

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL ESTUDIO DEL CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

Información General

El cáncer de mama es el más frecuente en las mujeres de países occidentales y de otros países como el nuestro. Los estudios realizados en EEUU y en Europa muestran que un 5 a 10% de los casos ocurren en mujeres con una predisposición hereditaria o genética al cáncer de mama, es decir que son portadoras de una alteración genética que favorece el desarrollo de la enfermedad.

Los principales genes de predisposición hereditaria al cáncer de mama conocidos son los denominados BRCA1 y BRCA2. Aunque en menor grado, estos genes también predisponen al desarrollo de otros tumores, principalmente cáncer de ovario.

Las mujeres portadoras de la alteración genética tienen un riesgo mucho más elevado de cáncer mamario. En efecto, mientras que en la población general aproximadamente 1 de cada 8 mujeres que viven hasta los 79-80 años (riesgo del 12%) desarrollan cáncer de mama, entre las portadoras de una predisposición hereditaria, esta cifra asciende a 4-8 mujeres de cada 10 (riesgo del 40-80%). Además, en el grupo de mujeres con predisposición genética, la enfermedad se presenta frecuentemente a una edad menor que en la población general. De estos datos, se desprende la importancia de identificar a aquellas personas que son portadoras de dicha predisposición hereditaria antes del desarrollo eventual de la enfermedad ya que se recomienda iniciar los controles para la detección temprana a edades más tempranas que en la población general y considerar otras estrategias para la prevención adaptadas al nivel individual de riesgo. .

El estudio de una posible predisposición hereditaria al cáncer incluye el asesoramiento genético previo y posterior a la realización del estudio genético diagnóstico.

Etapas del estudio genético

1. Se recomienda asesoramiento genético previo el cual consiste en una entrevista médica durante la cual se realiza la evaluación del riesgo hereditario de cáncer en base a los antecedentes médicos familiares y personales.

Además, se discute si es apropiada la realización del estudio genético, el significado de un resultado positivo, de un resultado negativo, la posibilidad de un resultado no informativo, los posibles beneficios y riesgos del estudio genético y las técnicas que pueden utilizarse para su realización.

2. En el caso que luego del asesoramiento genético usted decida realizar el estudio genético diagnóstico, se le propondrá coordinar la extracción de sangre (aproximadamente 5 ml = 1 cucharadita) a partir de la cual se extraerá el ADN necesario para la búsqueda de mutaciones. El almacenamiento y procesamiento de la misma estará a cargo del Instituto Pasteur Montevideo.

3. La detección de mutaciones en los principales genes de predisposición al cáncer de mama conocidos actualmente (BRCA1 y BRCA2) se hará mediante técnicas de secuenciación de ADN de última generación. En función de los resultados, de la historia clínica personal y familiar y de la disponibilidad, el estudio podrá ser ampliado, incluyendo otros test genéticos.

4. Cuando esté disponible el resultado lo citaremos para ofrecerle recibirlo en una consulta durante la cual le explicaremos el significado del mismo, las implicancias para usted y su familia y las recomendaciones que mejor se adaptan a su nivel de riesgo.

Implicancias de un test positivo

1. La presencia de una mutación deletérea en un gen de predisposición al cáncer mamario (BRCA1 o BRCA2) significa, de acuerdo a los conocimientos actuales, que Ud. tiene un riesgo elevado (que puede variar entre el 40 y el 80%) de desarrollar cáncer de mama si vive hasta los 75 o más años y un riesgo aumentado de desarrollar cáncer de ovario y posiblemente otros tumores. Por otra parte, Ud. puede transmitir la mutación a sus hijos.
2. Las implicaciones médicas y psicológicas y las opciones de prevención serán discutidas con Ud. en forma privada y confidencial.

Implicancias de un test negativo

1. Un resultado negativo para una mutación identificada previamente en otros miembros de su familia, significa que Ud. **no tiene muy alto riesgo de desarrollar cáncer de mama asociado a la herencia de un gen BRCA mutado,** ni un riesgo aumentado de desarrollar los tumores asociados. Sin embargo, su riesgo de desarrollar cáncer de mama aún es por lo menos el de la población general, es decir de aproximadamente el 12%. Por lo tanto, le recomendaremos las medidas de prevención establecidas para las mujeres de riesgo promedio.
2. La ausencia de una mutación identificada previamente en su familia significa que Ud. no puede transmitirle la mutación a sus hijos.

Beneficios de realizar el testeo genético

1. El análisis de su árbol genealógico nos permite establecer si en su familia existe o no una probable predisposición hereditaria al cáncer mamario. En caso afirmativo, su probabilidad de ser portador de dicha predisposición es del 50% o menor, según su grado de parentesco con los individuos afectados.
2. El análisis genético puede permitirnos afirmar o descartar que Ud. sea portador/a de una predisposición genética al cáncer. En el primer caso Ud. dispondrá de la mejor información disponible para tomar una decisión bien fundada con respecto a las medidas de prevención. En caso de no ser

portador/a no requerirá un seguimiento diferente al de la población general ni tampoco su descendencia.

3. Permitirá adecuar las medidas de detección precoz y eventualmente de prevención, a su nivel individual de riesgo de cáncer mamario.
- 4- Si Ud. desea compartir la información que le hemos brindado en forma privada y confidencial con otros miembros de su familia, éstos podrán optar por buscar asesoramiento, análisis genético y/o recomendaciones para la detección precoz y prevención del cáncer. Es su decisión si comparte la información que le brindemos con sus familiares.

Potenciales riesgos y limitaciones del testeo genético

1. RIESGOS: Los riesgos de la extracción de sangre son mínimos, puede presentarse una molestia local y/o hematoma en el lugar de la extracción. En caso de que ocurran serán debidamente tratados.
El conocimiento del resultado de su test genético puede tener un impacto psicológico negativo, incluyendo ansiedad y/o depresión. Debe considerar cuidadosamente su posible reacción a resultados positivos y negativos del análisis antes de aceptar el análisis genético.
Dada la confidencialidad de los resultados, si Ud. mantiene la misma, no existen riesgos de discriminación en función del resultado de su estudio genético.

2. LIMITACIONES:

La presencia de una mutación no permite predecir que Ud. desarrollará cáncer con una certeza del 100% ni tampoco cuando puede ocurrir el mismo.

La ausencia de una mutación no significa que Ud. no desarrollará cáncer de mama u otro tipo de cáncer en algún momento de su vida. En efecto, Ud. tendrá por lo menos, el riesgo de la población general para todos los cánceres y deberá seguir las recomendaciones para la población general.

Puede haber resultados genéticos ambiguos que no puedan ser interpretados. Tales resultados serán discutidos con Ud. y pueden requerirse muestras de sangre adicionales.

En caso de negativa a realizar el estudio genético o conocer el resultado

Esta situación puede darse luego de realizar la primera entrevista informativa y de valoración de riesgo.

En ese caso discutiremos con Ud. las opciones de detección precoz y prevención basándonos en su nivel de riesgo determinado por el análisis de su árbol genealógico.

Confidencialidad:

Toda la información personal y familiar es confidencial.

Los datos aportados en la consulta de asesoramiento genético y los resultados del análisis genético serán guardados en la Unidad de Oncogenética del Hospital de Clínicas.

La información únicamente se le entregará a Ud. personalmente o a quien Ud. autorice en forma expresa y por escrito. En este acto autorizo al Hospital de Clínicas a proporcionar a SEMI los datos que surjan de las entrevistas y el resultado de los estudios que se me realicen.

De la información obtenida pueden surgir comunicaciones médicas, que aporten al conocimiento médico nacional e internacional, pero se garantiza que no se lo identificará ni a Ud., ni a ningún miembro de su familia por su nombre.

Financiación: En caso que Ud. decida realizarse el estudio, el mismo será financiado por SEMI (Seguro de Enfermedad de los Médicos del Interior), del cual Ud. es beneficiario.

El Hospital de Clínicas, cumplida cada una de las etapas del procedimiento de pesquisamiento, le solicitará que firme la constancia del cumplimiento de las mismas.

Esta constancia, únicamente hará referencia al cumplimiento del acto médico correspondiente (entrevista inicial, extracción, y entrevista pos-test).

La constancia firmada por Ud. será entregada por el Hospital de Clínicas a SEMI para el cobro de los estudios que efectivamente se haya realizado.

Responsabilidad: Los actos médicos que se realizan en este estudio son de exclusiva responsabilidad del Hospital de Clínicas, habiéndose exonerado a SEMI de cualquier tipo de responsabilidad, salvo la obligación de pagar los costos del estudio.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Antes de dar mi consentimiento con la firma de este documento, he leído la información previamente expuesta. Me han explicado todos los aspectos implicados en el asesoramiento genético y en la realización de test genéticos, así como han respondido mis preguntas de forma satisfactoria.

Basado en esta información acepto voluntaria y libremente la realización de los estudios genéticos que valoren el riesgo de predisposición hereditaria para el cáncer de mama.

Nombre del paciente.....

Firma del paciente.....

Fecha.....

Nombre del médico.....

Firma del médico.....

Fecha.....

He recibido una copia de este formulario de consentimiento.

Nombre del paciente.....