

## Consenso para la consejería genética y diagnóstico molecular oncológicos: Declaración de Punta Arenas

### *Consensus for Oncology Genetic Counseling and Molecular Diagnosis: The Punta Arenas Statement*

Sr. Editor:

La Declaración de Punta Arenas es un consenso oficial del Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH) resultante de la colaboración y reunión internacional celebrada en dependencias del Centro Asistencial, Docente e Investigación (CADI) de la Universidad de Magallanes, en la ciudad de Punta Arenas el 13 de abril del 2023. Inicialmente se invitó a 17 profesionales de la salud directamente involucrados en el diagnóstico y manejo de pacientes con tumores hereditarios, a participar como panelistas. Durante 5 meses se realizaron sesiones de discusión estructuradas interactivas, seguidas de una reunión presencial en la ciudad de Punta Arenas, en la fecha antes nombrada, para concluir el proceso de la generación del consenso. El grupo se dividió en dos mesas de trabajo las cuales abordaron el asesoramiento genético y el diagnóstico molecular. Una vez finalizada la discusión, cada mesa elaboró un informe preliminar que fue leído y cotejado por los participantes. El resumen de estos dos informes dio lugar a los acuerdos que explicitamos en la presente carta.

Las principales observaciones indicadas fueron:

#### Asesoramiento genético en oncología

El asesoramiento genético es un proceso de comunicación que ayuda a pacientes y familiares a comprender el impacto de la contribución de la genética a las enfermedades, y sus implicancias médicas, familiares y sociales (Adaptado Resta R. et al., 2006), el GCCH identifica que:

- El número de profesionales capacitados para prestar asesoramiento genético en oncología es bajo e insuficiente para la creciente demanda de Chile, pese que el artículo 90 de la nueva Ley del Cáncer (21.258) estipula que el equipo reponsable debe otorgar asesoramiento genético a los pacientes afectados con cáncer con factores de alto riesgo personales y familiares.
- Los asesores genéticos son profesionales de la salud con un postítulo de magister, con capacitación y experiencia en genética, genómica y en habilidades psicosociales. Programas acreditados de magister incluyen prácticas clínicas supervisadas en todas las áreas de la salud aparte de oncología, una investigación en el área con disertación de tesis y un examen final similar al examen de la junta americana de asesores genéticos que acredite que pueda ejercer la profesión.

- En vista que el país no cuenta con programas acreditados de Magíster conducente a un título de asesor genético, y ante la necesidad de capacitar a los profesionales de la salud en esta área, el GCCH acuerda y sugiere que los profesionales que otorguen asesoramiento genético oncológico obtengan una capacitación formal mediante programas de educación continua como diplomados en asesoramiento genético en cáncer. Estas capacitaciones no les otorga un título oficial de asesor genético, pero les permite ejecutar las tareas inherentes de la función en el ámbito oncológico.
- Profesionales de las más variadas disciplinas pertenecientes del área de la biología, tecnología médica, enfermería, matronería, medicina, psicología, bioquímica, podrán obtener una capacitación formal en asesoramiento genético siempre y cuando estén insertos en un equipo asistencial, pertenezcan al área de la salud y/o de ciencias biomédicas y hayan tenido presente en su currículo asignaturas básicas como la biología celular, biología molecular, genética humana, comportamiento humano, como mínimo.

Por lo mismo se aclara que realizar un diplomado o curso de perfeccionamiento, no equivale a un grado de magíster si no que los capacita para otorgar asesoramiento genético dentro de su equipo laboral asistencial. Se recomienda que los profesionales que desean dedicarse al asesoramiento genético de forma plena tengan cursado un magíster evidenciando conocimiento, habilidades y actitudes del área certificados por una sociedad científica de asesores genéticos.

Por ello, el GCCH hace un llamado a las instituciones de enseñanza superior que fomenten la capacitación y creación de programas de nivel magíster para la formación de asesores genéticos en oncología.

#### Diagnóstico Molecular

El examen genético es entendido como el análisis de ADN, ARN, cromosomas, proteínas y ciertos metabolitos humanos para detectar genotipos, mutaciones, fenotipos o cariotipos relacionados con enfermedades hereditarias y con fines clínicos. En Chile, el diagnóstico molecular a través de exámenes genéticos para determinar variantes de predisposición en pacientes con cáncer hereditario no se encuentra subvencionado o indexado dentro del sistema de salud público. El GCCH manifiesta su preocupación con la situación actual, ya que estos exámenes deben ser costeados de manera particular por los mismos pacientes además de no existir una regulación o guía indicando qué tipo de análisis realizar ni que genes deberían ser analizados de acuerdo a la patología del paciente de manera a homogenizar los procesos de diagnóstico molecular y que

estos converjan en un correcto asesoramiento genético para el paciente y su familia.

Los exámenes genéticos pueden constar de paneles de genes específicos para la identificación de variantes de riesgo que predisponen a desarrollar síndromes o enfermedades hereditarias. Chile no cuenta con información genética de su población y los paneles genéticos utilizados están desarrollados en el extranjero.

El GCCH recomienda fuertemente que:

- A pesar de la extensa utilización de paneles genéticos internacionales en la búsqueda de variantes de riesgo a tumores familiares, la capacidad diagnóstica de estos no alcanza los niveles deseados. El análisis del exoma completo es el test indicado a ser realizado siempre y cuando haya una correcta caracterización fenotípica del paciente y capacidad de análisis bioinformática siguiendo flujos de análisis establecidos los cuales analizan los genes relacionados a la suposición diagnóstica como evaluación inicial. Los datos obtenidos permitirían no solo el diagnóstico de los pacientes, pero, además, la caracterización genómica de la población chilena, contribuyendo a la identificación de nuevos genes y variantes de riesgo autóctonas. Evaluar la rareza y penetrancia en el contexto de poblaciones específicas como la chilena contribuye a no perpetuar o exacerbar las disparidades existentes en medicina genómica.
- Se generen centros de referencia macrozonales en Chile (norte-centro-centrosur-sur-austral) con la finalidad de descentralizar el servicio de los exámenes, permitir el acceso a los pacientes de las regiones que componen a cada macrozona, homogenizar los protocolos de trabajo y análisis en cada centro identificando lo que sea definido puramente como investigación.
- La tecnología de secuenciación a utilizar no necesariamente debe ser la misma en todos los Centros, pero se recomienda que los centros cuenten con una tecnología que sea eficiente, homologable con las demás y con apoyo científico y tecnológico en el país.

En Chile existen diversas Instituciones Universitarias o de enseñanza superior que otorgan el grado de bioinformática y se vuelve imprescindible la formación de estos profesionales en conjunto con genetistas moleculares que permitan el análisis de variantes genéticas clínicamente relevantes. El GCCH llama a estas casas de estudio a fomentar y desarrollar dentro de sus programas profesionales el análisis bioinformático en el ámbito de la salud y síndromes hereditarios.

Finalmente, el GCCH reafirma su compromiso con

el desarrollo de la genética y genómica de los tumores hereditarios y familiares, con el fortalecimiento del asesoramiento genético en todas las regiones de Chile y, sobre todo, la implementación del diagnóstico molecular asociado al asesoramiento genético con acceso universal, gratuito y de calidad.

1. Ricardo Fernández-Ramires – Universidad Mayor y Fundación La Voz de los Pacientes, Santiago, Chile.
2. Sonia Margarit – Universidad del Desarrollo y Clínica Alemana, Santiago, Chile.
3. Sebastián Morales – Universidad Mayor, Santiago, Chile.
4. Conxi Lazaro – Instituto Catalán de Oncología, Barcelona, España.
5. Sara Álvarez – Instituto Catalán de Oncología, Barcelona, España.
6. Esteban San Martín – Hospital Guillermo Grant Benavente, Concepción, Chile.
7. Claudio Benavides – Hospital Guillermo Grant Benavente, Concepción, Chile.
8. Francisco Cammarata – Hospital Regional de Antofagasta, Chile.
9. Gonzalo Encina – Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.
10. Alejandro Berkovits – Hospital Sotero del Río, Santiago, Chile.
11. Guilherme Gischkow – Clínica Inmunocel y Fundación La Voz de los Pacientes, Santiago, Chile.
12. Mev Domínguez – Oslo General Hospital, Oslo, Noruega.
13. Yolanda Espinosa-Parrilla – Universidad de Magallanes, Punta Arenas, Chile.
14. Cesar Echeverría – Universidad de Atacama, Copiapó, Chile.
15. Daniela Zapata-Contreras – Universidad de Magallanes, Punta Arenas, Chile.
16. Gustavo Soto – Hospital Regional de Punta Arenas, Punta Arenas, Chile.
17. Melissa Calegari-Nassif – Universidad Mayor, Santiago, Chile.
18. Karen Espinoza – Universidad de Magallanes, Punta Arenas, Chile.
19. Yasser Sullcahuaman – Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, Lima, Perú.
20. Edenir Palmero – Instituto Nacional do Cancer, Rio de Janeiro, Brasil.

Correspondencia a:

Dr. Ricardo Fernández-Ramires a nombre del Grupo Chileno de Cáncer Hereditario  
ramiresfernandez@gmail.com