

# ¿Por qué personalizar puede salvar vidas ?

*Guía para profesionales de la salud para abordar las preguntas que puedan tener los pacientes con cáncer colorrectal metastásico sobre biomarcadores.*

## 1. ¿Qué son los biomarcadores?

Un biomarcador es una **molécula biológica** presente en la sangre, otros fluidos corporales o tejidos, que indica un proceso normal o anormal, o una condición o enfermedad. Los biomarcadores son ampliamente utilizados en medicina para evaluar diferentes procesos fisiológicos y enfermedades. Actúan como una herramienta para medir el estado del organismo. Un biomarcador puede ser un cambio en el ADN, ARN o proteína. En el caso del cáncer colorrectal metastásico (mCRC, por sus siglas en inglés), los biomarcadores se utilizan para comprender las características del tumor y del paciente, lo que permite diseñar un **tratamiento personalizado** para cada persona.

## 2. ¿Qué es la medicina de precisión ?

La medicina de precisión, también conocida como „**medicina personalizada,**“ es un **enfoque innovador** para adaptar la **prevención** y **el tratamiento** de enfermedades considerando las diferencias en los genes, entornos y estilos de vida de las personas.

## 3. ¿Por qué es importante analizar los biomarcadores del tumor?

**Cada tumor es único.** Conocer los biomarcadores de un tumor es como identificar las huellas dactilares de una mano.

Es una caracterización del tumor que puede proporcionar información clave para encontrar el **tratamiento más adecuado.**

## 4. ¿Cómo se clasifican los biomarcadores?

Los biomarcadores pueden clasificarse en función de la información que su análisis puede proporcionar. Un biomarcador puede ser **diagnóstico** y ayudar a identificar el tipo de cáncer. Hay biomarcadores **pronósticos** que se utilizan para conocer el curso estimado del cáncer si progresa de manera independiente del tratamiento. Los biomarcadores predictivos pueden predecir si el cuerpo responderá o no a un tratamiento específico. Los biomarcadores **farmacodinámicos** ayudan en las decisiones sobre la dosificación. Finalmente, los biomarcadores de **recurrencia** se utilizan para monitorear si el cáncer está regresando después de haber sido tratado. Algunos biomarcadores pueden abarcar diferentes informaciones al mismo tiempo.

## 5. ¿Cómo se analizan los biomarcadores?

Los biomarcadores se analizan en una muestra del tumor obtenida mediante una biopsia o después de la cirugía. Algunos biomarcadores pueden analizarse utilizando una muestra de sangre. Se pueden emplear diferentes técnicas para analizar los biomarcadores dependiendo de su naturaleza. Las proteínas suelen detectarse mediante **inmunohistoquímica**, mientras que el ADN y el ARN suelen secuenciarse utilizando técnicas de secuenciación o **secuenciación de nueva generación (NGS)**.

## 6. ¿Cómo afecta el conocimiento de los biomarcadores al tratamiento?

El análisis de biomarcadores puede proporcionar información sobre la **eficacia de medicamentos específicos**. Por ejemplo, las mutaciones en RAS (ya sea KRAS o NRAS) determinarán si una clase específica de medicamentos, como los inhibidores de los receptores del factor de crecimiento epidérmico, puede ser efectiva o no. Además, tener una mutación específica en un biomarcador específico puede convertir a una persona en un candidato adecuado para un **ensayo clínico**.

## 7. ¿Qué es la inestabilidad de microsatélites?

El ADN **contiene secuencias cortas repetidas múltiples veces** que tienen diferentes funciones biológicas. Estas regiones del ADN se llaman microsatélites y tienden a mutar fácilmente debido a su estructura. Algunas proteínas específicas tienen la capacidad de corregir errores que ocurren durante la replicación y recombinación del ADN así como en caso de daño en el ADN. Si una o más de estas proteínas están mutadas y pierden su capacidad de corregir errores, el ADN puede acumular un **gran número de mutaciones**, provocando una longitud anormal (aumentada o disminuida) de las repeticiones de los microsatélites, lo que puede conducir a la formación de cáncer.

## 8. ¿Qué significa que los biomarcadores sean de tipo silvestre?

Un biomarcador se define como de tipo silvestre si presenta la secuencia o estructura que es compartida por la mayoría de la población. Tener una forma de tipo silvestre de un biomarcador significa que **no está mutado y mantiene sus funciones normales** dentro del cuerpo (no ha cambiado).

## 9. ¿Qué significa que los biomarcadores estén mutados?

Si uno de los biomarcadores analizados presenta una mutación, esto significa que, con alta probabilidad, su **función biológica está alterada**. Dependiendo del biomarcador específico, la mutación puede afectar el desarrollo del tumor, su crecimiento y la respuesta al tratamiento.

## 10. ¿Qué es una mutación esporádica?

Una mutación esporádica es una mutación que afecta a las células somáticas, que son todas las células y tejidos de nuestro cuerpo, excepto los espermatozoides y los ovocitos. Esto significa que solo **células específicas** del cuerpo están afectadas por esta mutación. **Estas mutaciones no son hereditarias**.

## 11. ¿Qué es una mutación en la línea germinal?

**Es un cambio hereditario en el ADN** que ocurre en una célula germinal (una célula destinada a convertirse en un óvulo o espermatozoide) o en el cigoto en su etapa de célula única. Cuando se transmite a un hijo una mutación en la línea germinal se incorpora en **todas las células de su cuerpo**. En el caso del cáncer colorrectal, las mutaciones en la línea germinal pueden estar asociadas con enfermedades específicas (**síndrome de Lynch** o **Poliposis Adenomatosa Familiar**) vinculadas a una mayor probabilidad de desarrollar cáncer.

## 12. ¿Debería mi familia también someterse a pruebas de biomarcadores?

Si se descubre que tiene una mutación en la **línea germinal**, debería ser derivado a un consejero genético, quien determinará qué miembros de la familia deberían someterse a pruebas para detectar la misma mutación.

## 13. ¿Se pueden usar los biomarcadores para rastrear el tratamiento?

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. ¿Pueden los biomarcadores cambiar con el tiempo?

Los biomarcadores pueden cambiar con el tiempo debido a la aparición de nuevas mutaciones o al crecimiento de un grupo de células preexistentes con una mutación capaz de resistir el tratamiento. Los biomarcadores pueden volver a analizarse cuando el tratamiento no está funcionando como se esperaba.

### Recuerde:

- Use un lenguaje sencillo al explicar la terminología médica. Puede utilizar metáforas simples para explicar conceptos complejos. Escolha um local privado e tranquilo para a conversa.
- Elija un lugar privado y tranquilo para la conversación.
- Adapte su mensaje al paciente considerando factores específicos como la edad o el contexto cultural al hablar sobre biomarcadores.
- Responda a las preguntas hasta que el paciente comience a comprender cómo los resultados de los biomarcadores pueden impactar en el tratamiento. Anime al paciente y a su familia a hacer preguntas adicionales.
- Proporcione datos de contacto actualizados de un profesional de la salud para responder a preguntas adicionales.
- Ofrezca información y herramientas fiables sobre biomarcadores (por ejemplo, la Guía para Pacientes de DiCE sobre Biomarcadores en el Cáncer Colorrectal Metastásico o la guía de ESMO para pacientes con cáncer colorrectal).

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

Este documento y su contenido pueden reproducirse, mencionarse y traducirse de forma gratuita, siempre que se mencione la fuente.

Para más información:

[www.digestivecancers.eu](http://www.digestivecancers.eu)