

De ce abordarea personalizată poate salva vieți??

Un ghid pentru profesioniștii din domeniul sănătății pentru a răspunde întrebărilor pacienților cu cancer colorectal metastatic (mCRC) despre biomarkeri.

1. Ce este medicina de precizie?

Un biomarker este o **moleculă biologică** prezentă în sânge, alte fluide corporale sau țesuturi, care indică un proces normal sau anormal, o afecțiune sau o boală. Biomarkerii sunt utilizați pe scară largă în medicină pentru a evalua diferite procese fiziologice și boli. Aceștia sunt un instrument care ajută la evaluarea stării organismului. Un biomarker poate fi o modificare a ADN-ului, ARN-ului sau proteinei. În cazul mCRC, biomarkerii pot fi folosiți pentru a înțelege caracteristicile tumorii și ale pacientului, contribuind la conceperea unui **tratament personalizat** pentru fiecare persoană.

2. Ce este medicina de precizie?

Medicina de precizie, cunoscută uneori sub denumirea de „medicină personalizată,” este o **abordare inovatoare pentru prevenirea și tratarea bolilor**, care ia în considerare diferențele genetice, de mediu și de stil de viață ale fiecărei persoane. Scopul acesteia este de a oferi **tratamentul potrivit pacienților potriviți, la momentul potrivit**.

3. De ce este important să testăm biomarkerii tumorali?

Fiecare tumoră este unică. Cunoașterea biomarkerilor tumorali este ca și cum ai cunoaște amprente de degete. Aceasta reprezintă o caracterizare a tumorii, care poate furniza informații esențiale pentru identificarea celui **mai potrivit tratament**.

4. Cum sunt clasificați biomarkerii?

Biomarkerii pot fi clasificați în funcție de informațiile pe care analiza lor le poate oferi. Un biomarker poate fi **diagnostic** și poate ajuta la identificarea tipului de cancer. Există biomarkeri **deprognostic** care sunt utilizați pentru a cunoaște evoluția estimată a cancerului, dacă progresează independent de tratament. Biomarkerii **predictivi** pot prezice dacă organismul va răspunde sau nu la un tratament specific. Biomarkerii **farmacodinamici** ajută la luarea deciziilor privind dozajul. În cele din urmă, biomarkerii de **recurență** sunt utilizați pentru a monitoriza dacă cancerul revine după ce a fost tratat. Unii biomarkeri pot oferi mai multe tipuri de informații în același timp.

5. Cum sunt testați biomarkerii?

Biomarkerii sunt analizați pe o probă de tumoare obținută prin biopsie sau după intervenția chirurgicală. Unii biomarkeri pot fi analizați utilizând o probă de sânge. Diferite tehnici pot fi utilizate pentru analizarea biomarkerilor, în funcție de natura lor. Proteinele sunt de obicei detectate prin **imunohistochimie**, în timp ce ADN-ul și ARN-ul sunt secvențiate utilizând tehnici de **secvențiere** sau **secvențiere de nouă generație (NGS)**.

6. Cum influențează cunoașterea biomarkerilor tratamentul?

Analiza biomarkerilor poate oferi informații despre eficacitatea unor **medicamente specifice**. De exemplu, mutațiile RAS (KRAS sau NRAS) determină dacă o clasă de medicamente, cum ar fi inhibitorii receptorilor factorului de creștere epidermică, este eficientă sau nu. De asemenea, prezența unei mutații specifice într-un biomarker poate face ca pacientul să fie un candidat potrivit pentru un **studiu clinic**.

7. Ce este instabilitatea microsatelitară?

ADN-ul conține **secvențe scurte repetate de mai multe ori**, care îndeplinesc funcții biologice diverse. Aceste regiuni ADN, numite microsateliți, tind să mute ușor datorită structurii lor. Proteinele specifice pot corecta erorile apărute în timpul replicării și recombinării ADN-ului sau în caz de deteriorare a acestuia. Dacă una sau mai multe dintre aceste proteine sunt mutate și își pierd capacitatea de a corecta erorile, ADN-ul poate acumula **mutații numeroase**, cauzând o lungime anormală a microsateliților, ceea ce poate duce la formarea cancerului.

8. Ce înseamnă că biomarkerii sunt de tip sălbatic?

Un biomarker este considerat de tip sălbatic dacă prezintă secvența sau structura împărtășită de majoritatea populației. Biomarkerii de tip sălbatic **nu sunt mutați și își păstrează funcțiile normale în organism**.

9. Ce înseamnă că biomarkerii sunt mutați?

Dacă unul dintre biomarkerii testați prezintă o mutație, este foarte probabil ca funcția **sa biologică să fie alterată**. În funcție de biomarkerul specific, mutația poate influența dezvoltarea tumorii, creșterea acesteia și răspunsul la tratament.

10. Ce este o mutație sporadică?

O mutație sporadică afectează celulele somatice, adică toate celulele și țesuturile din organism, cu excepția spermatozoidilor și ovulelor. Aceasta înseamnă că **doar anumite** celule sunt afectate de mutație, **iar mutațiile nu sunt ereditare**.

11. Ce este o mutație în linia germinală?

Este o **schimbare ereditară în ADN** care apare într-o celulă germinală (celulă destinată să devină ovul sau spermatozoid) sau în zigot în stadiul unicelular. Dacă este transmisă unui copil, această mutație este încorporată **în toate celulele corpului său**.

În cancerul colorectal, mutațiile în linia germinală pot fi asociate cu boli specifice (**sindromul Lynch** sau **polipoza adenomatoasă familială**) care cresc probabilitatea de a dezvolta cancer.

12. Ar trebui ca familia mea să fie testată pentru biomarkeri?

Dacă aveți o **mutație în linia germinală**, ar trebui să fiți trimis la un **consilier genetic**, care va determina care membri ai familiei ar trebui să fie testați pentru aceeași mutație.

13. Pot biomarkerii să monitorizeze tratamentul meu?

Biomarkerul numit Antigen Carcinoembrionar (CEA) poate fi utilizat pentru a monitoriza progresia tumorii. Este o proteină produsă de celulele tumorale care poate fi măsurată în sânge. Nivelurile de CEA ar trebui să scadă după ce tumoarea a fost îndepărtată prin intervenție chirurgicală sau după tratamentul medicamentos. Dacă acest lucru nu se întâmplă, poate fi un semn că tumoarea nu a fost complet eliminată sau că a revenit. De asemenea, dacă nivelurile de CEA nu scad în timpul chimioterapiei, acest lucru ar putea indica faptul că cancerul nu răspunde la tratamentul actual.

Este important de reținut că **testarea biomarkerului CEA are anumite limitări**, deoarece nu este întotdeauna asociată cu progresia sau recurența cancerului. Evaluarea acestuia trebuie realizată în contextul clinic al fiecărui pacient.

14. Pot biomarkerii să se schimbe în timp?

Biomarkerii pot suferi modificări deoarece apar noi mutații sau celulele preexistente cu mutații capabile să reziste tratamentului devin mai puternice. Biomarkerii pot fi retestați dacă tratamentul nu funcționează așa cum este de așteptat.

Rețineți:

- Utilizați un limbaj simplu pentru a explica terminologia medicală.
- Alegeți un loc privat și liniștit pentru discuție.
- Adaptați mesajele la pacient, ținând cont de factori precum vârsta și contextul cultural.
- Răspundeți întrebărilor până când pacientul înțelege cum rezultatele biomarkerilor pot influența tratamentul.
- Oferiți informații actualizate de contact ale unui profesionist din domeniul sănătății pentru întrebări suplimentare.
- Furnizați informații și instrumente de încredere despre biomarkeri (de exemplu, ghidurile DiCE și ESMO pentru pacienți).

Este documento ha sido posible gracias al apoyo financiero de AstraZeneca, Bayer, BMS, Pierre Fabre y Seagen.

Los financiadores no tuvieron ningún rol en el contenido ni en el diseño de este documento.

© Digestive Cancers Europe, 2021

Acest document și conținutul său pot fi reproduse, menționate și traduse gratuit, cu condiția menționării sursei.

Pentru mai multe informații:
www.digestivecancers.eu