



# REPORTE ANUAL

Red Argentina de Cáncer Familiar  
-RACAF-  
2015



## **AUTORIDADES**

*Presidente de la Nación*  
**Mauricio Macri**

*Ministro de Salud de la Nación*  
**Dr. Jorge Daniel Lemus**

*Directora del Instituto Nacional del Cáncer*  
**Dra. Graciela Jacob**

PLAN NACIONAL DE TUMORES FAMILIARES Y HEREDITARIOS

**Dra. Lina Núñez**  
**Dr. Pablo Kalfayan**  
**Lic. Virginia Ortiz de Rozas**

## CONTENIDOS

<b>1. Introducción. Fundamentos.</b>	<b>4</b>
<b>2. Descripción estructural. Ejecutiva de la red.</b>	<b>5</b>
2.1 Introducción	
2.2 Acciones de los nodos	
2.3 Estructura	
2.4 Dinámica de reporte	
<b>3. Reporte 2015</b>	<b>10</b>
3.1 Reporte de casos y consultas	
3.2 Reporte de estudios moleculares	
3.3 Denuncia de casos confirmados y mutaciones	
<b>4. Comentarios y conclusiones finales</b>	<b>16</b>
<b>5. Anexos</b>	
Ficha de Reporte de caso RACAF	
Ficha Denuncia De Mutaciones RACAF	

## 1- INTRODUCCIÓN. FUNDAMENTOS

La concepción actual del cáncer como enfermedad multifactorial lleva implícita la estratificación de riesgo de los individuos, como componente indispensable de la evaluación oncológica. Estos diferentes estratos de riesgo constituyen la base para plantear estrategias de prevención diferenciales y una criteriosa utilización de los recursos disponibles.

Entre un 20-30% de los casos nuevos de cáncer diagnosticados, anualmente ocurren en familias con predisposición mayor que la población general. Un 5-10% de todos los casos de cáncer corresponden a algún Síndrome de Cáncer Hereditario, donde hay mutaciones heredables involucradas y los riesgos de desarrollar la enfermedad son elevados. La evaluación del riesgo genético en oncología es actualmente un estándar de cuidado donde confluyen distintas áreas clínicas y técnico-biológicas de variada complejidad, cuyo abordaje integral constituye un gran desafío en la atención oncológica, que debe ser llevado a cabo por equipos multidisciplinarios específicamente entrenados.

Tomando en cuenta los tumores más prevalentes, el número de casos nuevos aparecidos en individuos con un riesgo superior al de población general (entre 6.000 y 8.000 casos/año), a los que se suman los familiares cercanos aún no afectados, muestra claramente el impacto que estos tumores tienen sobre el sistema de salud. La aparición en los últimos años de estrategias preventivas con claro efecto sobre la mortalidad de estos grupos y de tratamientos dirigidos específicamente a alteraciones genéticas puntuales, terminan de conformar un panorama donde el correcto abordaje de los cánceres hereditarios es incuestionable.

A fines del año 2011, como respuesta a una demanda insatisfecha hasta ese momento, comenzó a funcionar el Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios (PROCAFA) perteneciente al Instituto Nacional del Cáncer, con el principal objetivo de mejorar la detección, manejo y prevención de los grupos de alto riesgo de cáncer a nivel nacional. Una de las primeras iniciativas del PROCAFA fue la realización de un diagnóstico de situación nacional, mediante un Censo de Recursos Humanos y Moleculares en Cáncer Hereditario, que abarcó instituciones tanto públicas como privadas y permitió delinear el panorama nacional e identificar centros de atención, complejidad, déficits, tipo de asistencia brindada y ubicación regional de los recursos. (1)

En consonancia con lo evidenciado por este Censo, el PROCAFA trabaja sobre sus principales ejes de acción en tres áreas priorizadas que abarcan: 1) Entrenamiento de profesionales en asesoramiento genético en oncología, 2) Realización de guías y pautas consensuadas de manejo y 3) Creación y coordinación de una red de atención y registro a nivel nacional. (2)

## 2- DESCRIPCIÓN ESTRUCTURAL / EJECUTIVA DE LA RED

### 2.1 Introducción

Con la creación del Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios dentro del área programática del Instituto Nacional del Cáncer, se fija una política que incluye entre sus prioridades el control de los grupos de alto riesgo de cáncer en nuestro país, para lo cual consideramos imprescindible la integración en red de los distintos nodos de atención.

Cumpliendo con esta línea y tomando como base el Censo Nacional de Recursos Humanos y Moleculares en Cáncer Hereditario, hacia fines del 2013 se creó la Red Argentina de Cáncer Familiar (RACAF), con el objetivo de unificar esfuerzos e iniciativas tendientes a mejorar el abordaje de la población de alto riesgo de cáncer en Argentina, teniendo en cuenta las diferentes realidades provinciales y regionales.

RACAF es una Red conformada por profesionales de instituciones públicas y privadas en distintas provincias del territorio nacional, donde funcionan consultorios de asesoramiento genético oncológico (AGO) llamados nodos, originalmente incluidos en el Censo Nacional de Recursos previamente descripto.

RACAF reporta su actividad asistencial y los casos identificados de mutaciones patogénicas en forma periódica a la coordinación, que realiza el monitoreo y difusión de los datos recibidos.

El funcionamiento de RACAF y su progresivo crecimiento se deben a acciones definidas llevadas a cabo por cada nodo y por la coordinación, según se detalla a continuación.

### 2.2 Acciones de los nodos

Entre las acciones/actividades priorizadas para cada nodo de RACAF se encuentran:

- Apoyo (técnico y académico) a unidades de AGO en formación.
- Recibir derivación de pacientes provenientes de provincias o zonas aledañas donde no haya un consultorio de AGO activo.
- Manejo unificado de casos de acuerdo a pautas consensuadas y documentos oficiales del INC.
- Registro de casos según variables consensuadas que puedan ser utilizadas en iniciativas colaborativas.
- Reporte bianual de actividad de cada nodo y denuncia de casos detectados con mutación identificada ante la coordinación de la Red (PROCAFA).
- Participación en foros mensuales de discusión (generales y temáticos) y en revisiones bibliográficas en plataforma virtual del INC.
- Difusión de la Red a través de la participación en distintas sociedades médicas y/o actividades académicas (congresos, reuniones y simposios) en forma periódica.

Las funciones de la coordinación de RACAF (centralizada por el momento en el PROCAFA), son:

- Organizar las actividades y brindar el marco institucional/político necesario para su óptimo funcionamiento.
- Evaluar y monitorear la actividad de RACAF.
- Reportar periódicamente el monitoreo realizado.
- Proteger y mantener la confidencialidad de los datos brindados por cada nodo, de tal forma que no puedan ser utilizados/publicados sin expresa autorización/participación del nodo de origen, con ningún otro fin que no sea el reporte periódico de actividad de la Red.
- Apoyar a los nodos en formación en todos los aspectos involucrados (manejo de los casos, gestión institucional, contacto con otros integrantes de la Red, etc.) para lograr entrenamiento asistencial e integración regional.
- Promover la formación de nuevos nodos de atención en lugares desprovistos de consultorios activos de AGO.
- Promover iniciativas colaborativas (asistenciales, académicas, de investigación, registro, etc.) entre los distintos nodos de la Red.
- Organizar y difundir las actividades de la Red entre sus integrantes y otros componentes del sistema de salud donde sea pertinente.
- Facilitar el acceso de los nodos de la Red a los estudios moleculares solicitados.
- Coordinar los ateneos mensuales de discusión de casos y los foros activos en el campus del INC.
- Recibir y clasificar la información relacionada con tumores hereditarios a nivel nacional.

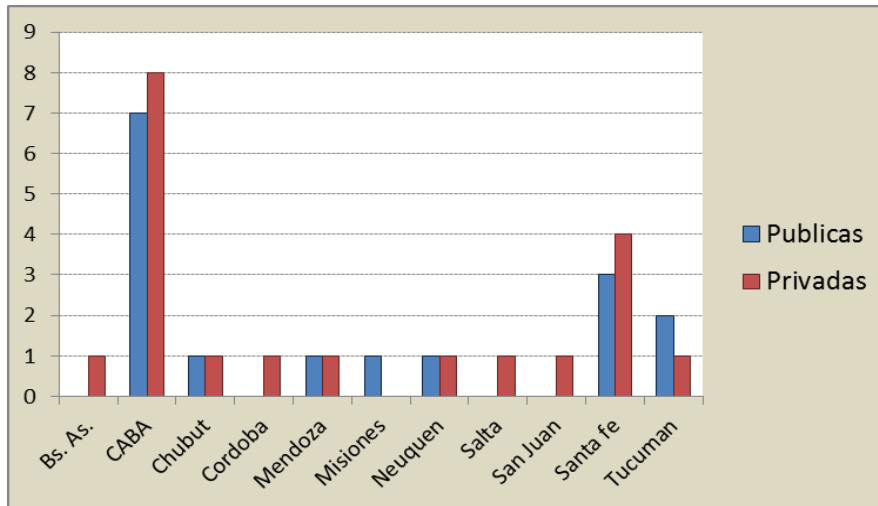
### 2.3 Estructura

Todos los nodos integrantes de RACAF poseen al menos un médico a cargo con entrenamiento en AGO y se encuentran organizados de forma heterogénea, dependiendo de la estructura de la institución a la que pertenecen. En todos ellos se realizan consultas de evaluación de riesgo y asesoramiento genético en oncología.

RACAF se encuentra conformada por **44 profesionales** pertenecientes a **36 instituciones**, distribuidas en **11 provincias** del territorio nacional (Ver listado más abajo).

El 44% (16/36) corresponden a instituciones públicas y el 56% (20/36) a instituciones privadas (Figura 1).

Figura 1. Número de instituciones pertenecientes a RACAF, según jurisdicción y tipo de entidad



A continuación se presenta el listado actual de Instituciones y profesionales responsables de cada nodo participante de RACAF, su localización según jurisdicción nacional y datos de contacto mediante correo electrónico. (Tabla 1)

**Tabla 1. Listado oficial de Instituciones/Profesionales integrantes de RACAF periodo 2014-2015**

NOMBRE de la INSTITUCIÓN	LOCALIZACIÓN	Tipo de entidad	NOMBRE del PROFESIONAL	EMAIL
Argenomics - Fundacion Investigar	CABA	Privada	María Victoria Cólica	mvcolica@yahoo.com.ar
Argenomics - Fundacion Investigar	CABA	Privada	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
BREAST Clínica de la mama	Bs. As.	Privada	María Laura Barrientos	marialaurabarrientos@gmail.com
CEMIC	CABA	Privada	Florencia Petracchi	flor_petra@yahoo.com
CEMIC	CABA	Privada	Celeste Michia	celestemichia@gmail.com
CEMIC	CABA	Privada	Pablo Kalfayan	pkalfayan@hotmail.com
Centro Nacional de Genética Médica - Clínica	CABA	Pública	Graciela Mercado	gnmercado2@yahoo.com.ar
Centro Nacional de Genética Médica - Clínica	CABA	Pública	Liliana Alba	cancerhereditariocenegam@gmail.com
Fundación GENOS	CABA	Privada	Graciela Moya	moya@genos.com.ar
GEDYT (Gastroenterología Diagnóstica y Terapéutica)	CABA	Privada	Luisina Bruno	luisinabruno@gedyt.com.ar
Hospital Alemán de Buenos Aires	CABA	Privada	Rita Valdez	ritavaldez@hotmail.com
Hospital Alemán de Buenos Aires	CABA	Privada	Lina Nuñez	linamnunez@gmail.com
Hospital de Gastroenterología " Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Alejandro Gutierrez	alitagut@hotmail.com
Hospital de Gastroenterología " Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Daniela Milito	danielayrt@hotmail.com
Hospital de Gastroenterología " Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Karina Collia	colliaivilak@yahoo.com.ar
Hospital de Gastroenterología " Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Mariana Coraglio	mcoraglio@hotmail.com
Hospital de Gastroenterología " Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública	Marina Antelo	machuantelo@hotmail.com
Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Pública	Guillermo Chantada	gchantada@yahoo.com
Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Pública	Laura Garcia de Rosa	laura_1998@hotmail.com
Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Pública	Gabriela Obregón	obregon.gabriela@gmail.com
Hospital General de Agudos "Carlos G. Durand"	CABA	Pública	Marcos Abalovich	mabalovich@yahoo.com.ar
Hospital General de Agudos "Carlos G. Durand"	CABA	Pública	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
Hospital General de Agudos "Carlos G. Durand"	CABA	Pública	María Victoria Cólica	mvcolica@yahoo.com.ar
Hospital General de Niños "Dr. Ricardo Gutierrez"	CABA	Pública	Gabriela Sansó	gsanso@cedie.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	Carlos Vaccaro	carlos.vaccaro@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	María Cecilia Riggi	mariaecilia.riggi@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	María Laura Gonzalez	marialaura.gonzalez@hospitalitaliano.org.ar
Hospital Italiano de Buenos Aires Equipo PROCANHE	CABA	Privada	Pablo Kalfayan	pkalfayan@hotmail.com
Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich"	CABA	Pública	Rodrigo Sanchez	gors13@hotmail.com
Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich"	CABA	Pública	Rita Valdez	ritavaldez@hotmail.com
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	Pública	Diana Montoya	montoya.di@gmail.com
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	Pública	María Dolores Mansilla	mansillamdolores@hotmail.com
Instituto de Oncología "Ángel H. Roffo"	CABA	Pública	Eduardo Gonzalez	edugonzalez257@gmail.com
Instituto Privado de Cirugía y Coloproctología	CABA	Privada	Alejandro Gutierrez	alitagut@hotmail.com
Instituto Privado de Oncología Alexander Fleming	CABA	Privada	Luisina Bruno	luisina_bruno@hotmail.com
Instituto Privado de Oncología Alexander Fleming	CABA	Privada	Susana Belli	susanabelli486@gmail.com
Centro de estudios Médicos PENTA	Chubut	Privada	María Laura Barrientos	marialaurabarrientos@gmail.com
Hospital Subzonal "Andrés R. Isola"	Chubut	Pública	Diego Moguilansky	moguilanskydiego@hotmail.com
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Privada	Norma Rossi	ntrossi@gmail.com
Hospital Privado Centro Médico de Córdoba	Córdoba	Privada	Claudia Martin	claudiamartin81@gmail.com
FUNDAFEM / Hospital Italiano de Mendoza	Mendoza	Privada	Laura Maria Vargas Roig	vargasl@mendoza-conicet.gob.ar
Hospital Universitario de Mendoza	Mendoza	Pública	Alejandra Mampel	amampel@hotmail.com.ar
Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga"	Misiones	Pública	Guillermo Cribb	guillermo.cribb@gmail.com
Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga"	Misiones	Pública	Rossana Espindola	rosesp@live.com.ar
Hospital Escuela de Agudos "Dr. Ramón Madariaga"	Misiones	Pública	Monica Ludojoski	monica.ludojoski@gmail.com
Consultorio de Genética Médica	Neuquén	Privada	Silvia Avila	silvia347@gmail.com
Hospital Provincial Neuquén "Dr. Castro Rendón"	Neuquén	Pública	Silvia Avila	silvia347@gmail.com
FORA - Fundación Oncológica Rodríguez Alzola	Salta	Privada	Rodrigo Sanchez	gors13@hotmail.com
Instituto San Marcos	San Juan	Privada	Alvaro Yanzi	alvaroyanzi@hotmail.com
CEMA Centro de Mastología	Santa Fe	Privada	Gonzalo Tabares	tabaresgonzalo@yahoo.com
Centro del Litoral Genética Médica	Santa Fe	Privada	Patricia Quaglio	quagliopatricia@yahoo.com.ar
Centro Médico Las Vertientes (Grupo Gamma)	Santa Fe	Privada	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
Hospital de Niños "Victor J. Vilela"	Santa Fe	Pública	Silvia Carbognani	silviacarbognani@arnet.com.ar
Hospital Provincial del Centenario	Santa Fe	Pública	Patricia Saldias	pepa1310@hotmail.com
Hospital Provincial del Centenario	Santa Fe	Pública	Gonzalo Tabares	tabaresgonzalo@yahoo.com
Maternidad Martin	Santa Fe	Pública	Silvia Carbognani	silviacarbognani@arnet.com.ar
Laboratorio CIBIC	Santa Fe	Privada	Gonzalo Tabares	tabaresgonzalo@yahoo.com
Hospital Angel C. Padilla	Tucumán	Pública	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com
Instituto de gastroenterología SRL	Tucumán	Privada	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com
Hospital centro de salud Zenón Santillán	Tucumán	Pública	Erika Stegmayer	erikastegmayer@hotmail.com



## 2.4 Dinámica de reporte

La actividad asistencial de cada nodo es reportada periódicamente a la coordinación de RACAF mediante dos formularios que se actualizan en forma semestral. El reporte se puede efectuar online por cada consulta realizada o mediante un archivo único con el total de consultas del período.

Las publicaciones de actualización semestral se realizan durante los meses de enero y julio de cada año y los reportes se envían hasta diciembre y junio del mismo período.

Conjuntamente con el reporte semestral de actividad se publica un listado de nodos activos durante el período con las instituciones y profesionales que reportaron, que es difundido como listado oficial de integrantes de RACAF.

- Reporte de Actividad (ver formulario en anexo): incluye información sobre institución/profesional a cargo, número de consultas, motivos de derivación, sospecha clínica principal, caso índice y estudios moleculares solicitados.

- Denuncia de caso identificado (ver formulario en anexo): Se envía un reporte por cada caso de mutación identificada correspondiente a un síndrome de cáncer hereditario definido. El formulario no contiene datos de identidad de pacientes o familias, sino información sobre la alteración molecular hallada (gen y nomenclatura de la mutación), laboratorio donde se realizó la determinación y características básicas del individuo portador (afectado/no afectado y tipo de cáncer).

**Aquellos nodos que no reportan luego de dos semestres completos son excluidos del listado activo de la Red y reincorporados una vez completan la totalidad del reporte adeudado.**

Las siguientes instituciones no reportaron datos de actividad en el presente período (Tabla 2):

**Tabla 2. Instituciones excluidas del listado de nodos oficialmente activos en el período 2015.**

INSTITUCION	LOCALIZACIÓN	ENTIDAD
Fundación GENOS	CABA	Privada
GEDYT (Gastroenterología Diagnóstica y Terapéutica)	CABA	Privada
Hospital de Gastroenterología " Dr. Carlos Bonorino Udaondo"	CABA	Pública
Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"	CABA	Pública
Hospital Subzonal "Andrés R. Isola"	Chubut	Pública
Instituto San Marcos	San Juan	Privada
Centro del Litoral Genética Médica	Santa Fe	Privada
Hospital de Niños "Víctor J. Vilela"	Santa Fe	Pública
Maternidad Martín	Santa Fe	Pública
Laboratorio CIBIC	Santa Fe	Privada
Hospital Angel C. Padilla	Tucumán	Pública

### 3- REPORTE 2015

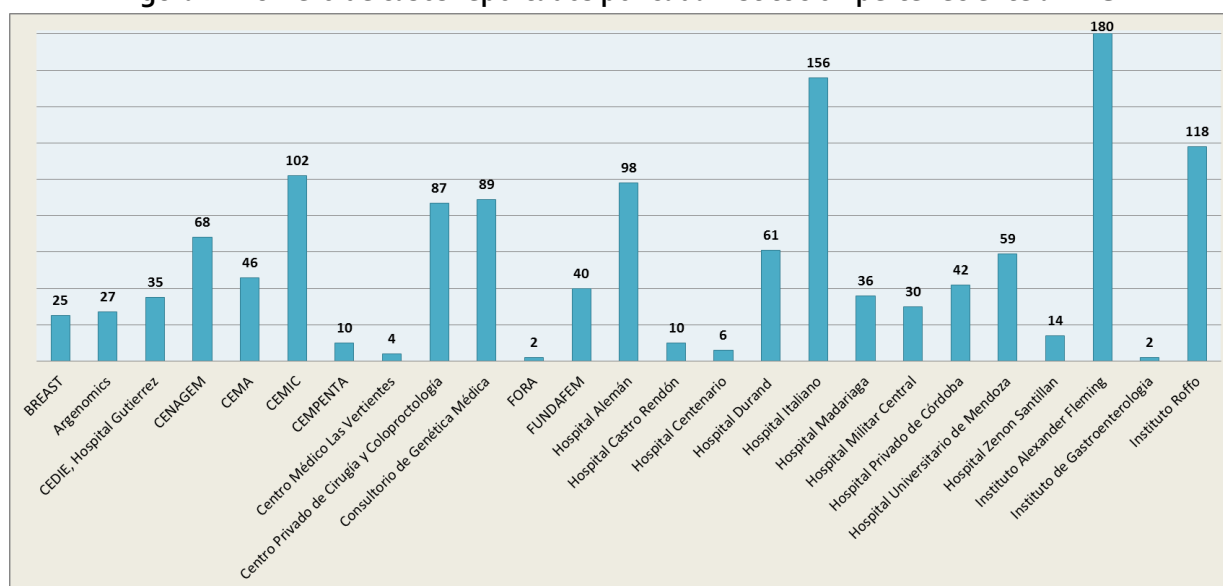
#### 3.1 Reporte de casos y consultas

Durante el año 2015, un 69% (25/36) de los nodos reportaron su actividad a la coordinación de RACAF.

Dos de estas instituciones lo hicieron en forma parcial (sólo reportó uno de los profesionales integrantes).

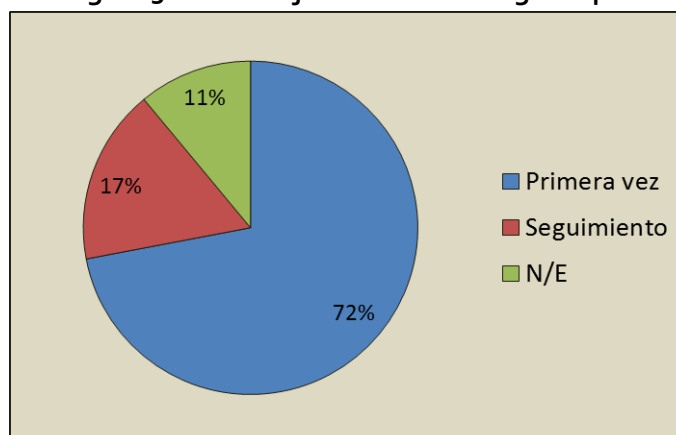
Según los reportes presentados se registraron un total de 1347 consultas de AGO, lo cual constituye un 30% más de lo reportado en el primer año de funcionamiento de la Red (Figura 2).

**Figura 2. Número de casos reportados por cada institución perteneciente a RACAF**



Del total de consultas reportadas la mayoría (964/1347) corresponden a consultas de primera vez y el resto a consultas de seguimiento. En 158 reportes este dato no fue consignado. (Figura 3)

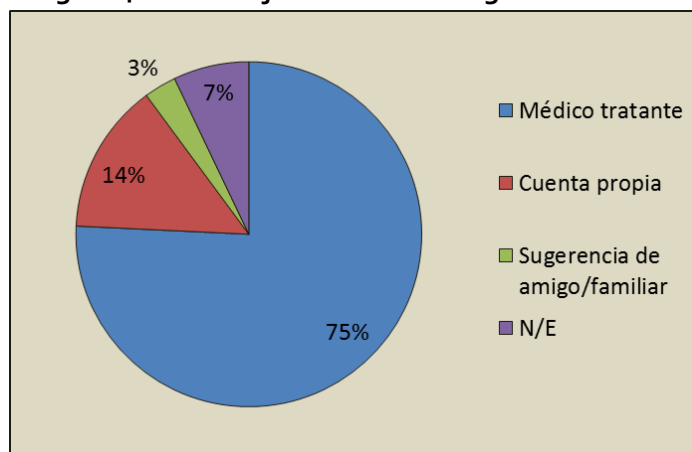
**Figura 3: Porcentaje de consultas según Tipo.**



Ref. N/E: Dato no consignado

La fuente de derivación de las consultas fue en una gran mayoría (1015/1347) por sugerencia del médico tratante y un 14% de los casos llegaron a la consulta por propia inquietud. (Figura 4)

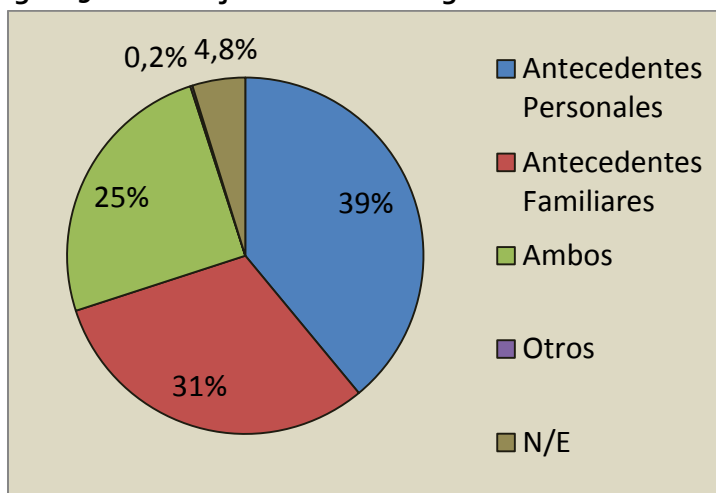
**Figura 4: Porcentaje de consultas según Derivación.**



Ref. N/E: Dato no consignado

En el análisis del motivo de consulta en relación a los antecedentes (personales o familiares) de cáncer, un tercio de los pacientes (419/1347) eran casos índices inadecuados, es decir que no estaban afectados por la enfermedad al momento de la consulta. (Figura 5)

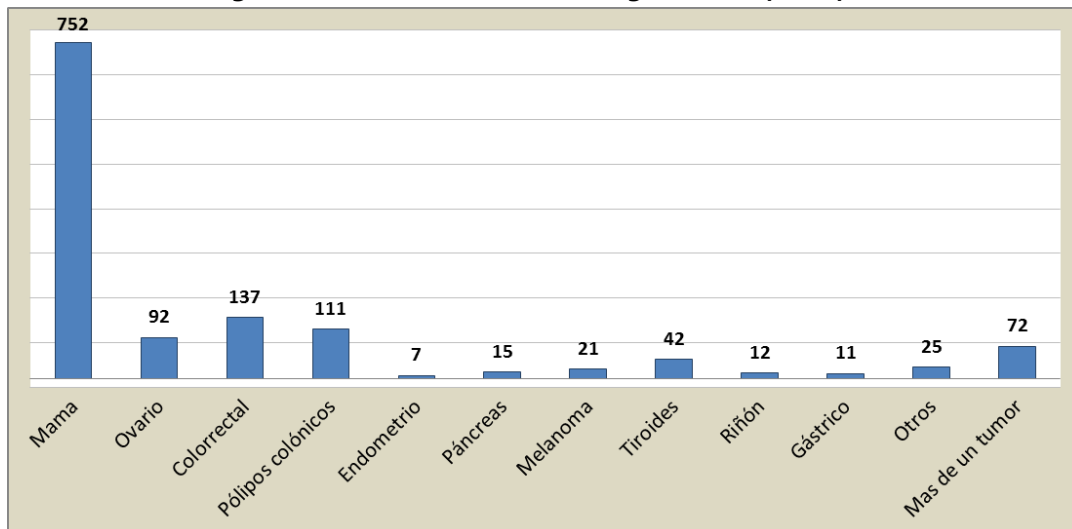
**Figura 5: Porcentaje de consultas según Motivo de Consulta.**



Ref. N/E: Dato no consignado

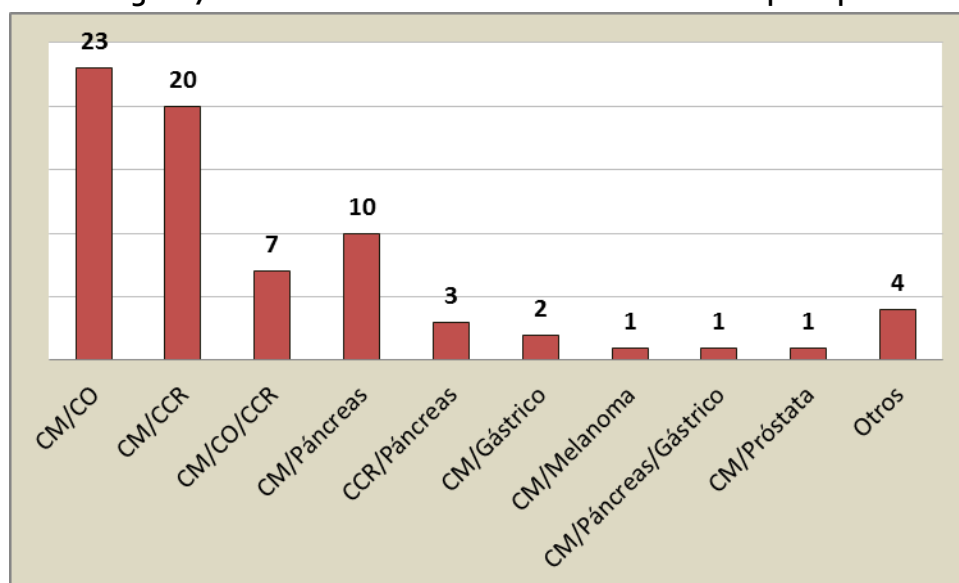
Al analizar el tumor más representativo del cuadro familiar (fundamento de la sospecha clínica) se observa una clara predominancia de cáncer de mama, cáncer colorrectal/pólipos colónicos y cáncer de ovario como sitios más frecuentes, abarcando entre ellos el 84% (1092/1297) de los tumores reportados. (Figura 6)

Figura 6: Número de consultas según tumor principal.



Un 6% de las consultas presentan más de un tumor principal en el espectro familiar evaluado, siendo las asociaciones Cáncer de Mama/Cáncer Ovario y Cáncer de Mama/Cáncer Colorrectal, las más frecuentemente observadas. (Figura 7)

Figura 7: Número de consultas con más de un tumor principal



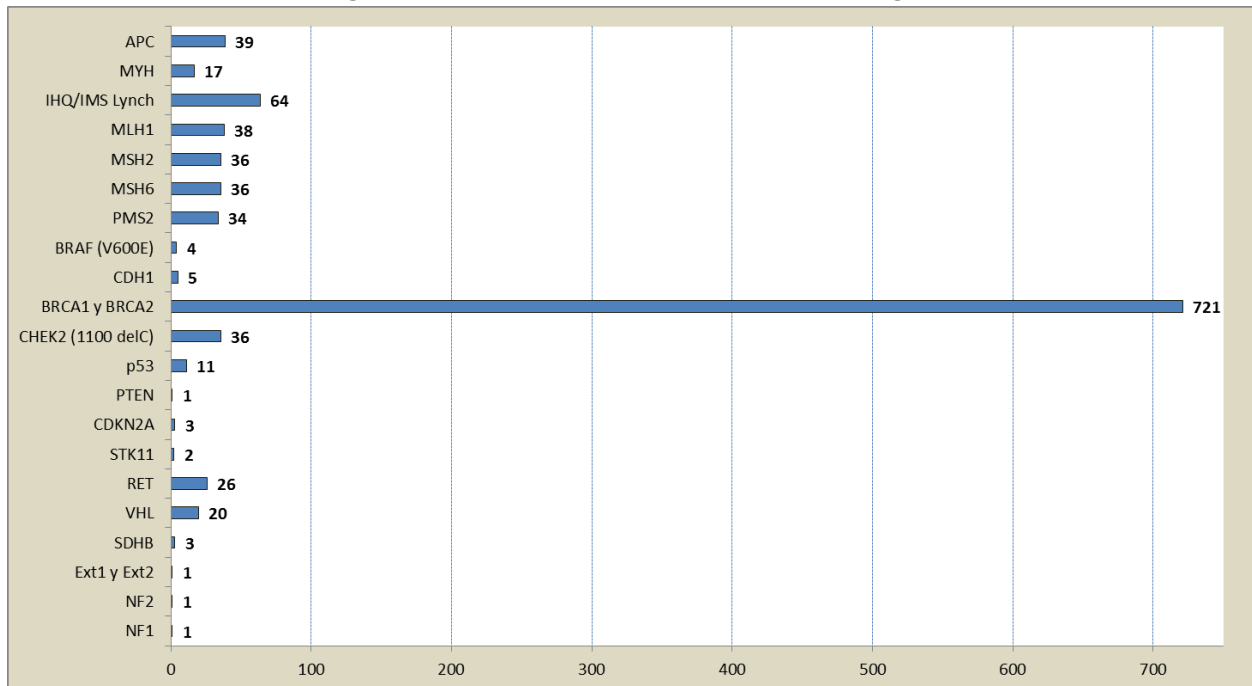
Ref: CM: Cáncer de Mama / CO: Cáncer de Ovario / CCR: Cáncer Colorrectal

### 3.2 Reporte de estudios moleculares

Durante el período reportado se solicitaron un total de 1099 estudios moleculares por sospecha clínica de síndrome hereditario, dentro de los cuales se incluyen las determinaciones de inmunohistoquímica e inestabilidad microsateletal para evaluación inicial de Síndrome de Lynch.

El 66% (721/1099) de los estudios solicitados involucran a los genes BRCA1 y BRCA2 (secuenciación, MLPA y panel etnia askenazi), seguidos en frecuencia por genes asociados a Síndrome de Lynch (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) y Poliposis Colónica Familiar. (Figura 8)

Figura 8: Número de estudios solicitados por gen



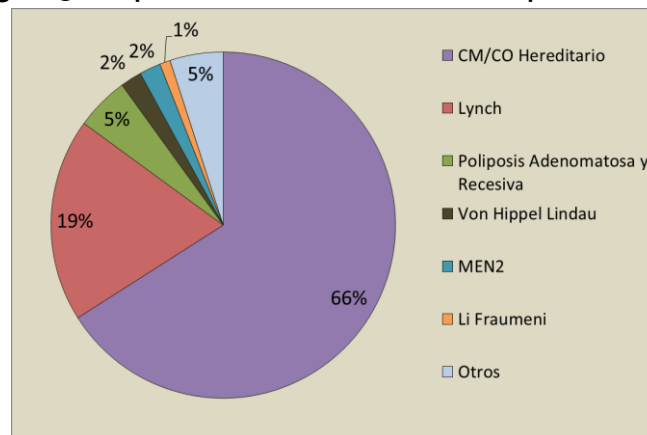
Ref:IHQ: Inmunohistoquímica / IMS: Inestabilidad Microsatelital

La gran mayoría de los genes asociados a Síndrome de Lynch fueron estudiados por panel de 4 genes (31 paneles solicitados) mediante técnica de NGS, siendo poco frecuente la secuenciación de genes aislados.

Del total de estudios solicitados sobre los genes BRCA1 y BRCA2 (721) un 78% (565/721) corresponden a secuenciación completa de ambos genes (directa y NGS), un 14% (100/721) a grandes rearrreglos (MLPA), un 7% (50/721) a panel de 3 mutaciones fundadoras para etnia judía askenazi y menos del 1% (6/721) a búsqueda de mutación familiar previamente identificada.

Si observamos el número de estudios moleculares solicitados según el síndrome, dos tercios de los reportes corresponden a Síndrome de Cáncer de Mama/Ovario Hereditario (BRCA1 y 2), un 20% a Síndrome de Lynch (MLH1, MSH2, MSH6 y PMS2) y en menor proporción Poliposis (APC y MYH), Li Fraumeni (p53), MEN2 (RET) y Von Hippel Lindau (VHL). (Figura 9)

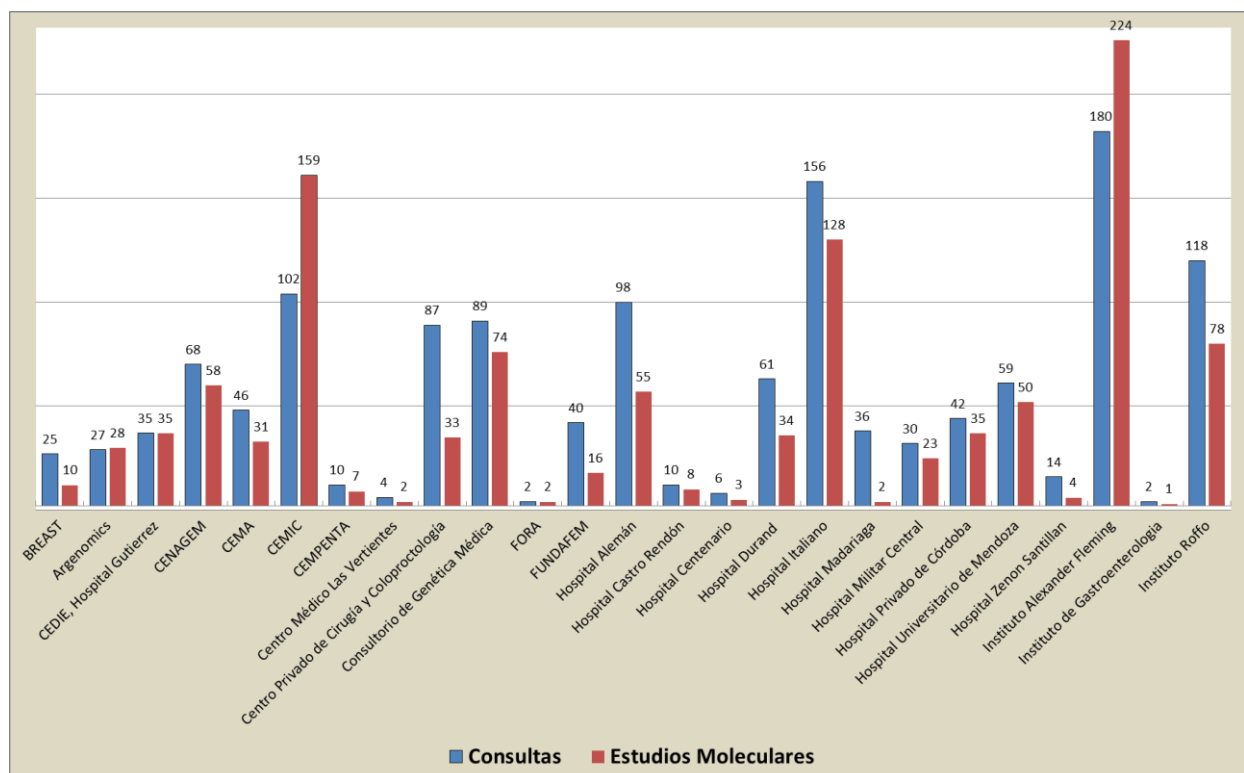
Figura 9: Proporción de estudios solicitados por Síndrome



Ref. CM: Cáncer de mama / CO: Cáncer de ovario

Al graficar el número de consultas reportadas y el número de estudios pedidos por cada institución durante el mismo período, podemos observar la disponibilidad y accesibilidad de las distintas instituciones a los estudios moleculares (Figura 10.). Cabe mencionar que al considerar los pedidos de IHQ/IMS y paneles de genes como estudios separados, el número total de estudios solicitados puede superar el número de consultas en algunos reportes.

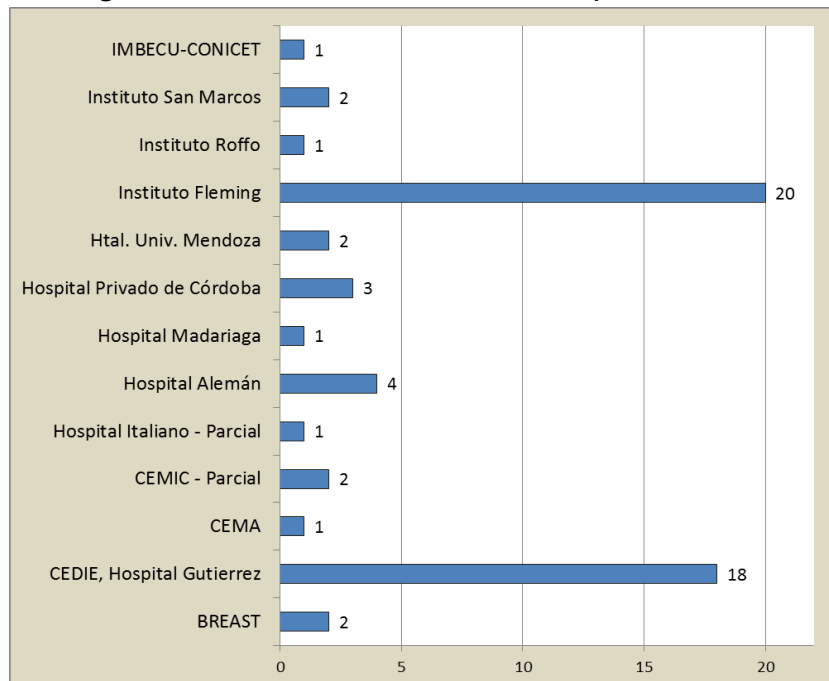
Figura 10: Número de consultas atendidas y número de estudios moleculares solicitados por cada institución



### 3.3 Denuncia de casos confirmados y mutaciones

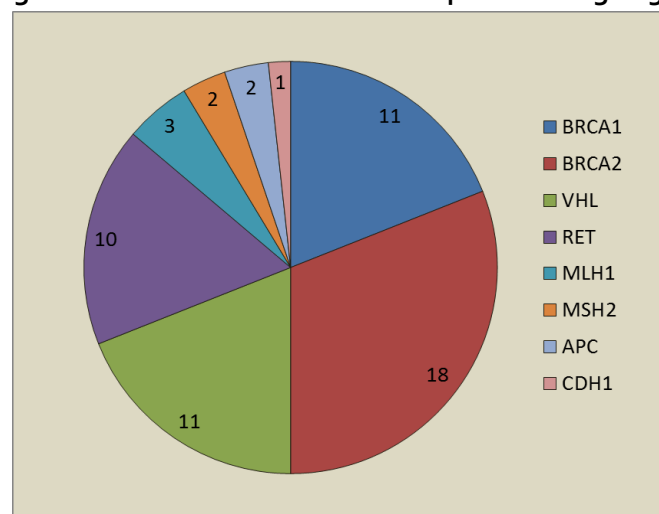
En forma paralela al reporte de actividad de cada nodo, también se reportaron durante el período 2015 las mutaciones identificadas mediante el Formulario de Denuncia de Caso. (Ver anexo). Un total de **13 instituciones** denunciaron **58 casos** confirmados durante este período. (Figura 11). Dos de estas instituciones lo hicieron en forma parcial (sólo reportó uno de los profesionales integrantes).

**Figura 11: Número de casos confirmados por institución**



La mayoría de las mutaciones reportadas corresponden a casos de mutaciones en genes BRCA1 y BRCA2, seguidos en frecuencia por VHL, RET y MLH1/MSH2. La baja frecuencia de reporte (36%) y la participación de nodos con AGO específico por patología, se ven reflejadas en la alta proporción de mutaciones reportadas en genes poco frecuentes, como VHL y RET. (Figura 12)

**Figura 12: Número de mutaciones reportadas según gen**



Para obtener información detallada sobre las alteraciones moleculares reportadas se sugiere ponerse en contacto directo con el profesional responsable del nodo. (Figura 1)

## 4- COMENTARIOS Y CONCLUSIONES FINALES

Dada la gran heterogeneidad del sistema de salud argentino y la variada estructura organizativa de las instituciones integrantes, la consolidación de una red nacional que abarque la totalidad del territorio y asista de manera uniforme a la población es una tarea progresiva y minuciosa de abordaje individual para cada nodo, que requiere del esfuerzo permanente de todos sus integrantes.

La publicación de documentos oficiales concretos (como el presente reporte), que muestren en forma detallada el funcionamiento y estructura de la Red, es una herramienta fundamental que aporta información y transparencia, disponible fácilmente para todos los efectores e interesados.

El crecimiento evidenciado por RACAF en estos dos primeros años desde su creación es un gran logro que aún requiere mejoras, adhesión y apoyo de todos los sectores involucrados. Del presente reporte se desprenden objetivos y líneas de acción a cumplir en los próximos períodos, que serán priorizadas por la coordinación de la Red, de acuerdo a las necesidades de cada nodo:

- Mejorar la tasa de reporte de actividad logrando la participación de todos los nodos integrantes de la Red.
- Mejorar la calidad de los datos reportados (disminuir datos faltantes, unificar criterios de respuesta, definir mejor las variables de reporte, etc.).
- Facilitar el reporte de cada nodo, asistiendo en las dificultades y demoras en forma individualizada.
- Promover el reporte online de todos los nodos.
- Mejorar la comunicación e interacción entre cada nodo y la coordinación de la Red, manteniendo monitoreo continuo de necesidades y dificultades.

La creación de una Red Nacional de Cáncer Familiar insertada dentro del sistema estatal de Salud es una iniciativa pionera en Latinoamérica que promueve la formación de grupos de trabajo y atención a nivel local y regional. Esta iniciativa debe ser progresivamente formalizada tanto desde su funcionamiento interno como desde el marco externo que la contiene, con el apoyo de todos los sectores involucrados.

### Referencias

1. Nuñez L. et al. "Censo de recursos humanos y recursos moleculares para diagnóstico y evaluación de cáncer hereditario en Argentina". Rev Argent Salud Pública, 2014; 5(20): 25-29
2. Instituto Nacional del Cáncer de Argentina. PROCAFA. Sitio web. Ultimo acceso 15/12/2015 (<http://bit.ly/1M8H2RW>)





## FICHA DE REPORTE DE CASO RACAF

- 1) **Institución:**
- 2) **Provincia:**
- 3) **Profesional Responsable:**
- 4) **Fecha:**     /     /
- 5) **Tipo de consulta (completar con números):**
  - Primera vez:
  - Seguimiento:
- 6) **Vía de derivación (completar con números):**
  - Médico tratante:
  - Cuenta propia:
  - Sugerencia amigo/familiar:
  - Otros (explícite vías de derivación reportadas):
- 7) **Motivo de consulta principal (completar con números):**
  - Antecedentes personales:
  - Antecedentes familiares:
  - Ambos (personales y familiares):
  - Otros (explícite cuál):
- 8) **Principal cáncer involucrado en la sospecha clínica (completar con números):**
  - Mama
  - Ovario
  - Colon
  - Pólipos colónicos
  - Endometrio
  - Melanoma
  - Páncreas
  - Gástrico
  - Tiroides
  - Riñón
  - Otro (especifique cuál):



**9) Solicitud de estudio molecular (completar con números):**

- Si
- No

**10) Estudio molecular solicitado (completar con números):**

Gen	Secuenciación	MLPA	Otros
APC			
BRAF			
BRCA1/2			
CDKN2A			
Chek2 1100delC			
EPCAM			
EXT1			
EXT2			
MLH1			
MSH2			
MSH6			
PMS2			
MYH			
P53			
PALB2			
PTEN			
RAD51C			
RET			
SDHB			
SDHD			
STK11			
VHL			

**11) Si seleccionó "Otros", especifique la técnica molecular:**

**12) Si el estudio molecular solicitado no se encuentra en el listado previo, especifique Gen y Técnica empleada (secuenciación, MLPA, etc.):**



## FICHA DENUNCIA DE MUTACIONES RACAF

13) Institución:

14) Provincia:

15) Profesional Responsable:

16) Fecha:    /    /

17) Antecedentes personales de cáncer:

- Si
- No

18) Antecedentes familiares de cáncer:

- Si
- No

19) Principal cáncer personal y/o familiar involucrado en la sospecha clínica:

- Mama
- Ovario
- Colon
- Pólipos colónicos
- Endometrio
- Melanoma
- Páncreas
- Gástrico
- Tiroides
- Riñón
- Retinoblastoma
- Otro (especifique):

20) Datos Moleculares de la mutación:

Gen	Marcar con una cruz
APC	
BRAF	
BRCA1	
BRCA2	
CDKN2A	
Chek2 1100delC	



EPCAM	
EXT <sub>1</sub>	
EXT <sub>2</sub>	
MLH <sub>1</sub>	
MSH <sub>2</sub>	
MSH <sub>6</sub>	
PMS <sub>2</sub>	
MYH	
p53	
PALB <sub>2</sub>	
PTEN	
RAD <sub>51C</sub>	
RET	
SDHB	
SDHD	
STK <sub>11</sub>	
VHL	

**21)** Si el gen estudiado no se encuentra en la lista, especifíquelo a continuación:

**22)** Seleccione Intrón o Exón:

- Intrón:
- Exón:

**23)** Número de exón o intrón:

**24)** Nomenclatura c.DNA:

**25)** Nomenclatura BIC:

**26)** Nomenclatura proteína:

**27)** Aminoácido:

**28)** Dosis (marque con una cruz):

- Homocigosis
- Heterocigosis

**29)** MLPA (Indicar número de exón/es delecionados/duplicados sólo si corresponde):

**30)** Laboratorio: