

**GENÉTICA EN CHILE:**

# Investigadores reducen tiempos de espera y avanzan en la implementación de la Ley Nacional del Cáncer desde las regiones

Los gobiernos regionales de Atacama y Maule fomentan iniciativas para pacientes con cáncer hereditario, en alianza con el Grupo Chileno de Cáncer Hereditario y la Universidad Católica del Maule, respectivamente.

Las cifras globales sobre el cáncer revelan marcadas diferencias entre las regiones de bajos y altos ingresos. Además, se prevé un aumento significativo en los nuevos casos en los países menos preparados para enfrentarlos, como es el caso de Chile. Según el informe de la Agencia Internacional para la Investigación del Cáncer de 2022, se reportaron 20 millones de nuevos casos y 9,7 millones de muertes a nivel mundial, con el cáncer de pulmón y de mama siendo los más comunes. Existe una notable discrepancia en la carga y mortalidad por cáncer entre países con altos y bajos índices de desarrollo humano.

En Chile, tanto los diagnósticos como las muertes por cáncer aumentan año tras año. Aunque la mayoría de los casos de cáncer se deben a factores que aún no logramos identificar con precisión, hasta un 20% tienen un componente genético que incrementa la susceptibilidad a desarrollar cáncer a una edad temprana. Un ejemplo destacado es la actriz Angelina Jolie, quien eligió someterse a una cirugía preventiva al ser portadora de una mutación genética que aumenta hasta un 85% la probabilidad de desarrollar cáncer de mama y ovarios.

Los cánceres familiares, frecuentemente denominados genéticos, suelen estar desatendidos por el sistema público de salud. Según el Dr. Ricardo Fernández-Ramires, fundador y consejero genético del Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), "la Ley del Cáncer promulgada en 2020 debe ser implementada con urgencia. Esta ley garantiza que todo paciente oncológico tenga derecho a la consejería genética y a exámenes genéticos, pero, a pesar de haber pasado cuatro años desde su publicación, aún no se ofrece cobertura para estas prestaciones".

En respuesta, el equipo del GCCH, compuesto por investigadores, médicos, biólogos, psicólogos y genetistas, ha propuesto un programa ambicioso al Gobierno Regional de Atacama. Este programa busca proporcionar estos servicios de manera gratuita y con altos estándares a todas las mujeres diagnosticadas con cáncer de mama antes de los 65 años, siguiendo las directrices de la Sociedad Americana de Oncología Clínica (ASCO), la principal autoridad mundial en oncología.

Miguel Vargas, gobernador regional de Atacama, señala que siendo coherente con la estrategia regional de innovación y la estrategia regional de desarrollo, desde el gobierno regional están apoyando un conjunto de iniciativas que les permita avanzar en el ámbito de la investigación, y asegura que esto, asociado a la medicina, es muy relevante. "Específicamente con este estudio, que se trata de medicina de precisión aplicada al cáncer de mama, lo que queremos es hacer una contribución a las políticas gubernamentales en el tratamiento del cáncer. Y si consideramos que el cáncer de mama es uno de los más letales a nivel mundial, particularmente en las mujeres, hace tremendamente valiosa esta propuesta que emana de la Universidad Mayor a partir de un proyecto postulado al Fondo de Innovación para la Competitividad, liderado por el Dr. Fernández-Ramires. Lo que queremos es tener más información asociada al diagnóstico de cáncer de mama al 100% de las mujeres tratadas en la Región de Atacama", detalla.

Explica que respecto al cáncer de mama, buscan saber cuál es el porcentaje real asociado a factores genéticos, lo que permite



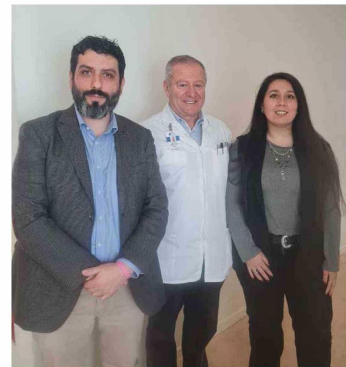
Sonia Margarit (CGC), asesora genética del GCCH, certificada por la American Board of Genetic Counseling, de los EE.UU. y directora del Diplomado en Asesoramiento Genético de la UDD y Clínica Alemana.



Dr. Sebastián Morales; kinesióloga Claudia Vale; Miguel Vargas, gobernador de la Región de Atacama, y el Dr. Ricardo Fernández-Ramires.



Integrantes del Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH) en la ceremonia de premiación del ISPOR (The International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research), donde el GCCH fue galardonado y reconocido por su alto impacto en la salud de Chile.



Dr. Ramón Pérez, académico UCM; Dr. Rafael Hasbún, del Hospital Regional de Talca, y la Dra. Natalia Landeros, académica UCM, lideran el Programa Regional de Cáncer Hereditario.



Equipo multidisciplinario del Programa Regional de Cáncer Hereditario, académicos de la Facultad de Medicina UCM, seremi de Salud de la Región del Maule y colaboradores internacionales de Argentina (LUNCUYO, HEMA y Conicet) y Francia (Centro Oncológico Georges François Leclerc).

mejorar los tratamientos y también hacer una intervención mayor en los núcleos familiares. "El proyecto, además, tiene un componente innovador en esta iniciativa que estamos apoyando con mucho entusiasmo", enfatiza. Subraya que este programa es un real aporte a la comunidad. "Es una contribución que comienza haciéndonos cargo de una realidad, a través de un tratamiento adecuado. Evidentemente, es un aporte a la comunidad, considerando que estamos implementando medidas para aliviar la situación compleja que significa saber que uno padece cáncer de mama. Este proyecto nos ayudará a seguir tomando decisiones que nos permitan avanzar en algo esencial que es una mejor salud para todos y todas", sostiene el gobernador regional de Atacama. Esta alianza, acogida por el Hospital Regional de Copiapó, tiene la colaboración de la comunidad y de organizaciones locales, fundamentales para el éxito de este programa. La

agrupación CanMa Atacama, liderada por María Cristina Jorquera, ha sido crucial para implementar esta iniciativa en Copiapó. A pesar de los avances, se enfrentan muchas barreras y dificultades. En Chile, la profesión de consejero genético no está formalmente establecida; son los genetistas clínicos quienes asumen de manera ejemplar esta función. frecuentemente con una alta carga de trabajo en los hospitales. "Una consulta de consejería genética no debe durar menos de una hora, ya que se requiere recopilar toda la información familiar del paciente, evaluar el riesgo para sus familiares y, sobre todo, educar y empoderar al paciente para tomar decisiones informadas sobre su diagnóstico y tratamiento", explica Fernández-Ramires. En Chile existen solo dos diplomados que capacitan a profesionales en consejería genética de manera general y sin prácticas específicas. En contraste, en Estados Unidos y Europa, la profesión está regulada y se requiere un grado de magister y certificación para

considerarse asesor genético, como es el caso de Sonia Margarit, asesora genética del GCCH y la única profesional en Chile certificada por el comité estadounidense. **DESCENTRALIZANDO LA GENÉTICA ONCOLÓGICA EN CHILE: UN MODELO DESDE EL MAULE** La Región del Maule, que registra aproximadamente 3.800 nuevos casos de cáncer al año, ha logrado significativos avances en oncología. Sin embargo, como en gran parte del país, persisten brechas en capital humano especializado, equipamiento e infraestructura necesarios para la prevención y el desarrollo de la oncología de precisión. En este contexto, el Plan Nacional del Cáncer subraya la necesidad de integrar el asesoramiento genético en el sistema de salud chileno para mejorar los resultados en la lucha contra esta enfermedad. Para abordar estas carencias, el Centro Oncológico de la Universidad Católica del Maule (UCM), en colaboración con el Hospital Regional de Talca y con el apoyo de la Mesa

Interinstitucional de Cáncer del Maule, ha implementado el Programa Regional de Cáncer Hereditario, financiado por el Gobierno Regional del Maule a través de un proyecto FIC regional. Este innovador programa tiene como objetivo descentralizar los servicios de diagnóstico molecular y asesoramiento genético en la Región del Maule. Según el Dr. Rafael Hasbún, jefe de la Unidad de Patología Mamaria del Hospital Regional de Talca, "a través de este programa se han personalizado estrategias de manejo y prevención, incluyendo cirugías profilácticas y medidas de reducción de riesgo, mejorando significativamente el manejo del cáncer hereditario en la región". En la misma línea, la gobernadora regional del Maule, Cristina Bravo, subrayó el compromiso desde el Gobierno Regional. "Queremos que la genética deje de ser una herramienta exclusiva y se convierta en un componente esencial del cuidado oncológico en la Región del Maule. Este programa es el fruto del trabajo colaborativo entre el Centro Oncológico de la UCM y socios internacionales como el centro en Borgoña, Francia, gracias a los convenios existentes entre ambas regiones. Además, este esfuerzo representa un modelo replicable en otras regiones de Chile, lo que permitirá ampliar los beneficios de estos avances a más pacientes y familias". La Dra. Natalia Landeros, académica UCM y responsable del programa, destacó que "la implementación de este programa integral de evaluación del riesgo de cáncer y asesoramiento genético ha permitido avanzar considerablemente en la identificación y tratamiento de

pacientes con predisposición hereditaria al cáncer". El programa también ha recopilado información detallada en una base de datos exclusiva que facilita tanto el seguimiento de marcadores genéticos como la identificación de marcadores genéticos adicionales, así como en el desarrollo de estrategias preventivas efectivas, con el objetivo de seguir mejorando el pronóstico y la calidad de vida de las personas en riesgo de desarrollar cánceres hereditarios. Para fortalecer las capacidades locales, el Centro Oncológico UCM ha desarrollado un Diplomado en Asesoramiento Genético Oncológico. Según la Dra. Landeros, directora del diplomado UCM, "ha jugado un papel crucial en la reducción de las disparidades en el acceso a servicios genéticos oncológicos en la región. Este diplomado, respaldado por la Universidad Católica del Maule, ha capacitado a más de veinte profesionales de la salud, tanto de la región como del resto de Chile y otros países latinoamericanos, evidenciando su relevancia y alcance". El decano de la Facultad de Medicina de la Universidad Católica del Maule, Dr. Iván Castillo, resaltó que "el éxito del Programa Regional de Cáncer Hereditario se debe en gran medida a la colaboración esencial con instituciones internacionales, como la Universidad Nacional de Cuyo y el Conicet de Argentina, que han aportado especialistas en genética, así como con el Centro Oncológico Georges François Leclerc, de Francia".