

# Como a medicina personalizada pode salvar vidas?

*Um guia para profissionais de saúde abordarem as perguntas dos pacientes com cancro colorretal metastático (mCRC) sobre biomarcadores.*

## 1. O que são biomarcadores?

Um biomarcador é uma **molécula biológica** encontrada no sangue, em outros fluidos corporais ou tecidos, que indica um processo normal ou anormal, uma condição ou doença. Os biomarcadores são amplamente utilizados na medicina para avaliar diferentes processos fisiológicos e doenças. Eles são uma ferramenta para medir como o corpo está a funcionar. Um biomarcador pode ser uma alteração no ADN, RNA ou proteína. No mCRC, podem ser utilizados para entender as características do tumor e do paciente, ajudando a definir um **tratamento personalizado** para cada pessoa.

## 2. O que é medicina de precisão?

A medicina de precisão, às vezes conhecida como „**medicina personalizada**“, é uma **abordagem inovadora** para personalizar **a prevenção e o tratamento** de doenças, levando em consideração diferenças nos genes, ambientes e estilos de vida das pessoas. O objetivo da medicina de precisão é fornecer o **tratamento certo, aos pacientes certos, no momento certo**.

## 3. Por que é importante testar os biomarcadores do tumor?

**Cada tumor é único.** Conhecer os biomarcadores do tumor é como conhecer as impressões digitais de uma mão. É uma caracterização do tumor que pode fornecer informações para encontrar o **tratamento mais adequado**.

## 4. Por que é importante testar os biomarcadores do tumor?

Os biomarcadores podem ser classificados com base nas informações que a sua análise pode fornecer. Um biomarcador pode ser usado para **diagnosticar** o risco de ter uma doença e ajudar a identificar o tipo de cancro. Existem biomarcadores **prognósticos** que são usados para conhecer a evolução estimada do cancro se ele progredir de forma independente do tratamento. Biomarcadores **preditivos** podem prever se o corpo responderá ou não a um tratamento específico. Biomarcadores **farmacodinâmicos** ajudam nas decisões sobre a dosagem. Finalmente, biomarcadores de **recorrência** são usados para monitorizar se o cancro regressa após ter sido tratado. Alguns biomarcadores podem fornecer múltiplos tipos de informações ao mesmo tempo.

## 5. Como são testados os biomarcadores?

Os biomarcadores são analisados a partir de uma amostra de tumor obtida por biópsia ou após intervenção cirúrgica. Alguns biomarcadores podem ser analisados utilizando uma amostra de sangue. Diferentes técnicas podem ser empregues para a análise dos biomarcadores, dependendo da sua natureza. As proteínas são geralmente detetadas por **imunohistoquímica**, enquanto o ADN e o RNA são sequenciados utilizando técnicas de sequenciação ou **sequenciação de nova geração (NGS)**.

## 6. Como é que o conhecimento dos biomarcadores afeta o tratamento?

A análise de biomarcadores pode fornecer informações sobre a **eficácia de medicamentos específicos**. Por exemplo, mutações no gene RAS (KRAS ou NRAS) determinarão se uma classe específica de medicamentos, como os inibidores do recetor do fator de crescimento epidérmico, pode ser eficaz ou não. Além disso, ter uma mutação específica num biomarcador específico pode tornar o paciente um candidato adequado para um **ensaio clínico**.

## 7. O que é Instabilidade de Microssatélites?

O ADN **contém sequências curtas, repetidas várias vezes**, que possuem diferentes funções biológicas. Essas regiões de ADN, chamadas de microssatélites, tendem a sofrer mutações facilmente devido à sua estrutura. Proteínas específicas têm a capacidade de corrigir erros que ocorrem durante a replicação e recombinação do ADN ou em caso de danos no ADN. Se uma ou mais dessas proteínas estiverem mutadas e perderem a capacidade de corrigir os erros, o ADN pode acumular um **grande número de mutações**, causando um comprimento anormal dos microssatélites, o que pode levar à formação de cancro.

## 8. O que significa que os biomarcadores são do tipo selvagem?

Um biomarcador é definido como tipo selvagem se apresentar a sequência ou estrutura compartilhada pela maioria da população. Ter um biomarcador do tipo selvagem significa que ele **não está mutado e mantém as suas funções normais** no corpo.

## 9. O que significa quando os biomarcadores estão mutados?

Se um dos biomarcadores testados apresentar uma mutação, isso significa que, com alta probabilidade, a sua **função biológica está alterada**. Dependendo do biomarcador específico, a mutação pode afetar o desenvolvimento do tumor, o seu crescimento e a resposta ao tratamento.

## 10. O que é uma mutação esporádica?

Uma mutação esporádica é uma mutação que afeta células somáticas, que são todas as células e tecidos do corpo, exceto os espermatozoides e ovócitos. Isso significa que apenas **células específicas** do corpo são afetadas por essa mutação. **Estas mutações não são herdadas**.

## 11. O que é uma mutação na linhagem germinativa?

**É uma alteração hereditária no ADN** que ocorre numa célula germinativa (uma célula destinada a tornar-se um óvulo ou espermatozoide) ou no zigoto no estágio unicelular. Quando transmitida a uma criança, essa mutação é incorporada em **todas as células do seu corpo**. No cancro colorretal, mutações na linhagem germinativa podem estar associadas a doenças específicas (**Síndrome de Lynch** ou **Polipose Adenomatosa Familiar**) vinculadas a uma maior probabilidade de desenvolver cancro.

## 12. A minha família também deve ser testada para biomarcadores?

Se possui uma mutação na **linhagem germinativa**, deve ser receber **aconselhamento genético**, que determinará quais os membros da sua família que devem ser testados para a mesma mutação.

## 13. Os biomarcadores podem ser usados para monitorar meu tratamento?

O biomarcador chamado Antígeno Carcinoembrionário (CEA) pode ser usado para monitorizar a progressão do tumor. É uma proteína produzida por células tumorais que pode ser medida no sangue. Os níveis de CEA devem diminuir após a remoção do tumor por cirurgia ou após o tratamento medicamentoso. Se isso não ocorrer, pode ser um sinal de que o tumor não foi completamente removido ou regrediu.

É importante lembrar que o **teste do biomarcador CEA possui algumas limitações, pois nem sempre está associado à progressão ou recorrência do cancro**. Deve ser avaliado no contexto clínico de cada paciente.

## 14. Os biomarcadores podem mudar com o tempo?

Os biomarcadores podem mudar com o tempo devido ao surgimento de novas mutações ou ao fortalecimento de um grupo de células preexistentes com mutações capazes de resistir ao tratamento. Os biomarcadores podem ser re-testados quando o tratamento não está a funcionar conforme o esperado.

### Lembre-se:

- Utilize linguagem simples ao explicar termos médicos.
- Escolha um local privado e tranquilo para a conversa.
- Adapte as suas mensagens ao paciente, considerando fatores como idade e contexto cultural.
- Responda às perguntas até que o paciente compreenda como os resultados dos biomarcadores podem impactar o seu tratamento.
- Ofereça informações de contato atualizadas de um profissional de saúde para perguntas adicionais.
- Forneça informações e ferramentas confiáveis sobre biomarcadores (ex.: guias de pacientes da DiCE e da ESMO).

Este documento foi possível graças ao apoio financeiro de AstraZeneca, Bayer, BMS, Pierre Fabre e Seagen.

Os financiadores não tiveram nenhum papel no conteúdo ou design deste documento.

© Digestive Cancers Europe, 2021

Este documento e seu conteúdo podem ser reproduzidos, mencionados e traduzidos gratuitamente, desde que a fonte seja mencionada.

Para mais informações:  
[www.digestivecancers.eu](http://www.digestivecancers.eu)