Estudio genético de las familias con sospecha de síndrome de Lynch, con inestabilidad de microsatélites, y sin mutación puntual en los genes MLH1, MSH2 y MSH6: BECA COMUNIDAD VALENCIANA 2007.

INVESTIGACION

- 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.
- BECA GENT X GENT 2009-2011. Contribución de los alelos de baja penetrancia al 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.

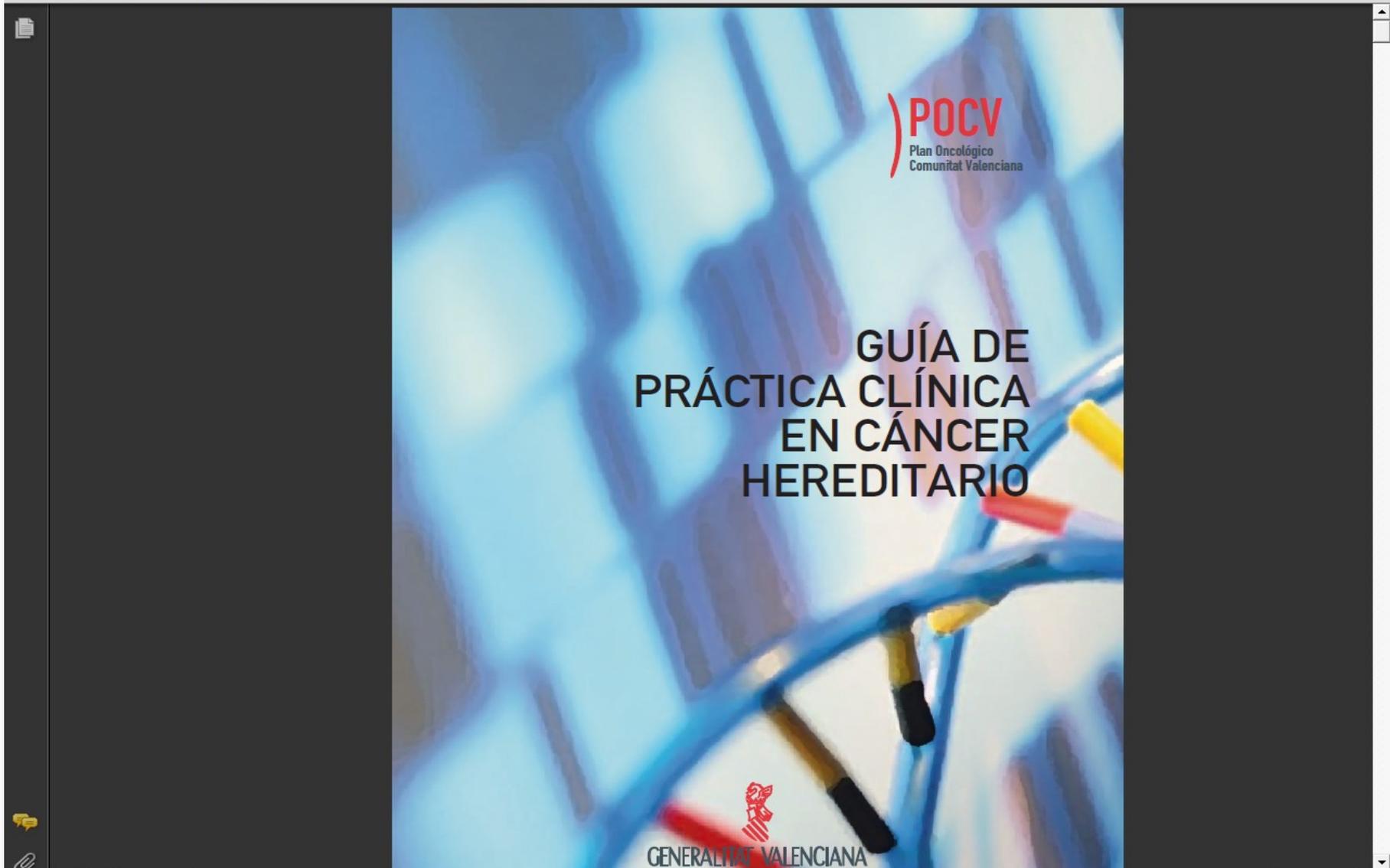
INVESTIGACION

- 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.
- BECA FISS: DENSIDAD MAMOGRAFICA, SUSCEPTIBILIDAD GENETICA Y CANCER DE MAMA EN MUJERES DE FAMILIAS DE ALTO RIESGO. Años 2010-2011. Isabel Chirivella, Angel Segura, Marina Pollán, Beatriz Sánchez Heras, Dolores Salas.
- 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
- Protocolo de atención telefónica para el seguimiento de las personas atendidas en la UCGC. Fundación La Fe, Ipsen Pharma. 2012



PROGRAMA DE CONSEJO GENÉTICO EN EL CÁNCER

(Sèrie E: Programes sanitaris; n° 51)



PUBLICACIONES NACIONALES

- Capítulo de libro: Manual de tto de soporte en el paciente oncológico: ISBN: 84-933367-4-2: 2006. Consejo Genético en Cáncer: Segura A, Belenchón M, Cortijo M, Molina J, Palomar L, Yuste A.
- Segura A, Palomar L, Diaz-Beveridge R. Escenarios Clínicos: El cáncer colorrectal hereditario. Publicación on line. Prous Science SA. Página web Merck Oncología. 2008.
- Segura A. Sobre el cáncer. Cartas al Director. Diario El País, viernes 29-09-2006 . Pág 14.
- Segura A, Garijo M, Belenchón M: Función de una UCGC. Revista GeysSalud. 2008.

PUBLICACIONES NACIONALES

- 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.
- 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.
- Guia de práctica clínica en cáncer hereditario. POCV. Conselleria Sanitat. Generalita Valenciana.2008.ISBN: 978-84-482-4988-5. Miembro del comité editorial y autor.

PUBLICACIONES INTERNACIONALES

- 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 2007; 9839-9846.
- 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 2007; 9818-9822.

PUBLICACIONES INTERNACIONALES

- Palanca Suela S, Esteban Cardeñosa E, Barragán González E, de Juan Jiménez I, Chirivella González I, Segura Huerta A, Guillén Ponce C, Martínez de Dueñas E, Montalar Salcedo J, Castel Sánchez V, Bolufer Gilabert P on behalf of the Group for Assessment of Hereditary Cancer of Valencia Community. CASP8 D302H polymorphism delays the age of onset of breast cancer in BRCA1 and BRCA2 carriers. *Breast Cancer Res Treat.* 2010 Jan;119(1):87-93. Epub 2009 Feb.
- *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)

PUBLICACIONES INTERNACIONALES

- 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 Treta. 2010 may, 121 (1): 257-260.
- 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
- 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, Martíoenz 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.

PUBLICACIONES INTERNACIONALES

- 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.
- 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
- Low penetrance alleles as a risk modifiers in familial and sporadic breast cancer, Bolufer P, Esteban E, Palanca S, Segura A, Santaballa A. Familial cancer 2012, aceptado en agosto. En prensa.
- Recurrent and novel BRCA1/BRCA2 mutations in Eastern Spain population. Relationships of familial phenotypes with mutation prevalence. Familial cancer 2012, en prensa
- TACSTD1 germ line deletions as causes of Lynch syndrome in spanish patients. Guarinos G, Castillejo A, Barberá V, Sánchez Heras B, Segura A, Journal of Molecular Diagnostics 2012, en prensa

PUBLICACIONES: RESUMEN

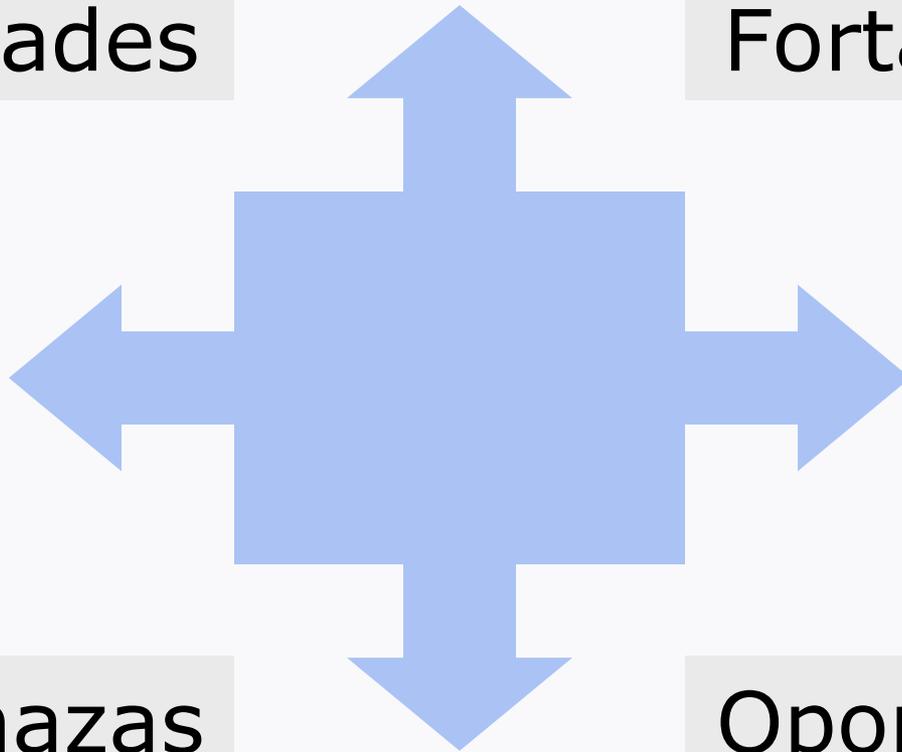
- ARTICULOS INTERNACIONALES: Doce artículos, años 2007-2012
- ARTICULOS NACIONALES: Siete artículos. 06/07/08.
- ABSTRACTS INTERNACIONALES: Diez abstracts, años 2007-2012
- ABSTRACTS NACIONALES: 15 abstracts, años 2007-2012



Análisis DAFO- CONCLUSIONES

Debilidades

Fortalezas



Amenazas

Oportunidades

FORTALEZAS

- Prestigio del Servicio y del Centro.
- Capacitación profesional muy específica
- Especialización y protocolización
- Trabajo multidisciplinario
- Unidad funcional de referencia (varios departamentos)
- Informatización de procesos
- Interés por la docencia e investigación
- Integrados en un programa consolidado de Conselleria
- Alta motivación del equipo
- Equipo completo con plaza en propiedad

DEBILIDADES

- Poca integración de la UCGC en el S.O.M-hospital.
- Dependencia excesiva de la asistencia especializada como fuente pacientes
- Imposibilidad de sustituir al personal.
- Dispersión geográfica de los departamentos sectorizados.
- Falta de contacto con los referentes de los departamentos.

AMENAZAS

- Sobrecarga asistencial, perder otras funciones.
- Necesidades económicas del personal.
- Asistencia no básica (tiempos de crisis....)
- Problemas organizativos con los departamentos.
 - Anatomía Patológica concesionarias.

OPORTUNIDADES

- Actividad específica y puntera.
- Integración con los laboratorios (medicina traslacional).
- Integración con varios departamentos/primaria.
- Compartir responsabilidad clínica dentro del S.O.M
- Explotación clínica de las nuevas bases de datos
- Reconocimiento administrativo de la labor realizada



CONCLUSIONES

- La UCGC está consolidada.
- Ha sido fundamental el contacto con Genética y laboratorios.
- La actividad asistencial es superior a la esperada.
- Necesitamos mayor interacción con el Servicio de Oncología Médica.
- Debemos mejorar la relación con los referentes seguimientos-devolución de pacientes.
- Necesario descargar asistencia para poder mejorar en las otras funciones.