



**Sistemas de información para el
estudio de cáncer familiar:**

CONGENIA

Isabel Chirivella González

Unidad de Consejo Genético en Cáncer

Hospital Clínico Universitario de Valencia

Valencia, 21 de Junio de 2012



Informática

updated on 11/14/2006



■ PROFESIONALES DE
LA SALUD

■ PACIENTES

INFORMACION

OBTENCION
PROCESAMIENTO
ALMACENAJE
REVISION

Portal de Gestión
del Cáncer Familiar
CONGENIA



FACTORES QUE ACTUAN SOBRE EL MANEJO DE DATOS

análisis de datos

comunicación con especialistas

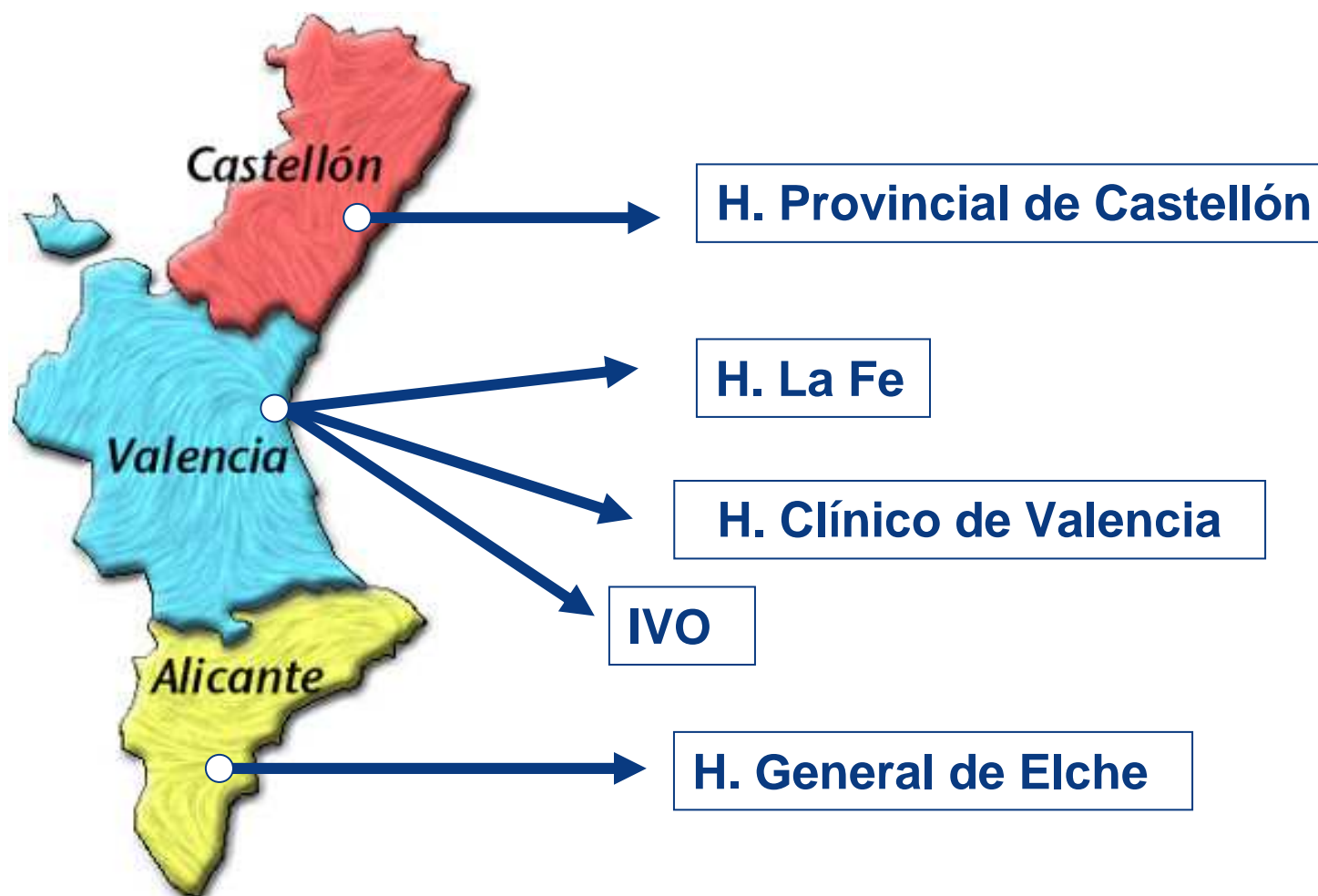
- **Aumento del nº y complejidad de especialidades**
- **Desarrollo de la tecnología**
- **Avances en el sector de la salud**

recogida de datos

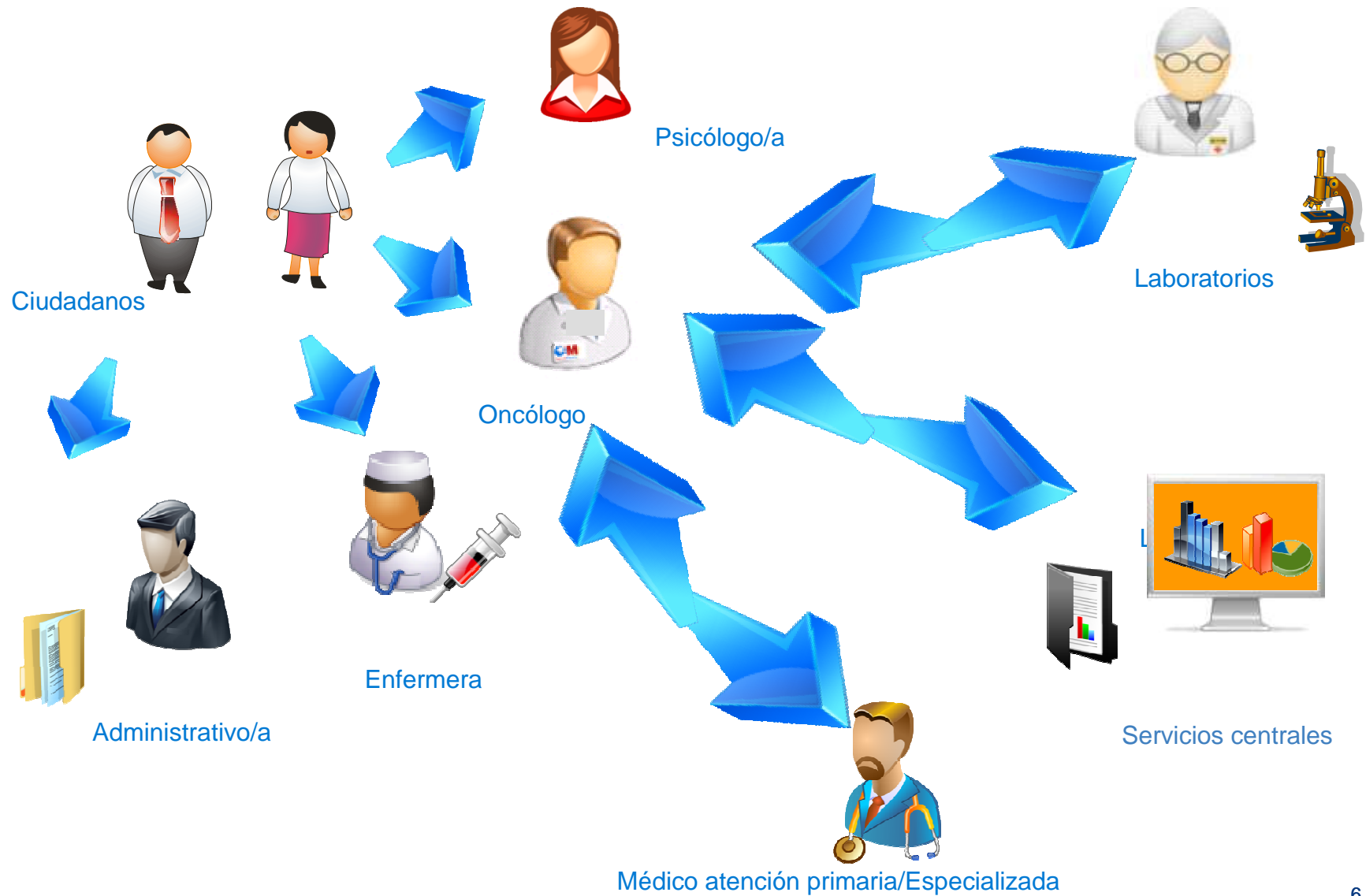
toma de decisiones



Unidades de Consejo Genético en Cáncer en la Comunidad Valenciana



USUARIOS DEL SISTEMA



SISTEMA DE INFORMACIÓN PREVIO

- ❑ **Aplicación generada en Access**
- ❑ **Base de datos centralizada en los servicios de oncología médica de los cinco hospitales del programa**
- ❑ **Periódicamente se centralizaba las bases de datos en la OPC para generar informes de evaluación**
- ❑ **El informe generado se remitía a las UCGC**
- ❑ **Trimestralmente se realiza un informe para los gerentes de los hospitales**

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana ?

Escriba una pregunta

MENÚ PRINCIPAL

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

Registro de la Unidad de Consejo Genético en el Cáncer

Tablas Auxiliares	Registro	Informes
Motivos Fin Estudio	Gestión de INDIVIDUOS	Pruebas Genéticas por Síndrome
Causas de Muerte	Navegación por INDIVIDUOS	Descriptivo actividad de la unidad
Síndromes	Visualización FAMILIAS	Pruebas Genéticas Pendientes
Departamentos Salud	Usuarios	Pruebas Genéticas Recibidas
Especialidades	Usuarios	Contactos Previstos
Países		Individuos Registrados
Provincias		Individuos Registrados por familia
Municipios		Descriptivo actividad de la unidad
Genes Indiv.		Muestras tumorales pendientes recepción
Laboratorios		Muestras tumorales pendientes de devolución
Unidades de Consejo Genético		Muestras tumorales pendientes de entrega
Parámetros		Individuos en valoración psicológica

INDIVID...

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana ? Escriba una pregunta

MENÚ PRINCIPAL

INDIVIDUOS

ID PACIENTE Datos Clínicos Muestras tumorales Pruebas Genéticas Recomendaciones Evolución Valoración Psicológica

Datos Básicos Antecedentes y Estudio

Identificación Caso

Nombre 1er Apellido 2o Apellido
SIP Sexo Fecha Nacto.
País Nacimiento Provincia Nacimiento

Datos de contacto (Residencia)

Teléfono 1 Teléfono 2
Domicilio C.Postal
Población Provincia

Datos procedencia consulta

Procedencia Centro
Departamento Médico
Especialidad Teléfonos
Nº Historia

Fecha Primera Consulta Médico que atiende
TUMOR de CONSULTA
SÍNDROME
Cumple Criterios Indicación Causa de Rechazo
Verificación documental
Criterio de Inclusión
OBSERVACIONES
MOTIVO FIN
Fecha Fin

FIN

Registro: 1 de 1130

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana ? Escribe una pregunta

MENÚ PRINCIPAL

INDIVIDUOS

ID PACIENTE Datos Clínicos Muestras tumorales Pruebas Genéticas Recomendaciones Evolución Valoración Psicológica

Datos Básicos Antecedentes y Estudio

Primer miembro de la familia que acude Clave Familia en este centro Ver casos índice Informe Familiares Informe P.Genéticas Ver ficha FAMILIA

Si miembros de la familia son atendidos en otro centro completar :

CENTRO Clave Familia en ese centro

Si se trata de otro centro indique el nombre

Situación Actual CASO ÍNDICE

Relación con el caso índice

Tipo de Cáncer

Fecha Diagnóstico Edad al diagnóstico Tejido Tumoral Disponible

Antecedentes Familiares

Número de familiares de Primer Grado Número de familiares de Primer Grado AFECTOS

Número de Familiares de Primer Grado AFECTOS

Antesores

Hermanos

Descendientes

Número de familiares de Segundo Grado Número de familiares de Segundo Grado AFECTOS

Estudio Árbol Genealógico

Estudio Árbol Genealógico Desea participar en Banco ADN

SÍNDROME

Acepta Pruebas Genéticas Fecha Aceptación Pruebas Genéticas

Necesidad Valoración Psicológica

Registro: 1 de 1130

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana ?

Escriba una pregunta

VALORACION_PSICOLOGICA : Formulario

VALORACIÓN PSICOLÓGICA

ID PACIENTE Paciente:

Valoración Pre-extracción Informe psicológico inicial Valoración tras Resultados (Primer mes) Valoración tras Resultados (6 meses)

Acepta valoración psicológica:

Estado civil: Edades hijos varones: Edades hijos hembras:

Estudios: Situación laboral:

Antecedentes psiquiátricos:

Situación vital:

Razones para realizar estudio: Especificar:

Expectativa de resultado: Percepción de autoeficacia:

Nivel de información:

Percepción de riesgo personal: Cuantificación riesgo (%):

Percepción riesgo comparado:

Locus control: Apoyo percibido:

Estilo: Forma de recibir la información:

Toma de decisiones:

Puntuación cuestionarios (Pre-extracción)

Cuestionario	Nombre 1ª punt.	Valor	Puntos de corte	Nombre 2ª punt.	Valor	Puntos de corte
1:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
2:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
3:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
4:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
5:	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Interpretación cuestionario (para mostrar informe):

Visualizar cuestionarios por defecto

Cargar información de cuestionarios por defecto

Registro: 2 de 2 (Filtrado)

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana ?

Escriba una pregunta

PRUEBAS GENÉTICAS Y MOLECULARES

ID PACIENTE **ELO0002** Clave familiar **F-ELO0002** Ver Casos Índice Núm Prueba 1

Paciente: Síndrome: Cáncer de Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Sin

PETICIÓN PRUEBAS RESULTADOS PRUEBAS (I) RESULTADOS PRUEBAS (II)

PETICIÓN Pruebas Genéticas

Estudio externo:

Fecha solicitud

Laboratorio

Tipo de Muestra Sangre Parafina Otro Tipo

Indicación

Banco de ADN <input checked="" type="checkbox"/>	MLH1,MSH2,MSH6 <input checked="" type="checkbox"/>	RB1 <input type="checkbox"/>	MYH <input type="checkbox"/>
IMS <input type="checkbox"/>	APC <input type="checkbox"/>	VHL <input type="checkbox"/>	MEN1 <input type="checkbox"/>
Inmuno Histoquímica <input type="checkbox"/>	BRCA1,BRCA2 <input type="checkbox"/>	RET <input type="checkbox"/>	Otros Genes <input type="checkbox"/>

Especificar gen:

MLPA PARA MLH1, MSH2, MSH6 MLPA PARA BRCA1, BRCA2

BRAF, Metilación MLH1

Observaciones

Registro: 1 de 2 (Filtrado)

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Correo :: Bienvenidos a Webmail GV - Windows Internet Explorer

https://webmail.gva.es/imp/login.php?logout_reason=logout

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Favoritos Inicio http-www.habbo Battle Strikers Diccionarios de Español, Ing... seom Sociedad Española de ... Sitios sugeridos Hotmail gratuito Galeria de Web Slice seom Sociedad Española de ...

Correo :: Bienvenidos a Webmail GV

CORREO GV

- Desvía tu correo a otra cuenta
- Escribe un mensaje automático en tu ausencia
- Cambia la contraseña
- Manual de Webmail

Bienvenidos a Webmail GV

Ha salido de la sesión.

Usuario

Contraseña



Código visual:

Introduzca el texto que aparece en la imagen.
Respete mayúsculas y minúsculas.
El cero tiene un punto en el medio para diferenciarlo de

Idioma Español

Generatium Valencia

Listo

Inicio SATARA... chirivella... eves Correo ... Para Pre... Congeni... Adobe A...

Resultados Pruebas Genéticas

Indiv.	Núm. Prueba	Fecha de Solicitud	Laboratorio
C100030	1	22/04/2005	

Muestra Sangre Muestra Parafina Retco ADM MSI Inmun.Hist. MLH1,MSH2,MSH6 APC BRCA1,BRCA2 RFL VHL RET

OBSERVACIONES

C.M. A LOS 30 AÑOS.

HERMANA C.M. A LOS 35 AÑOS (C100029).

Resultados Recibidos Fecha de Recepción 10/04/2005 Número de Prueba del Laboratorio 9597

Diagnóstico

Anatomía Patológica

Historia Familiar

Estudio Efectuado: Mutaciones puntuales BRCA1 y BRCA2

Resultados Estudio: NO INFORMATIVO

Estudio Genes	Genes Individuales	Alteración	Tipo de alteración
	BRCA1		
	BRCA2		

Interpretación Biológica

En la paciente no se ha detectado ninguna mutación frameshift, nonsense, de splicing o inserción descrita como patogénica en la aparición del cáncer de mama y/o ovario.

Interpretación Clínica

Según el modo de genes de herencia de alta penetrancia descrito hasta ahora para BRCA1 y BRCA2, en la paciente no se ha detectado ninguna mutación que sea patogénica. El resultado del análisis es no informativo.

Opciones alternativas

Comentarios

El método de mutaciones puntuales se lleva a cabo por la técnica de heteroduplex-CPGE (Garguly et al., 1997), con la que se analiza la región codificante y las regiones intrónicas flancuantes de BRCA1 y BRCA2. El rastreo de las grandes reestructuraciones por RFLP se está poniendo a punto en nuestro laboratorio.

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana

PRUEBAS_GENETICAS

PRUEBAS GENÉTICAS Y MOLECULARES

ID PACIENTE **ELO0001** Clave familiar **F-ELO0001** Ver Casos Índice Núm Prueba 1

Paciente: Síndrome: Cáncer de Colon Hereditario No Polipósico (CCHNP) o Sin

PETICIÓN PRUEBAS RESULTADOS PRUEBAS (I) RESULTADOS PRUEBAS (II)

RESULTADOS Pruebas Genética

Resultados Recibidos Fecha Recepción Núm.Prueba Laboratorio.

Estudio Efectuado* **MSI**

Estudio general

Estudio específico

Estudios específicos

Genes individualizados

Gen	Gen	Gen
Especificar:	Especificar:	Especificar:
Alteración	Alteración	Alteración
Especificar:	Especificar:	Especificar:
T.Alteración	T.Alteración	T.Alteración
Especificar:	Especificar:	Especificar:
T.Alteración*	T.Alteración*	T.Alteración*
Cambio de secuencia	Cambio de secuencia	Cambio de secuencia
Resultado	Resultado	Resultado
Resultado*	Resultado*	Resultado*

IMS MLH1 MSH6
IHQ MSH2 PMS2

Diagnóstico:
Anatomía Patológica:
Historia Familiar:

Registro: 1 de 2 (Filtrado)

SISTEMA DE INFORMACIÓN ACCESS

Registro de Consejo Genético en el Cáncer

Archivo Edición Insertar Registros Ventana ? Escriba una pregunta

EVOLUCIÓN

EVOLUCIÓN: Cáncer de mama y ovario familiar

ID PACIENTE **EL00151** Número de Contacto

Paciente:

Recomendaciones:

Autoexploración mamaria mensual:

Exploración médica:

Mamografía anual:

Ecografía mamaria anual:

RNM mamaria anual:

ECO transvaginal:

Ca 12.5:

Tacto rectal:

PSA:

Otros. Especificar:

Cirugía profiláctica:

Cirugía profiláctica: Especificar tipo:

Fecha:

Si otro tipo, especificar:

Quimioprofilaxis:

Quimioprofilaxis: Especificar tipo:

Si otro tipo, especificar:

RECOMENDACIONES realiza

Fecha recomendación: #¿Nombre?

Recomendaciones:

Autoexploración mamaria mensual:

Exploración médica:

Mamografía anual:

Ecografía mamaria anual:

RNM mamaria anual:

ECO transvaginal:

Ca 12.5:

Tacto rectal:

PSA:

Otros. Especificar:

Cirugía profiláctica:

Cirugía profiláctica: Especificar tipo:

Fecha:

Si otro tipo, especificar:

Quimioprofilaxis:

Quimioprofilaxis: Especificar tipo:

Si otro tipo, especificar:

Observaciones:

Clínicas relacionadas con el síndrome: Fecha:

Registro: de 1 (Filtrado)



En 2009 se empezó a trabajar en el diseño de una **nueva aplicación** dentro de un proyecto global para las Consejerías de Sanidad de Valencia y Madrid.

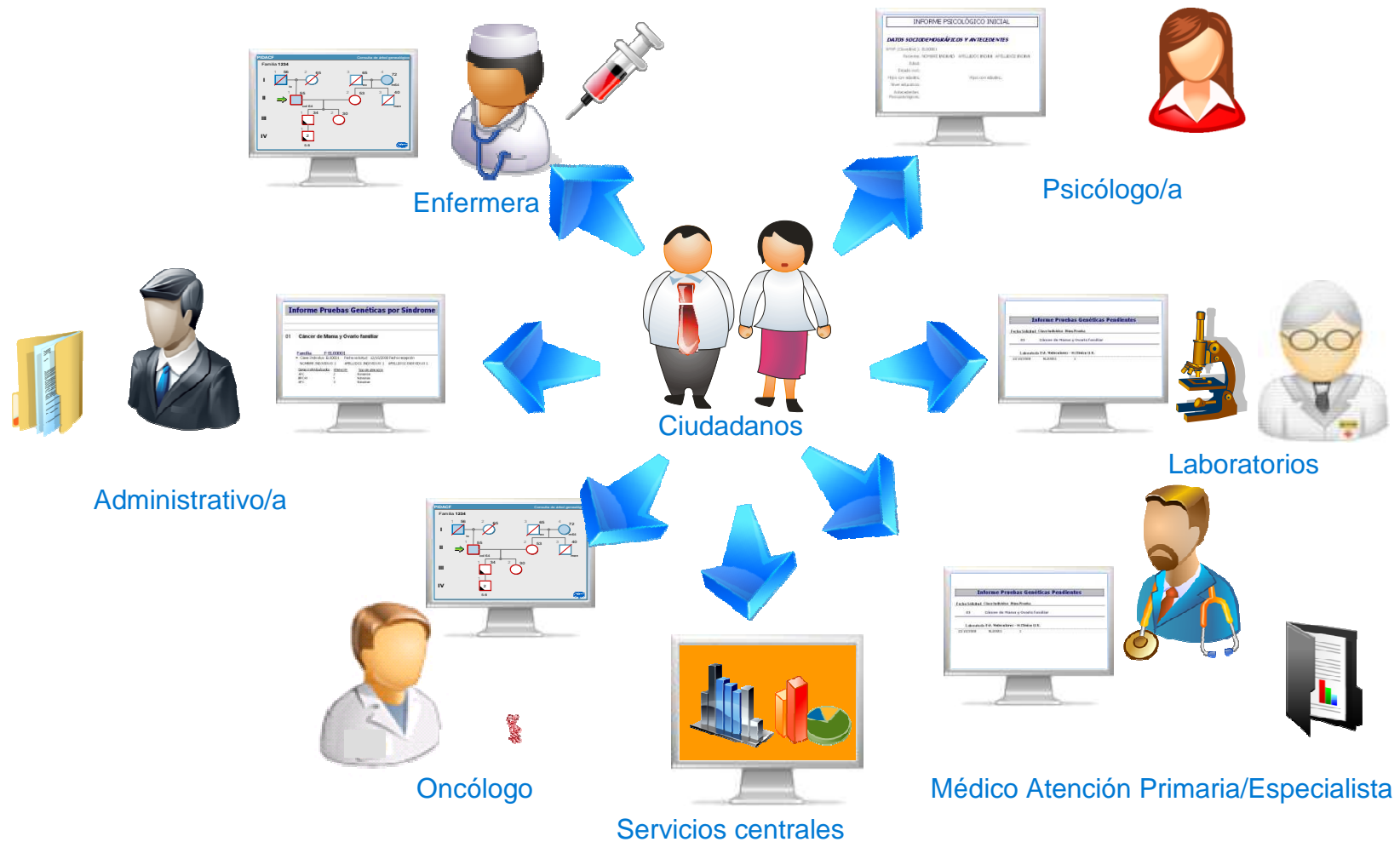
Los requerimientos generales que constituían esta nueva aplicación fueron elaborados durante meses por consenso de todos los grupos de trabajo implicados.

En abril de 2012 empezamos a utilizarla en las **UCG y laboratorios de la C. Valenciana.**

Será puesta a disposición de **todos los profesionales** implicados en cáncer hereditario y personal de la **OPC** para la gestión y evaluación del programa.



Cada usuario de la aplicación tiene un perfil determinado que le permite acceder, vía Web, a los diferentes módulos.





_Valencià _Español _English
www.gva.es

Portal de Gestión del Cáncer Hereditario
PIDACF

GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

Cerrar sesión Ayuda Home

Estás en: Inicio


IDENTIFICACIÓN DEL SISTEMA

Usuario

Password

[¿Has olvidado tu contraseña?](#)

Patrocinado por



© Copyright 2009, Generalitat Valenciana - Conselleria de Sanitat



_Valencià _Español _English
www.gva.es


Portal de Gestión del Cáncer Hereditario
PIDACF


GENERALITAT VALENCIANA
CONSSELLERIA DE SANITAT


INDIVIDUOS | FAMILIAS | ALERTAS | CONSULTAS Y LISTADOS | ESTADÍSTICAS | ADMINISTRACIÓN


Cerrar sesión + Ayuda Home

Estás en Inicio



Individuos


Familias


Alertas


Consultas y Listados


Estadísticas


Administración

© Copyright: 2009, Generalitat Valenciana - Conselleria de Sanitat

Datos Básicos - Detalle



Activo

ID Individuo	CL-03090	ID Familia	F-CL-01277
Nombre		Apellido 1	
No tiene NIF/NIE	<input type="checkbox"/>	Apellido 2	PONS
No tiene SIP	<input type="checkbox"/>	NIF/NIE	22535022J
Fecha Nacim.	13/09/1959	SIP	2877812
País nacimiento	España	Sexo	Mujer
Municipio nacimiento		Provincia nacimiento	VALENCIA
Hospital	HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO (VALENCIA)		
Médico	ISABEL CHIRIVELLA		
Origen étnico			

DOMICILIO HABITUAL

Desplazado

Habitual

Desplazado

Tipo Vía	CALLE	Vía	DOCTOR VICENTE ZARAGOZA	Número	23
Provincia	VALENCIA	Municipio	Valencia		
Código Postal	46020	Coord X		Coord Y	
Departamento					
Otros Datos	CALLE DOCTOR VICENTE ZARAGOZA, 23-7				

DATOS DE CONTACTO

1º Teléfono 963629558

2º Teléfono 654873384

OTROS DATOS

Cías

Motivo borrado



Estudios Clínicos - Detalle

ID Individuo	CL-03090	ID Familia	F-CL-01277
Nombre		Apellido 1	
		Apellido 2	PONS

Activo

Fecha 1ª Consulta	15/02/2012	Médico	Isabel Chirivella Gonzalez	Sit. Actual	Afecto
Unidad Consejo Gen.	2 - Hospital Clínico Universitario de Valencia	Cumple criterios de indicación	<input checked="" type="checkbox"/>		
Tumor de Consulta	174 NEOPLASIA MALIGNA MAMA MUJER				
Síndrome	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	Causa de Rechazo			
Criterios/Test Genético	Familias con dos casos en fam. de 1er grado. Al menos uno antes de los 50 años o bilateral				
Motivo Fin		Fecha Fin			
Acepta Estudio	<input checked="" type="checkbox"/>	Fecha Aceptación	22/02/2012		
Fecha Firma Consen.		Fecha Revocación			
Verificación documental					

Aceptar

Cancelar

Cancelar

RESULTADO DE LA BÚSQUEDA

Fecha 1ª Con.	Tumor	Sit. Actual	Cumple Criterio	Síndrome	Valoración Psicológ
15/02/2012	174 NEOPLASIA MALIGNA MAMA MUJER	Afecto	Sí	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)	No



Datos Tumores - Detalle

ID Individuo	CL-03090	Nombre		Apellido 1		Apellido 2	
U. C. G.	2					ID Familia	

Activo

Nº de Registro		Fecha Primer Diagnos.	01/02/1993
Hospital Ref.	FUNDACIÓN INSTITUTO VALENCIANO DE ONCOLOGÍA		
Hª Clínica		Histología	
Localización	174 NEOPLASIA MALIGNA MAMA MUJER	Extensión	
Estadío		Fecha último contacto	
Estado Vital		Serv. de Seguimiento	Oncología
Nombre Facultativo	DR CLIMENT	Otro	
Institución Seguimiento		Nº Biopsia	
Motivo Borrado			

Aceptar

Cancelar

RESULTADO DE LA BÚSQUEDA

	Fecha Primer Diagnóstico	Nº Registro	Estado Vital	Histología	Loc. Tumoral
○	01/02/1993				174 NEOPLASIA MALIGNA MAMA MUJER



Valoración Psicológica - Detalle

Id Individuo	CL-35040	Id Familia	F-CL-35020	Apellido 2	
Nombre		Apellido 1		Caso Índice	SI
Síndrome	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)				

Valoración Inicial | Valoración Primer Mes | Resto Valoraciones

Activo

Fecha	17/04/2012	Necesita Valoración	<input checked="" type="checkbox"/>	Acepta Valoración Psicológica	<input checked="" type="checkbox"/>
Estado Civil	Casado	Nº de Hijos/Edades		Nº de Hijas/Edades	1 7
Estudios	FP	Situación Laboral	Baja		
Antecedentes Psiquiátricos	Deoresión posparto tras el nacimiento de su hija, problemas coronarios. Actualmente toma Orfidal y Valium				
Situación Vital	Tratada de ca. mama bilateral en fase recuperación				
Razones para Estudio	Por mis hijos/Otros familiares	Especificar	Sobre todo por su		
Expectativa Resultado	No lo he pensado	Percepción autoeficacia	Bastante		
Inf. Percibida Individuo	Lo que necesito	Inf. Percibida Profesional	Moderado		
Percepción Riesgo Personal	Alto (51-75%)	Cuantificación del Riesgo %	50		
Percepción Riesgo Comparado	Algo mayor	Apoyo Recibido	<input checked="" type="checkbox"/>		
Forma recibir resultados	Indiferente	Toma de decisiones	Que el médico de		
Código Psicólogo	Cv-1695	Nombre Psicólogo	Vicenta Almonacid Guinot		
		Intervención	Seguimiento tras n		

	Cuestionario	Nombre 1ª punt.	Valor	Ptos de corte	Nombre 2ª punt.	Valor	Pto
1	GQH-28	TOTAL	8	>0 (>10 tr.psiquiát)		0	
2	WCS		12	>12		0	



Definición de Pruebas Genéticas - Detalle

ID Individuo	CL-35040	Nombre		Apellido 1		Apellido 2	
Id Familia	F-CL-35020	Síndrome	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)				
UCG	Hospital Clínico Universitario de Valencia	Caso Índice	SI				

Activo

Criterios de Pre-estudio							
Fecha de Solicitud	17/04/2012	Estudio Directo	<input type="checkbox"/>				
Acepta Pruebas	<input type="checkbox"/>	F. Aceptación	17/04/2012	F. Firma Cons.	17/04/2012		
Estado	Resuelta	Causa Rechazo			F. Revocación		
Otras causas rechazo							
Tumor disponible	<input type="checkbox"/>	Código muestra		Estudio Externo	<input type="checkbox"/>	Laboratorio	H. La Fe-Biología Mole
Laboratorio Preestudio		F. Solicitud Preestudio		Estudio 2º Tumores	<input type="checkbox"/>		
Tipo de Muestra	<input checked="" type="checkbox"/> Sangre <input type="checkbox"/> Tejido en parafina <input type="checkbox"/> Tejido fresco <input type="checkbox"/> Tejido congelado <input type="checkbox"/> Otro						

Biobanco/Genoteca	Preestudio	Estudio Genético			
Biobanco/Genoteca	IMS	APC	BRCA1	BRCA2	CDH1
F. Aceptación	IHQ	CDKN2A	MEN1	MLH1	MSH2
F. Firma Cons.	Met MLH1	MSH6	MYH	PMS2	PRSS1

Id. Ind.	F. Solic.	Estado	Laboratorio	Externo	C.Indice
<input checked="" type="radio"/> CL-35040	17/04/2012	Resuelta	H. La Fe-Biología Molecular	No	Sí

Gen	Punt.	G. Reord.
<input checked="" type="radio"/> BRCA1	Sí	Sí
<input type="radio"/> BRCA2	Sí	Sí

Resultado General del Estudio

Estado	Resuelta	
Nº Prueba Lab	34455	
F. recepción	20/04/2012	F. Emisión 23/05/2012
Estudio general	Síndrome de mama y ovario hereditario	
Especificar		
Resultado final	POSITIVO	
Plantillas de informe		
Interpretación biológica	La mutación c.2080delA detectada en el exon 11 del gen BRCA1 es una mutación	
Interpretación clínica	Esta misma mutación ha sido previamente descrita como causante del síndrome.	
Opciones posteriores	Sus familiares de primer grado tienen una probabilidad del 50% de ser portadores de	
Comentarios		
Técnicas utilizadas	El rastreo de MP se ha realizado mediante la técnica High Resolution Melting (Montgomery et al., 2007), con la que se ha	
IMS		
MLH1		MSH2
MSH6		PMS2
Hipermetilación de MLH1		
Mutación BRAF(V600F)		

Resultado Estudios Genes Individual

Gen	BRCA1
Alteración	Patogénica
Especificar	
Tipo Alteración	Frameshift
Especificar	
Cambio de Secuencia	c.2080delA
Descripción	
Secuencia Ref.	
Resultado	Positivo / Mutación patogénica
Tec. utilizada	



Individuos Genéticos - Consultar

ID Individuo	CL-35040	Nombre		Apellido 1		Apellido 2	
Id Familia	F-CL-35020	Síndrome	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)				
UCG	Hospital Clínico Universitario de Valencia		Caso Índice	SI			

Peticiones Pruebas



	Id. Ind.	F. Solic.	Estado	Laboratorio	Ex.	Visualizar Documentos
<input checked="" type="radio"/>	CL-35040	17/04/2012	Resuelta	H. La Fe-Biología Molecular	No	Sí

Estudio Genes Individuales de la Petic

	Gen	Punt.	G. Reord.	A
<input type="radio"/>	BRCA1	Sí	Sí	P
<input type="radio"/>	BRCA2	Sí	Sí	

Resultado General del Estudio

Estado	Resuelta		
Nº Prueba Lab	34455		
F. recepción	20/04/2012	F. Emisión	23/05/2012
Estudio general	Síndrome de mama y ovario hereditario		
Especificar			
Resultado final	POSITIVO		

Resultado Estudios Genes Individuales

Gen	
Alteración	
Especificar	
Tipo Alteración	
Especificar	
Cambio de	



Recomendaciones



ID Individuo	CL-35040	Nombre		Apellido 1		Apellido 2		
Síndrome	Cáncer de Mama y Ovario familiar (sin antecedentes judíos)						ID Familia	F-CL-35020
U.C.G.	Hospital Clínico Universitario de Valencia						Caso Índice	SI

Activo

Ooforectomía	<input type="checkbox"/>
Mastectomía	<input type="checkbox"/>
Edad de Inicio	<input type="text"/>

Fecha Ooforectomía	<input type="text"/>	
Fecha Mastectomía	<input type="text"/>	

Fecha Recomendación	<input type="text"/>	
---------------------	----------------------	--

CIRUGÍA PROFILÁCTICA

<input type="checkbox"/> Cirugía profiláctica	<input type="checkbox"/>	Tipo Cirugía profiláctica	<input type="text" value="Bilateral-Mastectomía profiláctica (Ademomas)"/> <input type="text" value="Bilateral-Mastectomía profiláctica ahorradora c"/> <input type="text" value="Bilateral-Mastectomía profiláctica simple"/> <input type="text" value="Bilateral-Mastectomía profiláctica subcutánea"/>	Otro tipo	<input type="text"/>	Fecha Cirugía profiláctica	<input type="text"/>	
-----------------------------------------------	--------------------------	---------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------	----------------------	----------------------------	----------------------	--

QUIMIOPROFILAXIS


<input type="checkbox"/> Quimioprofilaxis	<input type="checkbox"/>	Tipo Quimioprofilaxis	<input type="text"/>
Otro tipo	<input type="text"/>		


Activo


Ooforectomía

Mastectomía

Edad de Inicio

Fecha Ooforectomía 

Fecha Mastectomía 

Fecha Recomendación 


CIRUGÍA PROFILÁCTICA

Cirugía profiláctica

Tipo Cirugía profiláctica

Bilateral-Mastectomía profiláctica (Ademomas
Bilateral-Mastectomía profiláctica ahorradora c
Bilateral-Mastectomía profiláctica simple
Bilateral-Mastectomía profiláctica subcutánea

Otro tipo

Fecha Cirugía profiláctica 

QUIMIOPROFILAXIS

Quimioprofilaxis

Tipo Quimioprofilaxis

Otro tipo

Autoexploración mamaria mensual

Exploración médica

Mamografía anual

Ecografía mamaria anual

ECO transvaginal

Ca 125

Tacto rectal

PSA

Test diagnóstico precoz

RM Mamaria Anual

Otros

Observaciones



DOCUMENTOS

Documento

Consentimiento Biobanco

Etiquetas

Consentimiento Biobanco

Carta Informe de petición de pruebas

Caso índice: Resultado no informativo

Caso índice: Resultado no informativo con VED

Caso índice: Resultado no informativo MYH

Caso índice: Resultado positivo mutaciones puntuales par

Caso índice: Resultado positivo mutaciones puntuales par

Caso índice: Resultado positivo mutaciones puntuales Mis

Caso índice: Resultado positivo mutaciones puntuales No

Caso índice: Resultado positivo mutaciones puntuales Spl

Caso índice: Resultado positivo mutaciones puntuales Fra

Caso índice: Resultado positivo grandes reordenamientos

Familiares: Resultado positivo

Familiares: Resultado negativo

Familiares: Resultado positivo en MYH

Familiares: Portador MYH en heterocigosis

Familiares VED: Resultado portador

Familiares VED: Resultado no portador

Marcadores Microsatélites: Resultado positivo

Marcadores Microsatélites: Resultado negativo

Preestudio para CCHNP: Resultado positivo

Preestudio para CCHNP: Resultado negativo

Preestudio para CCHNP: Negativo en familia con crit. Áms

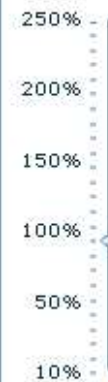


Usuario: isabechiri



Datos individuo

Vivo:	<input checked="" type="checkbox"/>
Id Familia:	20037
Id Individuo:	20706
Id Conyuge:	
Id Padre:	36522
Id Madre:	36521
Nombre:	MARIA VIRGINIA
Apellido 1:	FERRANDO
Apellido 2:	PONS
Sexo:	Mujer
Edad:	52
Enfermedad:	NEOPLASIA MALIGNA MAMA
Edad Detec.:	34
T. múltiples:	<input type="checkbox"/>
Mot. Baja:	
Ver. Docum.:	
Dt. Básico:	CL-03090
Riesgo GAIL:	0
Riesgo PREMM12:	0
Riesgo BRCA:	0
Riesgo CLAUS:	0
Caso Índice:	<input checked="" type="checkbox"/>
O. Sistemas:	<input type="checkbox"/>





LISTADOS

Listado

- Listado de Pacientes que no acuden a su cita
- Pacientes en estudio pendientes de aportar datos
- Pacientes con petición de prueba en estado pendiente de recibir muestra
- Pacientes con muestras rechazadas y el motivo de rechazo Muestra no válida



Usuario: isabechiri

© Generalitat Valenciana. Conselleria de Sanitat, 2009



LISTADOS

Listado

Fecha desde

UCG

- Pruebas genéticas por síndrome
- Pruebas genéticas solicitadas o ptes de recibir muestra
- Pruebas genéticas resueltas
- Individuos registrados
- Individuos registrados por familia
- Descriptivo actividad unidad
- Muestras tumorales pendientes de recepción
- Muestras tumorales pendientes de devolución
- Muestras tumorales pendientes de entrega
- Individuos en valoración psicológica
- Informe psicológico pre-extracción
- Informe psicológico al mes



Usuario: isabechiri

© Generalitat Valenciana. Conselleria de Sanitat, 2009



ESTADÍSTICAS

Indicadores

Remisión adecuada, según procedencia, desde los distintos departamentos.

Factibilidad de confirmar el síndrome hereditario e indicar el estudio genético

Factibilidad de localizar caso índice

Tamaño medio de las familias con caso índice portador de mutación patogénica

Aceptabilidad del estudio por los casos índices

Aceptabilidad del estudio por los familiares

Valor predictivo positivo del ofrecimiento de estudio a familiares

Valor predictivo positivo de los casos índice de CCHNP

Resultado del estudio genético para casos índices

Resultado del estudio genético para familiares

Patogenia para casos índices

Patogenia para familiares

Familias con mutaciones identificadas respecto a familias con algún caso índice estudiado

Tamaño medio de familias

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

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

Porcentaje de pacientes que cumplen alguna recomendación

Porcentaje de pacientes en los que aparece cáncer durante el seguimiento.

Porcentaje de pacientes (Casos Índice) resultado del test patogénico en los que aparece cáncer durante el seguimiento

Porcentaje de pacientes (Casos Índice) resultado del test No informativo o No informativo (VED) en los que aparece cáncer durante el seguimi

Porcentaje de pacientes (Caso Familiar) con resultado de test patogénico en los que aparece cáncer durante el seguimiento

Porcentaje de pacientes (Caso Familiar) con resultado de test No informativo o No informativo (VED) en los que aparece cáncer durante el seg

Consulta - Contactos previstos

Consulta - Resultados de Estudios Genéticos emitidos



Usuario: is



Gestión Usuarios - Detalle



DATOS IDENTIFICATIVOS

Activo

Nombre

Apellido 1

Apellido 2

Idioma Preferido

Email1

Email2

Usuario

Clave

Clave repetida

Telf. Fijo

Móvil

Descripción

Tipo de usuario UCG Hospital Laboratorio

DATOS DE LAS UNIDADES DE CONSEJO GENÉTICO

- 2 - Hospital Clínico Universitario de Valencia
- 3 - Hospital La Fe
- 4 - Hospital general d'Elx
- 5 - IVO

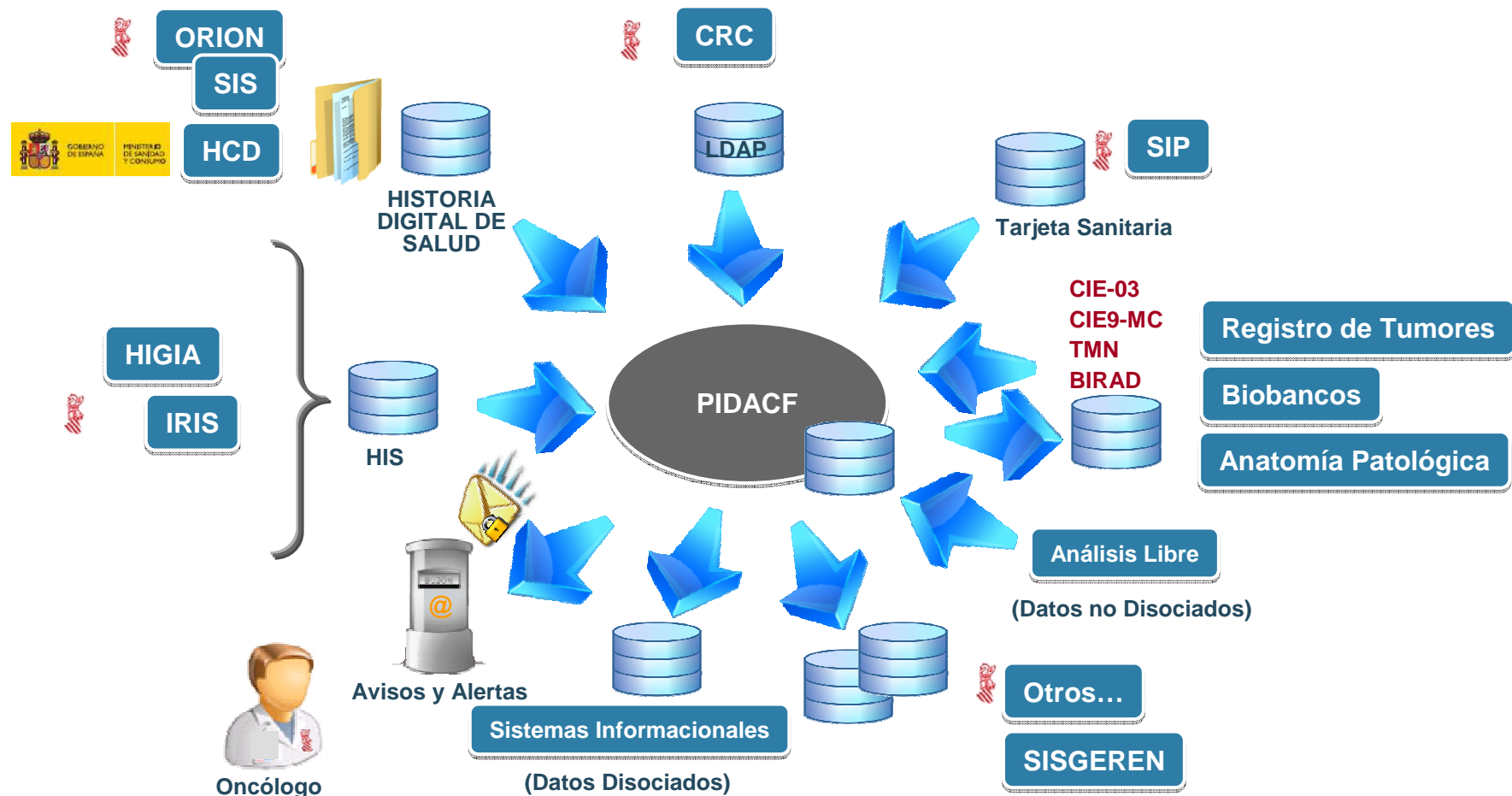
GRUPOS DE USUARIOS

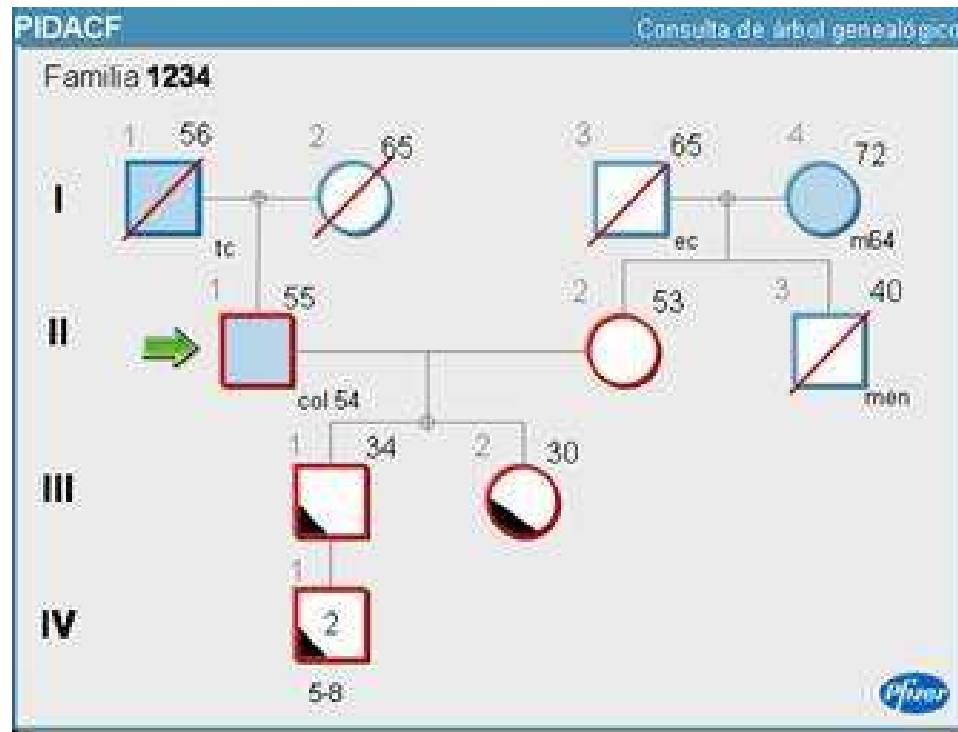
- Oncólogos
- Administración
- Psicólogos

ROLES ORGANIZATIVOS ASOCIADOS



La aplicación informática tiene un diseño, desarrollo y despliegue que será integrada dentro de la propia plataforma tecnológica de la Consellería de Sanitat.







Conclusiones (1)

□ Beneficios:

- Proceso unificado para la **gestión y seguimiento de la información** del programa
- **Integración y comunicación** de la información por perfiles
- **Fiabilidad**
- **Seguridad y confidencialidad**
- Análisis de la información a partir de los **indicadores obtenidos predeterminados**



Conclusiones (2)

□ Futuro:

- **Análisis** de la información a nivel de cada hospital, comunidad y nacional a partir de los datos recogidos en la aplicación
- **Progresiva integración** con organismos relacionados (ORION, NEOS, Registro de tumores, Biobancos...)
- Utilización de un **Sistema de información común** entre Comunidades Autónomas que nos permita unificar miembros de una misma familia



Agradecimientos:

- Pfizer
- Mercedes Goicoechea (OPC)
- Vicen Garcés (enfermera UCG HCUV)
- Vicen Almonacid (psicóloga UCG HCUV)
- Eva Esteban (laboratorio de Biología Molecular HUPFV)
- José Luis Soto (laboratorio de Biología Molecular del HCUE)
- Silves Oltra (laboratorio de Genética de HUPFV)