

ORGANIZA



Integración de la farmacogenética y la telemedicina mediante salud móvil para el manejo de los efectos adversos en pacientes con cáncer colorrectal (ePGx study)

Pau Riera Armengol, PharmD, PhD
Servicio de Farmacia, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

JORNADA
INVESTIGA *sefh*



INTRODUCCIÓN

Aproximadamente **un tercio** de los pacientes con cáncer colorrectal (CCR) que reciben tratamientos oncológicos desarrollan **efectos adversos graves** que repercuten en su calidad de vida y causan un alto impacto económico para el Sistema Nacional de Salud.

Por ello, la **identificación de marcadores predictivos** que contribuyan a la individualización terapéutica y a un uso más coste-efectivo de estos fármacos es un área de investigación prioritaria.



FARMACOGENÉTICA EN CÁNCER COLORRECTAL

MARCADORES DE TOXICIDAD (ADN GERMINAL)

Fármaco	Gen	Biomarcadores predictivos	Efecto	Recomendación de genotipado según las fichas técnicas
Fluoropirimidinas (5-fluorouracilo y capecitabina)	DPYD	c.1905+1G>A (rs3918290, <i>DPYD</i> *2A, IVS14+1G>A)	Toxicidad grave	Recomendable
		c.2846A>T (rs67376798, D949V)		
		c.1679T>G (rs55886062, <i>DPYD</i> *13, I560S)		
		c.1236G>A (rs56038477, E412E)		
Irinotecán	<i>UGT1A1</i>	<i>UGT1A1</i> *28 (rs8175347)	Toxicidad grave	Recomendable

UTILIDAD DE LA SALUD DIGITAL

La **intervención temprana** del profesional sanitario en el campo de la oncología ha demostrado **reducir las complicaciones** de síntomas o eventos agudos reportados por el paciente (PROs o Patient Reported-Outcomes), mejorar la calidad de vida e incluso su supervivencia (1).

La Salud Digital puede ser una herramienta de gran valor en la **mejora del manejo de los efectos adversos** notificados por los pacientes afectados de CCR (2). Los **pacientes oncológicos** han manifestado de forma mayoritaria una **actitud favorable** hacia la implementación de la Salud Digital en el seguimiento de su patología (3)

1. Basch E, et al. J Clin Oncol 2016; 34(6):557-65.
2. PricewaterhouseCoopers. Socio-economic impact of mHealth. An assessment report for the European Union. 2013.
3. Jansen F, et al. Support Care Cancer 2015; 23(6):1679-88.

OBJETIVOS DE ePGx STUDY



Identificar **nuevos biomarcadores genéticos predictores de toxicidad** a los principales fármacos utilizados en el tratamiento del CCR



Optimizar el **registro de las toxicidades** y su **monitorización** mediante la implicación del paciente en la notificación proactiva de efectos secundarios a través de la App EMMASalud



Evaluar el impacto de la implementación de la App EMMASalud en el **manejo de los efectos adversos** del paciente con CCR y en su **calidad de vida**



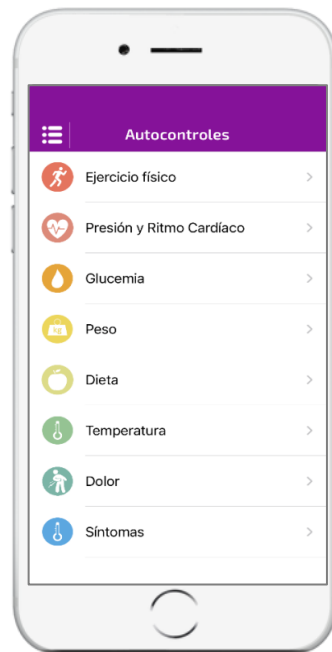
Reducir el **número de consultas** imprevistas en Hospital de Día de Oncología / Urgencias generales mediante el uso de la telemedicina para monitorizar los efectos adversos

METODOLOGÍA: realización de exoma completo

- ❖ Pacientes incluidos: *wild-type* para *DPYD* (y *UGT1A1*)
 - Casos: pacientes que presenten **toxicidad grados 3-5** en los dos primeros ciclos de QT.
 - Controles: pacientes con **toxicidad G0 o G1** como máximo en los primeros seis ciclos.
- ❖ Secuenciación por **NGS** (next-generation sequencing)
- ❖ Protocolo **KAPA HyperExome (Roche®)**
- ❖ Secuenciador **NextSeq 500 (Illumina®)**



METODOLOGÍA: implementación de la App EMMASalud (Proyecto I+i)



ESTADO ACTUAL DEL PROYECTO Y PLANIFICACIÓN

❖ **Secuenciación de exoma (prevista para la primavera de 2023)**

- 22 casos: pacientes que han desarrollado **toxicidad grados 3-5** en los dos primeros ciclos de QT.
- 40 controles: pacientes que han presentado **toxicidad G0 o G1** como máximo en los primeros seis ciclos.

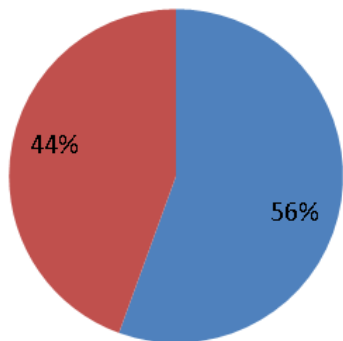
ESTADO ACTUAL DEL PROYECTO Y PLANIFICACIÓN

❖ Implementación de EMMASalud (n=27): análisis previsto en febrero de 2023

Edad media: 61,6 años. Rango: 34-83 años

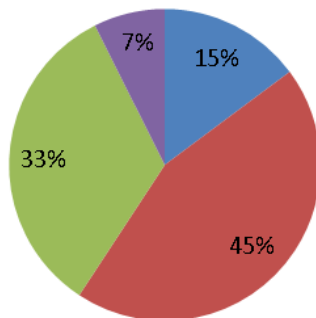
Sexo

■ Varones ■ Mujeres



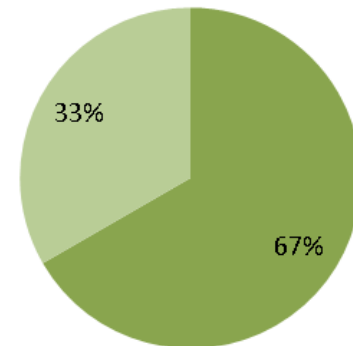
Tratamiento

■ Capecitabina ■ FOLFOX ■ CAPOX ■ FOLFIRI±anti-EGFR



Indicación

■ Aduvancia ■ 1ª línea metastásica



Pacientes respondedores de los cuestionarios: 41%

PROFESIONALES IMPLICADOS

Servicio de Farmacia

M. Antònia Mangues
Montserrat Masip
M. Estela Moreno
Neus Pagès
Mireia Riba
Pau Riera

Unidad de Salud Digital

Anna de Dios
Mar Gomis
Rebeca Pelegrín

Servicio de Oncología Médica

Agustí Barnadas
Berta Martín
David Páez
Francisco J. Pelegrín
Ana Sebío
Anna C. Virgili

Servicio de Genética

Sara Bernal
Ester Rojas

Enfermería

Lucía Ramírez

FUENTES DE FINANCIACIÓN





Gracias por su atención

Gràcies per la seva atenció

Eskerririk asko zure arretagatik

Grazas pola súa atención

