

**CAJA COSTARRICENSE DE SEGURO SOCIAL**  
**GERENCIAS MÉDICA**  
**GERENCIA DE LOGÍSTICA**




**PROTOCOLO INSTITUCIONAL PARA EL USO DE  
LAS PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO PARA  
CÁNCER DE OVARIO EPITELIAL Y PARA CÁNCER  
DE MAMA CON MULTIPANEL (MAMA / OVARIO  
/ ENDOMETRIO).**

**Código: GM-GL-PC001**


**Versión 01**



**Fecha de emisión: 17 de enero 2025**


 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 2</b>	<b>Versión:</b> 01

### Firmas de Aprobación

Elaborado / modificado	Unidad	Firma
Dr. José Antonio Castro Cordero	Hospital México	
MSc. Jordan Salazar Vargas	Gerencia de Logística	
MSc. Sherry Alfaro Araya	Gerencia de Logística	

Revisado	Unidad	Firma
Dr. Geiner Jiménez Jiménez	Servicio de Oncología, Programa Consejería Genética Oncológica, Hospital Calderón Guardia	
Dra. Xenia Sancho Mora	Coordinación Técnica del Cáncer	Documento de Aprobación GM-CTC- 0005-2025

Aprobado	Unidad	Firma
Dr. Esteban Vega de la O	Gerencia de Logística	
Dr. Alexander Sánchez Cabo	Gerencia Médica	

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 3</b>	<b>Versión:</b> 01

## 1. Introducción


Este documento describe el protocolo institucional para el uso de pruebas de diagnóstico genético en cáncer de ovario epitelial y cáncer de mama con multipanel (mama/ovario/endometrio) en la Caja Costarricense de Seguro Social.

El objetivo principal del documento es establecer un lineamiento estandarizado para la solicitud, realización e interpretación de las pruebas genéticas descritas, garantizando un proceso sistemático y eficiente para la identificación oportuna de variantes genéticas relevantes en el manejo clínico de los pacientes.

El protocolo detalla los criterios de elegibilidad, procedimientos para la solicitud y procesamiento de pruebas, roles y responsabilidades del personal de salud involucrado, y pautas para el seguimiento y manejo clínico basado en los resultados. Es aplicable a Hospitales Nacionales, Especializados y Regionales, e involucra a especialistas en oncología, ginecología oncológica, personal de consejería genética, laboratorio clínico y patología.


Este documento permite estandarizar el proceso de diagnóstico genético en cáncer de mama y ovario, lo que puede llevar a una detección más temprana y un manejo más efectivo de estos casos. Además, establece un uso eficiente y equitativo de los recursos disponibles para estas pruebas genéticas.

La revisión y actualización periódica de este protocolo es crucial para mantener las prácticas institucionales en la materia alineadas con los avances en genética oncológica y asegurar que los pacientes reciban el mejor cuidado posible basado en la evidencia más reciente. Este documento sirve como una guía esencial para los profesionales de la salud en el sistema de salud costarricense, mejorando la calidad de atención en el manejo de cánceres hereditarios de mama y ovario.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 4</b>	<b>Versión:</b> 01

## 2. Definiciones o terminología

- **BRCA1 / BRCA2:** Genes supresores de tumores cuyas mutaciones se asocian con un mayor riesgo de cáncer de mama y ovario hereditarios.
- **Cáncer de mama RH(-) / HER(-):** Cáncer de mama que es negativo para receptores hormonales (estrógeno y progesterona) y para el receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano.
- **Cáncer de mama RH(+)** / **HER(-):** Cáncer de mama que es positivo para receptores hormonales pero negativo para HER2.
- **Cáncer de mama triple negativo:** Tipo de cáncer de mama que es negativo para receptores de estrógeno, progesterona y HER2.
- **Cáncer de ovario epitelial:** Tipo de cáncer que se origina en las células que cubren la superficie del ovario.
- **Consejería Genética Oncológica:** Proceso de comunicación que aborda los riesgos médicos, psicológicos y familiares de la posible presencia de una predisposición genética al cáncer en una familia.
- **Estadio FIGO III/IV:** Sistema de clasificación para el cáncer de ovario que indica enfermedad avanzada.
- **Estudio HRD (Deficiencia de Recombinación Homóloga):** Prueba que evalúa la capacidad de las células cancerosas para reparar el ADN dañado.
- **Deficiencia en la Recombinación Homóloga (HRD):** Se refiere a la incapacidad de las células para reparar el ADN mediante el mecanismo de recombinación homóloga, lo cual es crucial para corregir daños severos como rupturas de doble cadena en el ADN.
- **Multipanel (mama / ovario / endometrio):** Prueba genética que examina múltiples genes asociados con el riesgo de cáncer de mama, ovario y endometrio.
- **Puntaje genómico alto:** En el contexto de HRD, indica una alta probabilidad de deficiencia en la recombinación homóloga basada en patrones genómicos específicos.


 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 5</b>	<b>Versión:</b> 01

- **Variante de significado incierto:** Cambio en el ADN cuyo efecto en el riesgo de enfermedad es desconocido o incierto.
- **Variante germinal:** Cambio genético presente en todas las células del cuerpo, que puede ser heredado de los padres o surgir de novo en los gametos.
- **Variante patogénica:** Cambio en el ADN que aumenta el riesgo de desarrollar una enfermedad.
- **Variante probablemente patogénica:** Cambio en el ADN que muy probablemente aumenta el riesgo de desarrollar una enfermedad, aunque la evidencia no es concluyente.

### 3. Marco Normativo

A continuación, se identifica la normativa vinculada con el protocolo desarrollado:

- Constitución Política de la República de Costa Rica.
- Ley 5395 - Ley General de la Salud.
- Ley 9986 – Ley General de Contratación Pública.
- Reglamento a la Ley 9986 – Ley General de Contratación Pública.
- Plan Nacional de Desarrollo y de Inversión Pública 2023-2026.
- Plan Estratégico Institucional 2023-2033, aprobado por la Junta Directiva de la CCSS, mediante artículo 230º de la Sesión N° 9354, celebrada el 13 de julio de 2023.
- Procedimiento de negociación de precios para medicamentos con fuente de producción única o proveedor exclusivo, GL-GM-ARE-PR-007-2020. Versión 03, Mayo 2024.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 6</b>	<b>Versión:</b> 01

#### 4. Alcance

Este protocolo se limita a establecer el mecanismo para el uso las pruebas genéticas específicas mencionadas y no abarca otros tipos de pruebas genéticas o manejo de otros tipos de cáncer. Su aplicación está restringida al servicio de salud que brinda la Caja Costarricense de Seguro Social y su uso les corresponde a los profesionales de salud especificados en este documento.

#### ***Ámbito de Aplicación:***


Este protocolo es aplicable solo en el contexto de la negociación realizada entre la Gerencia de Logística y la empresa AstraZeneca para la adquisición del medicamento Olaparib, debido a que las pruebas disponibles son un valor agregado del proceso de negociación, donde la empresa ofreció el servicio de pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel (mama/ovario/endometrio), por una cantidad anual definida. En ese sentido, la empresa determinó emplear los servicios de Laboratorios Echandi para el desarrollo de las pruebas y las actividades relacionadas a este proceso.

La ejecución se realizará en centros de atención de la Caja Costarricense de Seguro Social, específicamente en los hospitales nacionales, especializados y regionales.

#### ***Personal Involucrado:***

El protocolo está dirigido a los siguientes profesionales de la salud:

- Médicos especialistas en oncología médica.
- Médicos especialistas en oncología quirúrgica.
- Especialistas en ginecología oncológica.
- Personal de consejería genética oncológica.
- Personal de laboratorio clínico.
- Personal del servicio de patología.


 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 7</b>	<b>Versión:</b> 01

## 5. Objetivo

Establecer lineamientos estandarizados para la solicitud, realización e interpretación de pruebas de diagnóstico genético en pacientes con cáncer de mama y ovario epitelial, a fin de garantizar un proceso sistemático y eficiente para la identificación oportuna de variantes genéticas relevantes para el manejo clínico de los pacientes en el sistema de salud de la Caja Costarricense de Seguro Social.

Este objetivo general se alcanza a través de los siguientes objetivos específicos:

- Definir criterios estandarizados de elegibilidad para pruebas genéticas en pacientes con cáncer de mama y ovario epitelial.
- Establecer el procedimiento detallado para la solicitud, realización e interpretación de pruebas genéticas, incluyendo multipanel para cáncer de mama/ovario/endometrio y estudios HRD para cáncer de ovario epitelial.
- Determinar los roles y responsabilidades de los profesionales de la salud involucrados en el proceso de manejo genético.
- Asegurar la equidad y eficiencia en el uso de los recursos destinados a pruebas genéticas.
- Proporcionar lineamientos para el seguimiento clínico y manejo terapéutico basado en los resultados de las pruebas genéticas.
- Integrar la información genética en el plan de manejo clínico de los pacientes para optimizar los resultados de salud.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 8</b>	<b>Versión:</b> 01


## 6. Población diana

La población diana para este protocolo de pruebas de diagnóstico genético se define de la siguiente manera:

- a) Para pruebas de diagnóstico genético de cáncer de mama con multipanel (mama/ovario/endometrio):
  - Personas de 18 años o más:
    - Con diagnóstico de cáncer de mama temprano RH(-) /HER2(-) o RH(+)/HER2(-) y/o,
    - Con sospecha de una causa hereditaria del cáncer de mama.
- b) Para pruebas de diagnóstico genético de cáncer de ovario epitelial (estudio HRD):
  - Personas de 18 años o más:
    - Con diagnóstico de cáncer de ovario epitelial estadio FIGO III/IV

### Condiciones adicionales:

- Los pacientes deben ser atendidos en los Hospitales Nacionales, Especializados o Regionales de la Caja Costarricense de Seguro Social.
- Deben ser evaluados y referidos por médicos especialistas en oncología médica, oncología quirúrgica, ginecología oncológica, o médicos con entrenamiento y responsables de consultas de consejería genética oncológica.
- Los pacientes deben otorgar su consentimiento informado para la realización de la prueba genética.
- Para el estudio HRD en cáncer de ovario epitelial, debe haber disponibilidad de tejido tumoral o la posibilidad de tomar una biopsia.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 9</b>	<b>Versión:</b> 01

El protocolo se aplicará únicamente a los pacientes que cumplan con los criterios y condiciones anteriores, con el fin de identificar posibles variantes genéticas que puedan influir en su manejo clínico y en la evaluación del riesgo para sus familiares.


## 7. Personal que interviene

Los siguientes profesionales de la salud estarán a cargo de la ejecución del protocolo:

- Médicos especialistas en oncología médica.
- Médicos especialistas en oncología quirúrgica.
- Especialistas en ginecología oncológica.
- Médicos responsables de consultas de consejería genética oncológica.
- Personal de laboratorio clínico.
- Personal del servicio de patología.

Estos grupos de profesionales participan en diferentes etapas del proceso, a saber:

- Los médicos especialistas en oncología médica, oncología quirúrgica, ginecología oncológica y los responsables de consultas de consejería genética oncológica son los prescriptores habilitados para solicitar las pruebas genéticas.
- El personal de laboratorio clínico es responsable de la toma de muestras de sangre para las pruebas genéticas de cáncer de mama.
- El personal del servicio de patología se encarga de preparar y gestionar las muestras de tejido tumoral para las pruebas de cáncer de ovario epitelial.
- Los profesionales de consejería genética oncológica proporcionan asesoramiento pre y post prueba, y manejan los casos que requieren seguimiento adicional basado en los resultados.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 10</b>	<b>Versión:</b> 01

## 8. Contenido

### 8.1 Procedimiento para las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de mama con multipanel (mama / ovario / endometrio)

#### a) Solicitud de la prueba:


Los prescriptores habilitados para solicitar la prueba evaluarán si la paciente cumple el perfil de las pacientes candidatas a realizarse la prueba; de ser así, la solicitud de la prueba se deberá realizar de la siguiente manera:

1. Llenado de la boleta por parte del prescriptor: se genera una solicitud de la prueba de laboratorio en EDUS seleccionando “otros estudios genéticos”, y se debe anotar en el apartado de observaciones: “Multipanel mama / ovario / endometrio, LabEchandi, correo electrónico” (correo institucional de la persona que recibirá el resultado de la prueba). Ver **Anexo 3**.
2. Llenado por parte del prescriptor del documento: se debe completar el “Consentimiento Informado para la realización de prueba genética para Síndrome de Cáncer Hereditario” del catálogo de consentimientos informados del Área de Bioética, disponible para descarga en: <https://www.cendeisss.sa.cr/wp/index.php/catalogo-institucional-de-formularios-de-consentimiento-informado/>
3. Una vez firmado por la paciente y el profesional en salud que recomienda la prueba, el formulario de consentimiento informado debe ser resguardado siguiendo los lineamientos institucionales. No se requiere enviar copia al laboratorio.

#### b) Realización de la prueba:

Se deberán cumplir las siguientes actividades para el desarrollo de la prueba en el paciente.

1. El paciente se traslada al Laboratorio Clínico del Hospital con la boleta de solicitud de la prueba.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 11</b>	<b>Versión:</b> 01


2. El personal del Laboratorio Clínico del Hospital toma muestra de sangre con 2 tubos EDTA con 5 ml en cada uno. No se requiere ayuno para la toma de la muestra.
3. El personal del Laboratorio Clínico da aviso al Laboratorio Echandi para la recolección de las muestras (correo electrónico: [pruebas@labechandi.com](mailto:pruebas@labechandi.com) y/o al teléfono 7161-4769).
4. Laboratorio Echandi reporta el resultado en un plazo 2-3 semanas al correo institucional indicado por el médico prescriptor.

En caso de que la persona no tenga indicación clínica para realizar la prueba genética germinal y/o no otorgue el consentimiento para realizarse la prueba, pero el médico tratante considere que requiere de la prueba para emitir su diagnóstico y exista sospecha de una causa genética, se deberá referir al paciente a una consulta de Consejería Genética Oncológica para asesoría pre-prueba, siempre que se cumplan con los criterios para referir a este tipo de consulta (**Anexo 4**).

**c) Procedimiento a seguir una vez que se encuentre disponible el resultado de la prueba.**


Los siguientes son los escenarios posibles y procedimiento en cada caso según resultado de la prueba:

1. No se detecta una o más variantes germinales patogénica o probablemente patogénica:
  - En este caso, el paciente NO requiere ser referido a la consulta de Consejería Genética Oncológica, se deberá seguir el manejo clínico acorde a su patología.
  - Si el paciente ya está en control en la consulta de Consejería Genética Oncológica se da de alta y se contrarrefiere al servicio de atención que refirió, para seguir el manejo clínico acorde a su patología.
2. Sí se detecta una o más variantes germinales patogénica o probablemente patogénica:

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 12</b>	<b>Versión:</b> 01

- El caso debe referirse a consulta de Consejería Genética Oncológica para el abordaje complementario del caso y de la familia, y seguir el manejo clínico acorde al resultado.
3. No se detecta una o más variantes germinales patogénica o probablemente patogénica, pero se detecta una variante de significado incierto:
- El caso NO requiere ser referido a la consulta de Consejería Genética Oncológica.
  - El servicio a cargo del manejo del caso debe organizar una cita control de forma anual, para actualizar con el Laboratorio Echandi el estado de la variante. En caso de que se considere en algún momento a la variante como patológica, referir a la consulta de Consejería Genética Oncológica.
  - Seguir el manejo clínico acorde a la patología detectada en el caso.

El procedimiento anterior se describe en la siguiente figura disponible como **Anexo 1**.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 13</b>	<b>Versión:</b> 01


## 8.2 Procedimiento para las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial (estudio HRD)

### a) Solicitud de la prueba:

Los prescriptores habilitados para solicitar la prueba evaluarán si la paciente cumple con el perfil de pacientes candidatas a realizarse la prueba; además, deben verificar la disponibilidad en el Servicio de Patología, de tejido tumoral o la posibilidad de tomar una biopsia. Si no es posible obtener tejido disponible o tomar una biopsia se debe seguir el procedimiento para las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de mama con multipanel (mama / ovario / endometrio).

En caso de contar con tejido para la prueba, la solicitud de la prueba se deberá realizar de la siguiente manera:

1. Llenado por parte del prescriptor de una referencia dirigida al Servicio de Patología con la solicitud de la prueba, de la que se deben imprimir 2 copias. La referencia debe especificar la solicitud de la prueba HRD, LabEchandi y especificar el correo institucional de la persona que recibirá el resultado de la prueba. Ver **Anexo 5**.
2. Llenado por parte del prescriptor del documento: "*Consentimiento Informado General*" disponible en EDUS. Una vez firmado por la paciente y el profesional en salud que recomienda la prueba, el formulario de consentimiento informado debe ser resguardado siguiendo los lineamientos institucionales. No se requiere enviar copia al Servicio de Patología.
3. Envío de la persona con las 2 referencias al Servicio de Patología del Hospital, donde se encuentre custodiadas las biopsias.
4. El encargado del Servicio de Patología prepara 1 a 2 bloques de parafina, con al menos 20% de células tumorales viables. Da aviso al Laboratorio Echandi para la recolección de las muestras mediante comunicado por correo electrónico a la dirección: [pruebas@labechandi.com](mailto:pruebas@labechandi.com) o al teléfono 7161-4769; además, se debe adjuntar una copia del reporte con el diagnóstico patológico del caso y de la referencia médica.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 14</b>	<b>Versión:</b> 01

5. Laboratorio Echandi reporta el resultado en un plazo 3-4 semanas al correo institucional indicado por el médico prescriptor y regresa el tejido sobrante para custodia por el Servicio de Patología del Hospital correspondiente.

En caso de que persona no tenga indicación clínica para realizar la prueba genética y/o no otorgue el consentimiento para realizarse la prueba, pero el médico tratante considere que requiere de la prueba y haya sospecha de una causa genética, se deberá referir la paciente a una consulta de Consejería Genética Oncológica para asesoría pre-prueba, siempre que se cumplan con los criterios para referir a este tipo de consulta (**Anexo 4**).

**b) Procedimiento a seguir una vez que se tenga el resultado de la prueba**

Los siguientes son los escenarios posibles y procedimiento en cada caso según resultado de la prueba:

1. Prueba HRD negativa:

- Seguir el manejo clínico acorde a su patología.
- Referir a una consulta de Consejería Genética Oncológica solo en caso de que haya sospecha de una causa hereditaria, siempre que se cumplan con los criterios para referir pacientes a este tipo de consulta (**Anexo 4**).

2. Prueba HRD positiva por puntaje genómico alto:


- Seguir el manejo clínico acorde a su patología.
- Referir a una consulta de Consejería Genética Oncológica solo en caso de que haya sospecha de una causa hereditaria, siempre que se cumplan con los criterios para referir a este tipo de consulta (**Anexo 4**).

3. Prueba HRD positiva por variantes patológica o probablemente patológica tumoral en BRCA1 / BRCA2:

- Seguir el manejo clínico acorde a su patología.
- Se debe referir a una consulta de Consejería Genética Oncológica para análisis germinal complementario de la persona.

El procedimiento anterior se describe en la siguiente figura disponible como

**Anexo 2.**

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 15</b>	<b>Versión:</b> 01

## 9. Validación

Este protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel ha sido validado por el coordinador de la Consulta de Consejería Genética Oncológica del Hospital Calderón Guardia.

La validación por parte de este experto asegura que el protocolo cumple con los estándares actuales de práctica clínica en consejería genética oncológica y que es apropiado para su implementación en el contexto del sistema de salud de la Caja Costarricense de Seguro Social.

Esta validación respalda la calidad y pertinencia del protocolo, garantizando que se basa en la experiencia clínica y en las mejores prácticas actuales en el campo de la genética oncológica.

## 10. Contacto para consultas

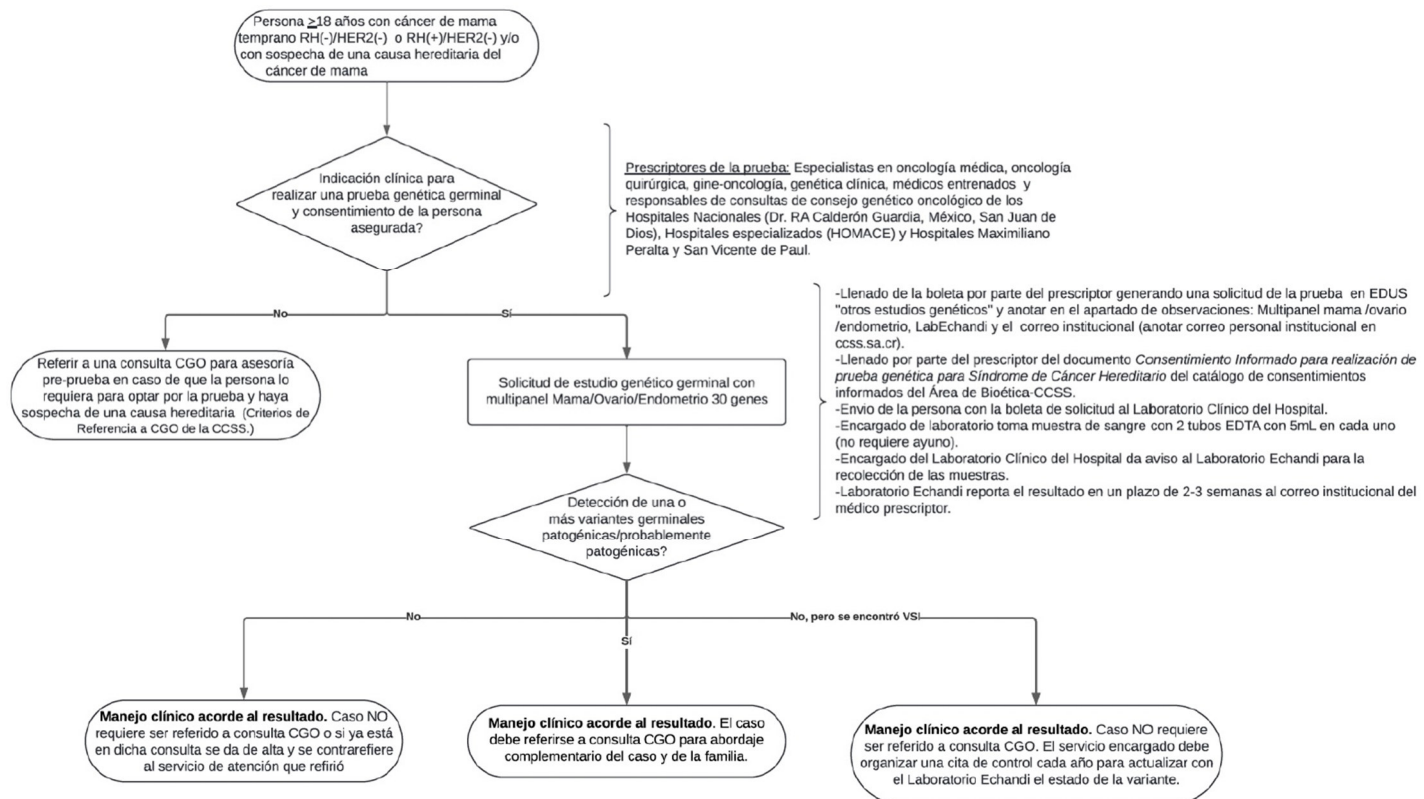
La atención de consultas referentes al uso y/o implementación de este protocolo, podrá ser canalizada a través de correo electrónico y/o vía MS Teams, a los siguientes funcionarios:

- Dr. José Antonio Castro Cordero, [jancastro@ccss.sa.cr](mailto:jancastro@ccss.sa.cr)
- Dr. Geiner Jiménez Jiménez, [gejimeji@ccss.sa.cr](mailto:gejimeji@ccss.sa.cr)
- MSc. Jordan Salazar Vargas, [jsalazarv@ccss.sa.cr](mailto:jsalazarv@ccss.sa.cr)
- MSc. Sherry Alfaro Araya, [shalfaro@ccss.sa.cr](mailto:shalfaro@ccss.sa.cr)

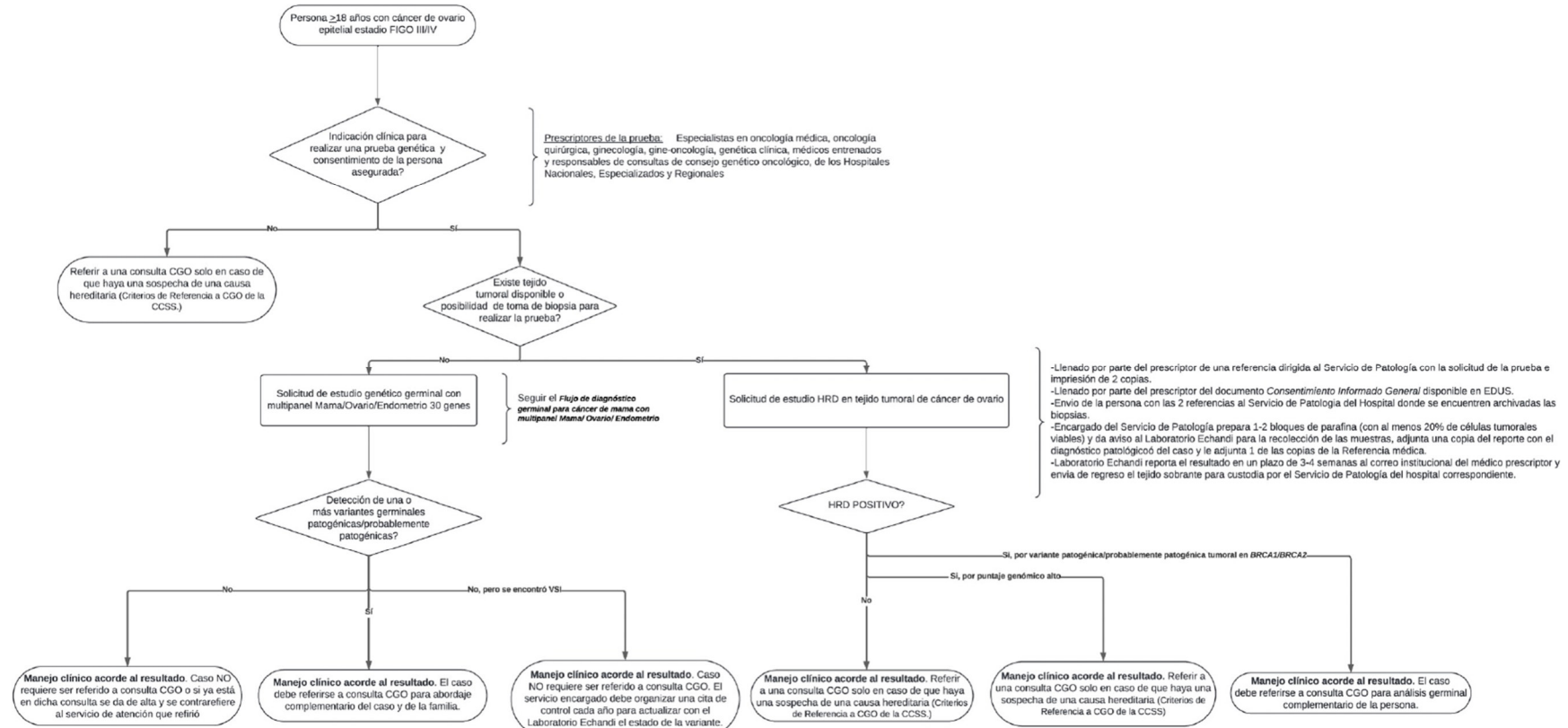



### 11. Anexos

### Anexo 1. Flujoograma del Diagnóstico germinal para cáncer de mama con multipanel



### Anexo 2. Flujograma del diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial.



 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 18</b>	<b>Versión:</b> 01

### Anexo 3. Pasos para el desarrollo de la prueba germinal en cáncer de mama mediante solicitud de laboratorio en EDUS.

- PASO 1:** En el expediente del paciente seleccione [Solicitudes] y [Laboratorio].
- PASO 2:** Colóquese en la casilla [Examen/Perfil\*], escriba la palabra de búsqueda "GENETICO" o "GENETICOS"
- PASO 3:** Seleccione la alternativa "OTROS ESTUDIOS GENETICOS" y oprima [AGREGAR].


Lista exámenes

<input type="checkbox"/>	Examen/Perfil	Muestra
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA TIPO 6	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA MIOPATIAS MITOCONDRIALES	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA SINDROME DE BARDET-BIEDL	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA SINDROME DE BARTTER TIPO 1	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA SINDROME DE CROMOSOMA X FRAGIL	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA SINDROME DE PRADER-WILLI / ANGELMAN	PLASMA
<input type="checkbox"/>	ESTUDIO GENETICO PARA SINDROME DE RUSSELL-SILVER / BECKWITH-WIEDEMANN	PLASMA
<input type="checkbox"/>	OTROS ESTUDIOS GENETICOS	PLASMA

<< < 1 2 3 > >>

AGREGAR

- PASO 4:** Seleccione el diagnóstico clínico correspondiente al caso y en la casilla [Observaciones] anote: 1. Tipo de estudio solicitado: "Multipanel Mama/Ovario/Endometrio"; 2. Laboratorio encargado de esta prueba: "Laboratorio Echandi" 3. El correo personal institucional donde deben reportarle el resultado: xxx@ccss.sa.cr.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 19</b>	<b>Versión:</b> 01

Exámenes solicitados

Examen/Perfil	Muestra
OTROS ESTUDIOS GENETICOS	PLASMA <span style="float: right;">✕</span>

Fecha/hora sugerida toma de exámenes

Diagnósticos de la atención \*


C509 - TUMOR MALIGNO DE LA MAMA, PARTE NO ESPECIFICADA

Diagnósticos \*

Texto restante 200.


Observaciones

MULTIPANEL MAMA/OVARIO/ENDOMETRIO  
LAB ECHANDI  
CORREO: XXXX@CCSS.SA.CR



Texto restante 131.

- e) **PASO 5:** Imprima la boleta de solicitud y fírmela, asegúrese de completar el formulario de consentimiento informado y envíe a la persona al laboratorio clínico del hospital solamente con la boleta de solicitud.

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 20</b>	<b>Versión:</b> 01

**Anexo 4. Criterios de referencia en la Caja Costarricense de Seguro Social para valoración de riesgo por sospecha de predisposición hereditaria al cáncer de mama/ovario.**

**Criterios de referencia según los antecedentes personales de cáncer:**

- 1. Diagnóstico de cáncer de mama < 45 años.
- 2. Diagnóstico de cáncer de mama triple negativo < 50 años.
- 3. Cáncer de mama bilateral (al menos uno de los tumores < 50 años).
- 4. Cáncer de ovario epitelial de alto grado, trompa uterina o primario de peritoneo.
- 5. Cáncer de mama y cáncer de ovario epitelial en la misma paciente.
- 6. Cáncer de mama en un hombre.

**Criterios de referencia según la historia de cáncer en familiares del paciente:**

**Familias con un solo caso:**

- 7. Un familiar en primer grado que tenga al menos uno de los criterios anotados en el apartado previo. ¿Cuál familiar? \_\_\_\_\_

**Familias con dos casos en la misma línea familiar:**

- 8. Dos familiares en primer o segundo grado de parentesco diagnosticados con cáncer de mama < 50 años. ¿Cuáles familiares?

9. Dos familiares, en primer o segundo grado de parentesco, diagnosticadas, uno con cáncer de mama y otro con cáncer de ovario epitelial a cualquier edad. ¿Cuáles familiares? \_\_\_\_\_

10. Dos familiares en primer o segundo grado de parentesco diagnosticadas, una con cáncer de mama bilateral a cualquier edad y otra con cáncer de mama < 50 años o cáncer de ovario epitelial. ¿Cuáles familiares? \_\_\_\_\_

11. Dos familiares de segundo grado que ambos cumplan alguno de los criterios en el apartado previo. ¿Cuáles familiares?


\_\_\_\_\_

**Familias con tres o más casos en la misma línea familiar:**

12. Tres o más familiares con cáncer de mama y/u ovario epitelial. ¿Cuáles familiares? \_\_\_\_\_

13. Familiar con mutación diagnosticada en algún gen de predisposición hereditaria al cáncer mama. ¿Cuál familiar?

\_\_\_\_\_

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 21</b>	<b>Versión:</b> 01

### Anexo 5. Pasos para la solicitud de la prueba HRD en cáncer de ovario mediante Referencia en EDUS.

- PASO 1:** En el expediente del paciente seleccione [Referencias], complete el tipo, priorización y establecimiento correspondiente. Seleccione [PATOLOGIA].
- PASO 2:** Complete los datos clínicos habituales (nota médica) y en el apartado [MOTIVO DE REFERENCIA O CONTRAREFERENCIA\*] anote: 1. Tipo de estudio solicitado: "Solicitud de prueba HRD en cáncer de ovario"; 2. Laboratorio encargado de esta prueba: "Laboratorio Echandi" 3. El correo personal institucional donde deben reportarle el resultado: xxx@ccss.sa.cr.



Plan de manejo \*

0000000


Motivo de referencia o contrareferencia \*

SOLICITUD DE PRUEBA HRD EN CANCER DE OVARIO  
LABORATORIO ECHANDI  
CORREO XXXX@CCSS.SA.CR

Alta

NO  SI

- PASO 3:** Imprima dos copias de la referencia y envíelas al Servicio de Patología utilizando la ruta habitual en el Hospital.
- PASO 4:** Complete el formulario de consentimiento informado para esta prueba utilizando el formulario general disponible dentro del EDUS en [Procedimientos], [Consentimiento]. Complételo de la siguiente manera:

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 22</b>	<b>Versión:</b> 01

## I. AUTORIZACIÓN PARA PROCEDIMIENTOS O PROGRAMAS

- Seleccione [Si autorizo]
- En procedimientos anote o seleccione [OTROS PROCEDIMIENTOS DIAGNOSTICOS SOBRE LOS OVARIOS]
- En Riesgos principales puede anotar:


*"El análisis HRD se realizará en un tejido archivado del cáncer de ovario por lo que no se le hará una nueva intervención. El material de la biopsia será trasladado desde el Servicio de Patología del Hospital a un laboratorio de diagnóstico externo a la Institución (Laboratorio Echandi). Una vez concluido el análisis, la muestra restante será regresada al Servicio de Patología. Existe el riesgo de que para completar el análisis se utilice todo el material disponible. El resultado de la prueba será reportado directamente al profesional de medicina que lo solicitó para minimizar el riesgo de pérdida de la confidencialidad."*

- Resto de apartados se llenan con la información usual del profesional que informa.

## II. AUTORIZACIÓN PARA PARTICIPACION DE ESTUDIANTES: Seleccionar [No aplica]

III y IV. Se completan con la información habitual de quienes autorizan.

Una vez firmado por la persona y el profesional en salud que recomienda la prueba, el formulario de consentimiento informado debe ser resguardado siguiendo los lineamientos institucionales. (NO se requiere enviar copia a Patología).

 <b>Gerencia Médica</b> <b>Gerencia de Logística</b>	<b>Protocolo institucional para el uso de las pruebas de diagnóstico genético para cáncer de ovario epitelial y para cáncer de mama con multipanel</b>	<b>Código:</b> GM-GL-PC001
	<b>Página: 23</b>	<b>Versión:</b> 01

### Control de documentos

Código	Nombre del documento	Responsable	Soporte de Archivo	Acceso autorizado

### Control de cambios en el documento

Referencia	Fecha	Descripción del cambio