



PRECISAMENTE
USTED



No es un paciente real.

PRUEBAS DE BIOMARCADORES

y su papel en el abordaje del cáncer de mama metastásico



Descripción general

El primer paso en las pruebas

Pruebas de biomarcadores

Uso de los resultados de las pruebas

Obtenga más información

Introducción

Si es la primera vez que oye hablar de los biomarcadores, tal vez se pregunte cómo afectan a su atención y qué debe hacer. A continuación, le ofrecemos información de referencia que le brindará ayuda para comenzar.

¿Por qué son importantes los biomarcadores?

- Los biomarcadores ofrecen pistas sobre cómo funciona el cáncer, incluidas sus fortalezas y debilidades. Las pruebas para detectar biomarcadores brindan ayuda a sus médicos para predecir cómo puede comportarse el cáncer y entender hasta qué punto es probable (o improbable) que un tratamiento específico funcione en su caso¹⁻⁴
- Los avances científicos recientes han aumentado el número de biomarcadores utilizables. Esto significa que ahora los médicos pueden personalizar los planes de tratamiento a largo plazo de una forma nueva⁵



No hay dos cánceres de mama iguales. Las pruebas de biomarcadores brindan a su equipo de atención información importante para tomar decisiones de tratamiento *precisamente para usted*^{1, 3, 4, 6, 7}

¿Qué es un biomarcador?

- Un **biomarcador** es una sustancia que puede encontrarse en los tejidos o en la sangre y que señala un proceso normal o anormal, una afección o enfermedad y que ayuda a sus médicos a tomar decisiones sobre su atención^{8,9}

- Un biomarcador puede ser un cambio en el ácido desoxirribonucleico (DNA) (mutaciones), el ácido ribonucleico (RNA) o las proteínas^{8,9}



Obtenga más información sobre los biomarcadores en la **página 24**

¿Qué biomarcadores deben analizarse?

- Todos los pacientes con cáncer de mama deberían realizarse pruebas para conocer el estado de los **receptores hormonales (HR)** (mediante pruebas de ER y PR) y HER2 para determinar el subtipo^{2, 10, 11, 12}
- Subtipos de cáncer de mama^{11, 12}:

HR positivo/HER2 negativo

HR positivo/HER2 positivo

Triple negativo
(HR negativo/HER2 negativo)

HR negativo/HER2 positivo



Su médico puede recomendarle más pruebas de biomarcadores en función de su subtipo y estadio de cáncer de mama^{2, 10, 13, 14}



Obtenga más información sobre pruebas adicionales de biomarcadores en la **página 10**

ER: receptor de estrógeno; HER2: receptor de crecimiento epidérmico humano 2; RP: receptor de progesterona.

¿Cuándo me harán la prueba de biomarcadores?

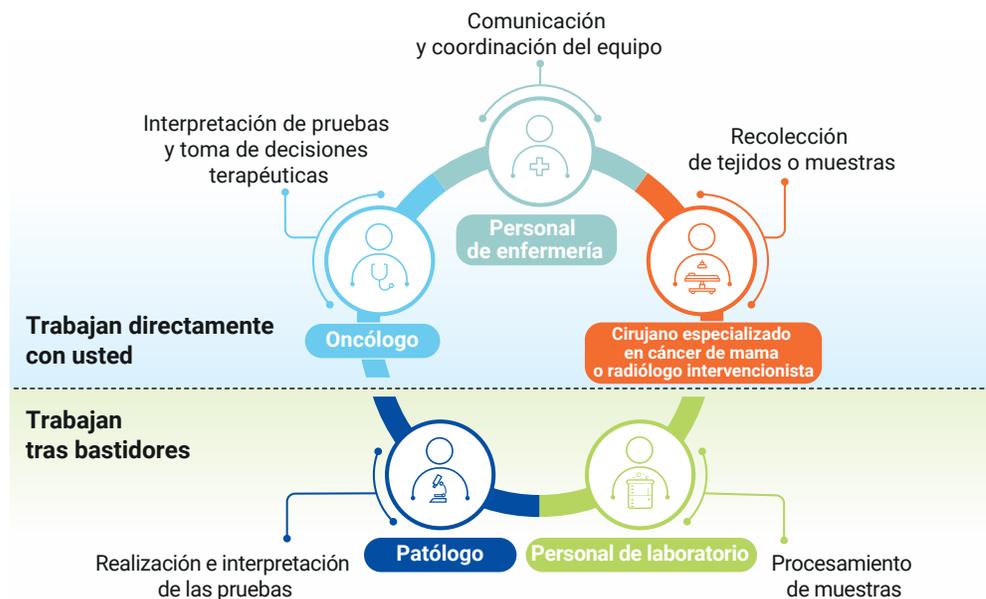
Cada recorrido relacionado con el cáncer de mama es único, pero la mayoría tienen pasos similares. Las pruebas de biomarcadores suelen realizarse antes del inicio del tratamiento^{2,3}



¿Quién participa en las pruebas de biomarcadores?

Las pruebas de biomarcadores requieren de la colaboración de distintas especialidades, por lo que su equipo de atención es multidisciplinario, es decir que está conformado por profesionales especializados en distintas áreas. Estos expertos trabajan juntos para que usted reciba la mejor atención, incluso si nunca los conoce personalmente^{15, 16, 19}

Algunos miembros de su equipo de atención que le ayudan a realizarse pruebas de biomarcadores



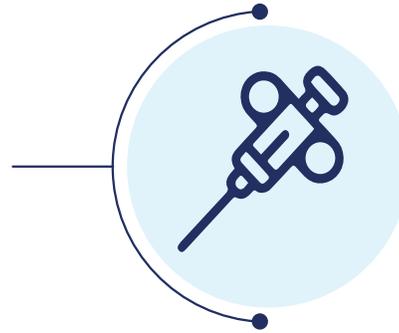
Preguntas para su equipo de atención

Si tengo alguna pregunta sobre las pruebas de biomarcadores, ¿a quién debo preguntar?

¿Existen recursos que puedan brindarme apoyo, como programas de ayuda financiera o asesores financieros que puedan ayudarme a entender la cobertura de mi seguro?

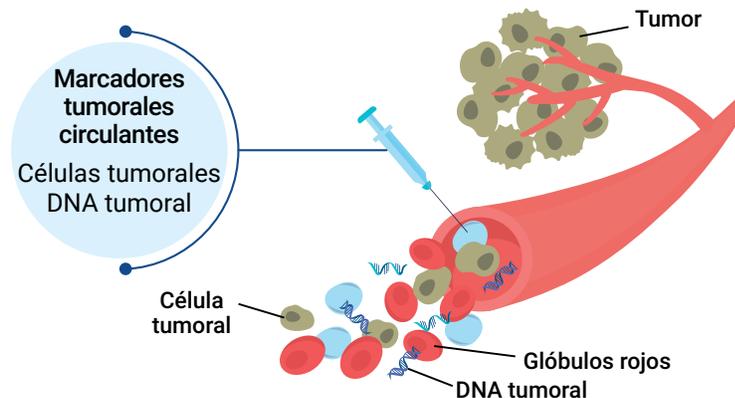
¿Cuál es el primer paso en las pruebas de biomarcadores?

- Las pruebas de biomarcadores comienzan con una biopsia para extraer tejido tumoral o sangre de su cuerpo⁶
- Si la cirugía forma parte de su plan de tratamiento, pueden realizarse pruebas de biomarcadores en el tejido tumoral extraído⁶
- En otras situaciones, se usará un procedimiento independiente que utilice el método menos invasivo posible para obtener una muestra de biopsia de tejido o una muestra de biopsia líquida para el análisis de biomarcadores⁶



¿Qué es una biopsia líquida? ¿En qué se diferencia de una biopsia de tejido?

- Una biopsia líquida es una muestra de sangre que se usa para medir las células tumorales y el DNA tumoral en la sangre^{20, 21}
- Una biopsia de tejido es una muestra de tejido tumoral que también puede usarse para analizar biomarcadores^{20, 21}



- Su médico puede recomendarle una biopsia líquida si no es posible realizar una biopsia de tejido. También puede recomendarle una biopsia líquida para monitorear la progresión o recidiva de la enfermedad más adelante^{20, 21}
- Es importante destacar que las biopsias líquidas pueden producir una alta tasa de falsos negativos, lo que significa que podrían no identificar biomarcadores en el cáncer. Si obtiene un resultado negativo con una biopsia líquida, pregunte a su equipo de atención si las pruebas de tejido son adecuadas para usted^{20, 21}



Obtenga más información sobre las biopsias en la **página 30**



Cualquier decisión de realizarse una biopsia o a una prueba de biomarcadores se debe tomar en conjunto entre usted y su equipo de atención⁸.

¿Qué ocurre si ya me hicieron una biopsia? ¿Necesito hacerme otra?

- Incluso si recibió pruebas de biomarcadores en el momento del diagnóstico inicial, es posible que necesite una segunda biopsia (también llamada **rebiopsia**) después de que el cáncer haya progresado, para realizar pruebas adicionales de biomarcadores⁶
- En el cáncer de mama, algunos biomarcadores e incluso el subtipo de cáncer de mama pueden cambiar con el tiempo²²⁻²⁷
 - Los cánceres tienen nuevas mutaciones, algunas de las cuales pueden causar resistencia a un tratamiento en particular^{22, 26, 27}



Para saber más sobre cómo el cáncer cambia con el tiempo, vaya a la **página 31**



La rebiopsia y las pruebas adicionales de biomarcadores pueden ayudar a su equipo de atención a saber si el cáncer cambió y brindar nueva información para la planificación del tratamiento^{6, 28, 29}

Preguntas para su equipo de atención

¿Necesito otra biopsia? ¿Por qué o por qué no?

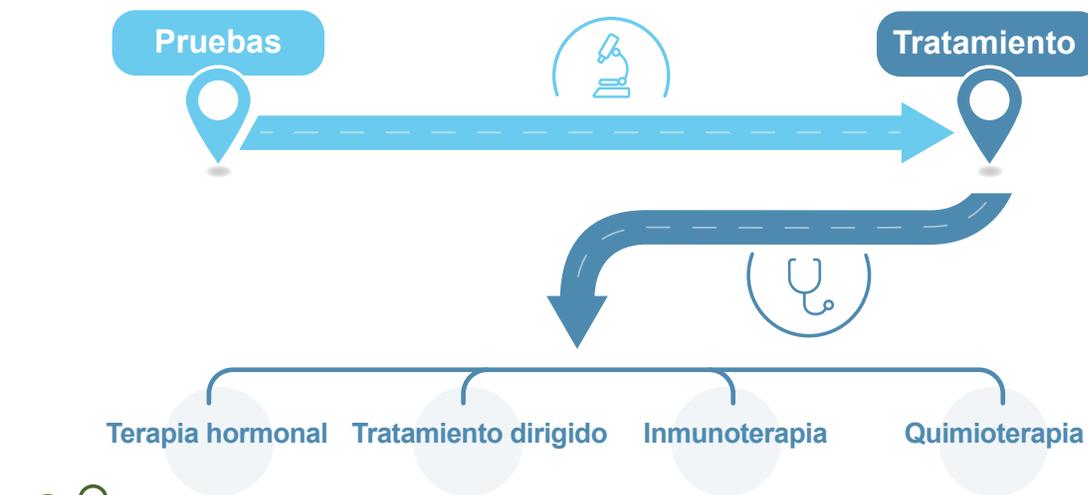
¿Qué tipo de biopsia debo hacerme? ¿Por qué?

¿Cuánto costarán estos procedimientos?

¿Pagará el seguro estos procedimientos?

¿Cómo se usarán las pruebas de biomarcadores en mi atención?

- Algunos biomarcadores se denominan **biomarcadores predictivos**. Estos biomarcadores ayudan a su médico a entender la probabilidad de que responda o no a un tratamiento en particular³⁰
 - Si su prueba indica que el cáncer de mama tiene un biomarcador predictivo, su médico puede recomendarle que reciba un tratamiento en particular, como terapia hormonal, tratamiento dirigido, inmunoterapia o quimioterapia^{2-4, 10, 13, 14}



Cualquier decisión sobre las pruebas de biomarcadores y las opciones de tratamiento se debe tomar en conjunto entre usted y su equipo de atención⁸



Estas decisiones dependen de varios factores, como su tipo y estadio de cáncer, la disponibilidad de tejido, su plan de tratamiento actual y su estado de salud general⁸

¿Qué biomarcadores deben analizarse?

- Todos los pacientes con cáncer de mama deberían realizarse pruebas para conocer el estado de los **receptores hormonales (HR)** (mediante pruebas de ER y PR) y **HER2** para determinar el subtipo^{2, 10, 11, 12}
- Dado que su subtipo de cáncer de mama puede cambiar si el cáncer progresa, es importante repetir la prueba de subtipo: esta información determinará si su caso se ajusta a ciertos tratamientos^{14, 23-26, 31}
- El subtipo y el estadio del cáncer de mama también determinarán si debe realizarse pruebas adicionales de biomarcadores^{13, 14}



Obtenga más información sobre cómo puede cambiar el cáncer en la **página 30**

Pruebas de biomarcadores

- A fin de elaborar un plan de tratamiento personalizado a largo plazo para tratar el cáncer de mama metastásico, es posible que deba realizarse pruebas de biomarcadores adicionales de biomarcadores habituales en el cáncer de mama, biomarcadores poco frecuentes que se observan en todos los tumores sólidos y biomarcadores para inmunoterapias^{14, 32, 33}.
- Sus médicos le harán recomendaciones sobre las pruebas en función del subtipo y el estadio del cáncer de mama^{14, 32}

	Biomarcadores con un tratamiento aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) para el cáncer de mama o tumores sólidos	Pacientes con cáncer de mama con este biomarcador
Biomarcadores habituales en el cáncer de mama	<i>PIK3CA</i>	36% ³⁵
	<i>ESR1</i>	20-40% ^{36, b}
	<i>gBRCA1</i> o <i>gBRCA2</i>	5% ³⁷
Biomarcadores poco frecuentes en tumores sólidos ³⁴	<i>Fusiones de NTRK^a</i>	0.18% ³⁸
	<i>Fusiones de RET^a</i>	0.15% ³⁹
	<i>BRAF V600^a</i>	0.17% ⁴⁰
Biomarcadores de inmunoterapia ^{15, 34, a}	PD-L1	20% ⁴¹
	TMB ^a	1.3% ⁴²
	MSI ^a	1.5% ⁴³

^aBiomarcador utilizable en todos los tumores sólidos.

^bPrevalencia específica del cáncer de mama metastásico tras la ineficacia de la inhibición de la aromatasa.



Según su subtipo de cáncer de mama, las pruebas de biomarcadores adicionales para biomarcadores con un tratamiento aprobado por la FDA pueden ofrecer más opciones de tratamiento específicamente para usted^{32, 33}



Obtenga más información sobre estos biomarcadores en **página 16**

Preguntas para su equipo de atención

¿Cuál es el subtipo de mi cáncer de mama? ¿Qué otros biomarcadores analizará?

¿Cuándo conoceré los resultados de mi prueba de biomarcadores y cómo se me comunicarán?

¿Existen limitaciones en las pruebas que me realizan?

¿Cuánto costarán estas pruebas? ¿Pagará el seguro estas pruebas?

¿Qué ocurre después de las pruebas de biomarcadores?

Su equipo de atención estará ahí para brindarle apoyo



Su **oncólogo** conversará con usted sobre los resultados de las pruebas y usará los resultados de las pruebas de biomarcadores para tomar decisiones sobre el tratamiento¹⁶



Un **radiooncólogo** administrará la radioterapia si forma parte de su plan de tratamiento^{1,44}



Su **oncólogo, enfermero practicante** y el **personal de enfermería** supervisarán el progreso general de su tratamiento, le brindarán ayuda para monitorear los síntomas y los efectos secundarios y ajustarán su plan de tratamiento según sea necesario¹⁶



Un **farmacéutico** le ayudará con los medicamentos con receta indicados por su oncólogo⁴⁵

¿Qué opciones de tratamiento tendré a mi disposición?

Su médico usará los resultados de sus pruebas para determinar si su caso es adecuado para un tratamiento en particular, como la terapia hormonal, el tratamiento dirigido, la inmunoterapia o la quimioterapia convencional^{13, 14}

¿Cómo funcionan estos tratamientos?

Terapia hormonal

- La **terapia hormonal**, también conocida como tratamiento endocrinológico (ET), se usa para los subtipos de cáncer de mama sensibles a las hormonas porque presentan los siguientes biomarcadores^{1,10}:

Receptor de estrógeno (ER)

Receptor de progesterona (PR)

- Existen varios tipos diferentes de terapia hormonal. Los tipos más habituales de terapia hormonal funcionan bloqueando las hormonas para que no se unan a los receptores de las células cancerosas o disminuyendo la producción de hormonas de su cuerpo^{1,46}
- Después del tratamiento con una terapia hormonal, algunos cánceres desarrollan resistencia a este tipo de tratamiento. Esto significa que el cáncer puede tener menos probabilidades de responder a la terapia hormonal en el futuro. Si el cáncer progresa después del tratamiento con una terapia hormonal, su médico puede recomendarle pruebas adicionales de biomarcadores para ayudar a determinar su siguiente tratamiento^{23,31}



Obtenga más información sobre cómo el cáncer puede desarrollar resistencia a tratamientos específicos en la **página 30**

Tratamiento dirigido

- El **tratamiento dirigido** es un tipo de tratamiento que está diseñado para “dirigirse” y atacar únicamente a las células cancerosas, de modo de tener menos impacto en las células normales¹
 - Estos fármacos pueden detener el crecimiento de las células cancerosas o transportar sustancias químicas a esas células, para eliminarlas¹
 - Algunos tratamientos dirigidos apuntan específicamente a cánceres que han desarrollado resistencia a otros tratamientos³¹

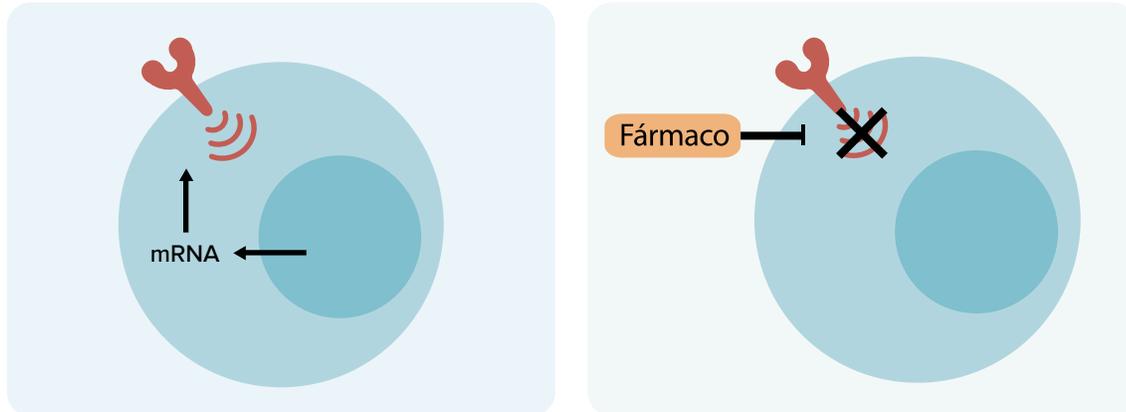


Imagen adaptada con permiso de Camidge DR et al. *Nat Rev Clin Oncol.* 2019;16(6):341-355⁴⁷.



Los tratamientos dirigidos se diseñan entendiendo mejor cómo funciona y se comporta el cáncer⁴⁷



Obtenga más información sobre cómo se diseñan los tratamientos dirigidos en la **página 26**

- Los biomarcadores que indican si su caso podría ser adecuado para una tratamiento dirigido incluyen los siguientes^{2, 14, 31, 32, 34, 46}:

Expresión de HER2

Mutación en BRCA1/2

Mutación en PIK3CA

Mutación en ESR1

Fusiones RET

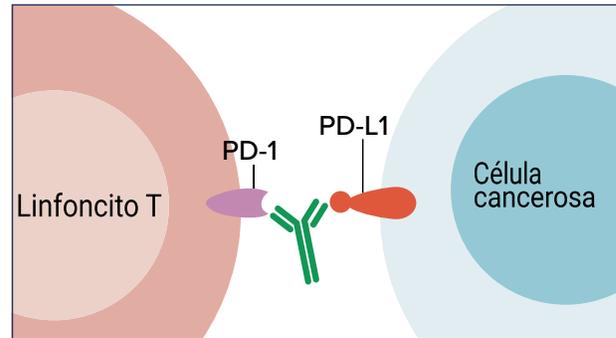
Mutaciones en BRAF V600E

Fusiones NTRK 1/2/3

- Otros biomarcadores predictivos de los tratamientos dirigidos, como el Ki-67, muestran la rapidez con la que se dividen las células cancerosas. Esto puede ayudar a determinar si es elegible para una clase específica de tratamiento dirigido que detiene la división celular¹³
 - Estos biomarcadores pueden ser muy variables¹³

Inmunoterapia

- **La inmunoterapia** es un tratamiento que usa su propio sistema inmunitario para reconocer y destruir las células cancerosas^{1, 46}
 - A diferencia de la quimioterapia, que elimina todas las células en división, la inmunoterapia puede provocar la hiperactivación del sistema inmunitario, lo que podría generar toxicidades de tipo autoinmunitario^{1, 46}
- Otro grupo de biomarcadores predictivos se usa para identificar a los pacientes que pueden beneficiarse de la inmunoterapia. Estos biomarcadores son más variables que las alteraciones iniciadoras¹⁴
- Los biomarcadores para la inmunoterapia incluyen¹⁴:



Expresión de PD-L1

Carga de mutación tumoral (TMB)

Inestabilidad microsatelital (MSI)

PD-L1: ligando 1 de muerte programada.

Quimioterapia convencional

- **La quimioterapia convencional** es un tipo de fármaco contra el cáncer que elimina todas las células que se dividen rápidamente
 - Esto significa que elimina las células cancerosas, pero también puede eliminar células normales, como las células del cabello o del estómago¹
- En el contexto metastásico, la quimioterapia puede usarse para frenar el cáncer si está creciendo con rapidez y afectando a otros órganos, como el hígado o los pulmones. También se usa para tratar el cáncer de mama metastásico HR positivo si el cáncer deja de responder al tratamiento endocrinológico⁴⁸



En función de su subtipo de cáncer de mama o de otros biomarcadores predictivos, puede ser elegible para opciones de tratamiento específicas^{3, 4, 13, 14}



Es importante que se realice las pruebas de todos los biomarcadores predictivos de su estadio del cáncer de mama. Conocer el estado de sus biomarcadores puede ayudar a su equipo de atención a elegir la mejor opción de tratamiento para usted^{3, 4, 13, 14}



Cualquier decisión sobre las pruebas de biomarcadores, el uso de ciertas pruebas y el tratamiento se deben tomar en conjunto entre usted y su equipo de atención⁸

¿Hay algún recurso adicional que deba conocer?

Existen múltiples recursos en línea repletos de información y apoyo para pacientes como usted. A continuación, se enumeran algunos recursos.

Si necesita ayuda para conocer los recursos, la información y los programas para pacientes, Susan G. Komen ofrece una línea de ayuda sin costo, que puede encontrar ingresando en: <https://www.komen.org/support-resources/breast-cancer-helpline/>

Si desea ponerse en contacto con otros pacientes con cáncer que puedan tener el mismo estado de biomarcadores que usted, únase a un grupo de biomarcadores en: <https://biomarkercollaborative.org/>

Para obtener más información sobre medicina personalizada para tratar el cáncer y otras enfermedades, visite: <https://www.personalizedmedicinecoalition.org/personalized-medicine-101/>

Esta lista de recursos no es exhaustiva. Los sitios web mencionados son operados de forma independiente y no están gestionados por Novartis Pharmaceuticals Corporation. Novartis no asume ninguna responsabilidad por el contenido de los sitios.

Preguntas para su equipo de atención

¿Cuáles son los resultados de mis pruebas? ¿Qué significan estos resultados?

	Biomarcadores con un tratamiento aprobado por la FDA para el cáncer de mama o tumores sólidos	Mi resultado
Biomarcadores que determinan el subtipo de cáncer de mama ¹¹	ER	
	PR	
	HER2	
Subtipo actual		
Biomarcadores habituales en el cáncer de mama ³⁵⁻³⁷	<i>PIK3CA</i>	
	<i>ESR1</i>	
	<i>gBRCA1</i> o <i>gBRCA2</i>	
Biomarcadores poco frecuentes en tumores sólidos ³⁴	<i>Fusiones de NTRK^a</i>	
	<i>Fusiones de RET^a</i>	
	<i>BRAF V600^a</i>	
Biomarcadores de inmunoterapia ^{14, 34, a}	PD-L1	
	TMB ^a	
	MSI ^a	

^aBiomarcador utilizable en todos los tumores sólidos.

Uso de los resultados de las pruebas

¿Cómo puedo obtener una copia de los resultados de mi prueba de biomarcadores?

¿Cómo afectarán a mi plan de tratamiento los resultados de la prueba de biomarcadores?
¿Existe algún tratamiento específico que pueda usarse para mi cáncer de mama?

¿Necesitaré pruebas de biomarcadores adicionales en el futuro? En caso afirmativo, ¿cuándo?

¿Qué pasos debo dar a continuación?

Introducción

Los biomarcadores y las pruebas de biomarcadores son complejos. Esta sección le ayudará a entender parte de la información científica detrás de los biomarcadores y cómo su equipo de atención podría llevar a cabo las pruebas de biomarcadores.

Biomarcadores y medicina de precisión

- Los grandes avances científicos de las dos últimas décadas han permitido la **proliferación de nuevos biomarcadores y pruebas de biomarcadores**. Estos nuevos biomarcadores son fundamentales para la medicina de precisión o personalizada^{33, 49}
 - Antes de la medicina de precisión, se usaba el mismo enfoque para tratar todos los cánceres. Todos los pacientes con cáncer de mama tenían planes de tratamiento similares⁴⁹
 - Con la medicina de precisión, el tratamiento puede adaptarse a cada paciente con cáncer de mama³³
- Existen diferentes tipos de biomarcadores que los médicos usan para entender el cáncer que usted tiene, incluidos el **diagnóstico** (tipo de cáncer), **pronóstico** (cómo puede evolucionar el cáncer a lo largo del tiempo), la **predicción** de cómo podría responder a tratamientos específicos y el monitoreo de su respuesta¹⁵



La medicina de precisión usa biomarcadores para ayudar con el diagnóstico, el pronóstico o el tratamiento del cáncer de mama³³

Tipos de biomarcadores

Antes del diagnóstico	Biomarcadores de riesgo	→	Identifican a los pacientes de mayor riesgo de tener ciertas enfermedades ³⁰
	Biomarcadores de diagnóstico	→	Ayudan a identificar su enfermedad y subtipos ³⁰
Antes del tratamiento	Biomarcadores pronósticos	→	Brindan información sobre los resultados clínicos esperados ³⁰
	Biomarcadores predictivos	→	Brindan información sobre la respuesta esperada al tratamiento ³⁰
	Biomarcadores predictivos utilizables	→	Biomarcadores predictivos con un tratamiento relacionado aprobado por la FDA ⁵⁰
Durante el tratamiento	Biomarcadores de monitoreo	→	Se usan para monitorear la recidiva de la enfermedad, la progresión y si el tratamiento está funcionando ³⁰

Biomarcadores usados en el cáncer de mama

- Los biomarcadores más usados para ayudar a tomar decisiones sobre el tratamiento y optimizar su atención son los **biomarcadores pronósticos**, los **biomarcadores predictivos** y los **biomarcadores de riesgo o susceptibilidad**^{30, 50}



Es importante destacar que un biomarcador puede tener múltiples usos a la vez. Un biomarcador puede ser pronóstico, predictivo y de riesgo al mismo tiempo³³

Principales descubrimientos científicos que permitieron el desarrollo de nuevos biomarcadores, nuevos tratamientos y de la medicina de precisión

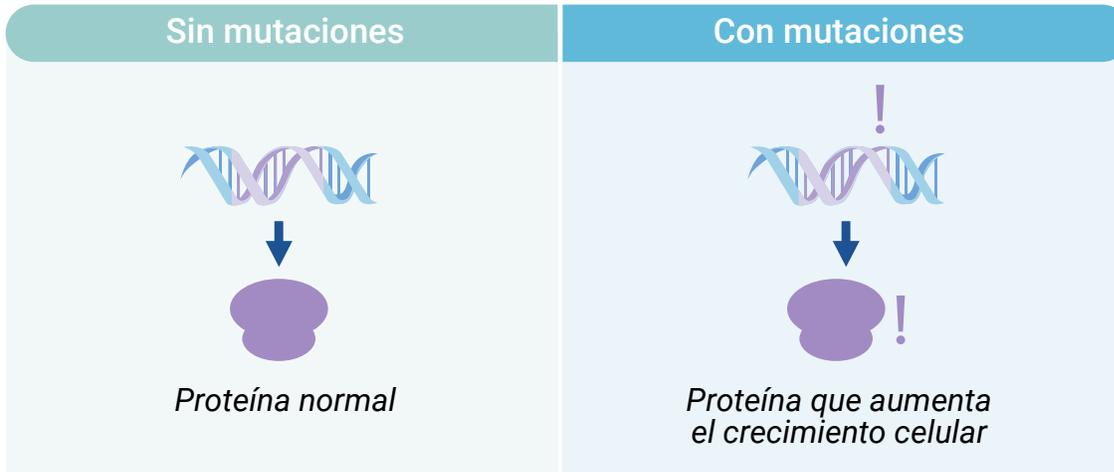
Los médicos y científicos llevan décadas intentando entender el cáncer. Aunque aún queda mucho por aprender, nuestra mayor comprensión de cómo se produce el cáncer y cómo cambia repercutió en el tratamiento de pacientes como usted⁴⁹

Cómo se produce el cáncer

El cáncer es una enfermedad genética, lo que significa que se produce debido a una mutación, o cambio, en su DNA⁵¹

Las mutaciones son algo normal y son las responsables de toda la diversidad que vemos en el mundo. Sin embargo, cuando se trata del cáncer, algunas de estas mutaciones provocan que las células crezcan y se dupliquen sin control⁵¹

- Algunas mutaciones del cáncer se denominan **alteraciones iniciadoras**⁴⁷
 - Las alteraciones iniciadoras son cambios en los genes que pueden aumentar el crecimiento o las probabilidades de supervivencia de las células cancerosas en su organismo⁴⁷



Algunos tratamientos dirigidos están diseñados específicamente para detener el crecimiento de las células cancerosas con una alteración iniciadora específica⁴⁷

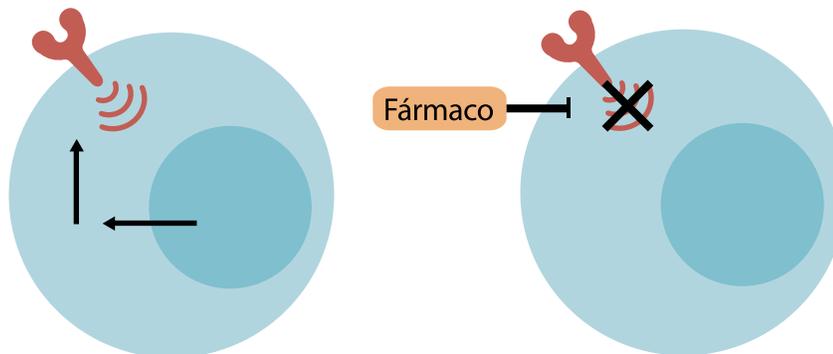


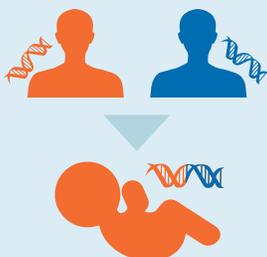
Imagen adaptada con permiso de Camidge DR et al. *Nat Rev Clin Oncol.* 2019;16(6):341-355⁴⁷.

Algunas mutaciones que causan cáncer son hereditarias, mientras que otras no^{51, 52}

- Las mutaciones hereditarias también pueden denominarse mutaciones de estirpe germinal

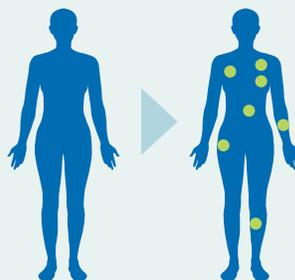
Mutaciones hereditarias

- Menos frecuentes
- Existen en cada célula de su cuerpo



Mutaciones no hereditarias

- Más frecuentes
- Solo se producen en algunas células de su cuerpo



En el **cáncer de mama**, **1 de cada 10** mujeres dan positivo para las mutaciones hereditarias⁵³



La mayoría de las personas con cáncer de mama no tienen una mutación hereditaria⁵². Si su médico identifica una mutación en el cáncer que puede tratarse con un tratamiento dirigido, eso no significa necesariamente que su familia tenga un mayor riesgo de tener cáncer^{14, 34, 53}

Usted podría tener más probabilidades de tener mutaciones hereditarias que provoquen cáncer en las siguientes condiciones⁵³:

Tiene menos de 50 años cuando le diagnostican cáncer de mama por primera vez

Tiene al menos un pariente consanguíneo cercano:

- A quien le diagnosticaron cáncer de mama por primera vez antes de cumplir 50 años
- Que tuvo cáncer de ovario, páncreas o próstata de alto riesgo
- Que tuvo cáncer de mama masculino

Tiene al menos 3 diagnósticos de cáncer de mama o próstata en el mismo lado de la familia

Tiene ascendencia judía asquenazí

Si sus probabilidades de tener una mutación hereditaria que provoque cáncer son mayores, su médico podría recomendarle que se realice pruebas genéticas para detectar una mutación hereditaria⁵³

- Un asesor genético le ayudará a entender los resultados de esta prueba. El asesor genético también colaborará con usted y su familia para determinar si los miembros de su familia desean realizarse las pruebas



Las personas con mutaciones hereditarias pueden tomar medidas para reducir su riesgo personal de tener cáncer⁵³

Cómo cambia el cáncer

- A diferencia de otras células, las células cancerosas son genéticamente inestables. Esto significa que siguen teniendo mutaciones a lo largo del tiempo⁵⁴

Tiempo

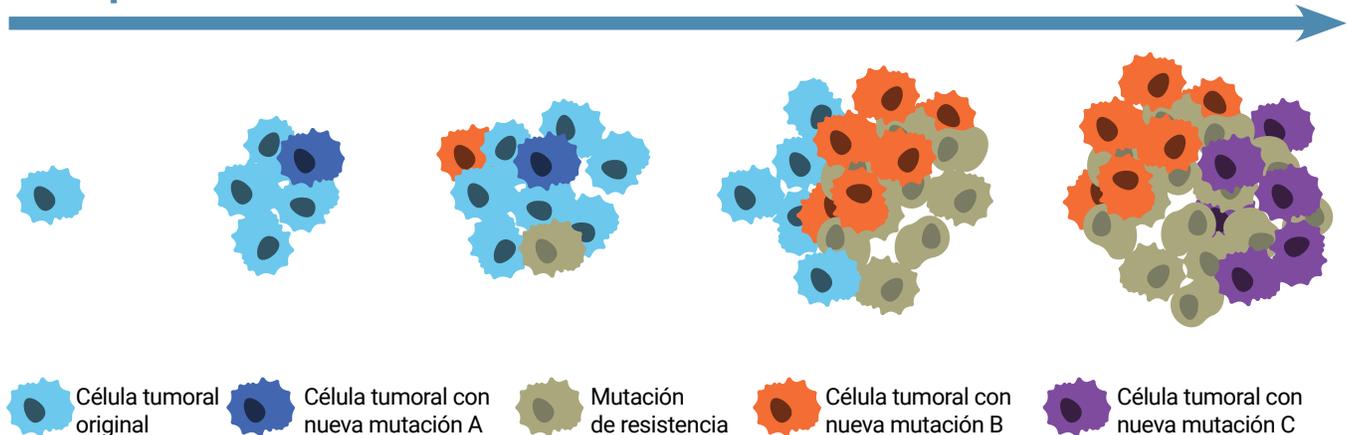


Imagen adaptada con permiso de Black JRM and McGranahan N. *Nat Rev Cancer*. 21(6):379-392. doi: 10.1038/s41568-021-00336-2⁵⁴

- Algunas de estas mutaciones, aunque no todas, se desarrollan durante su tratamiento contra el cáncer y hacen que este siga creciendo y sobreviviendo, a pesar de estar recibiendo un tratamiento que elimina las células cancerosas. Estas mutaciones se denominan marcadores de resistencia^{27, 28}



Recientemente, se diseñaron algunos tratamientos dirigidos que apuntan específicamente a los marcadores de resistencia. Es importante realizar pruebas de biomarcadores después de la progresión para determinar si usted es elegible para uno de estos nuevos tratamientos^{23, 31}

- Después de que el cáncer **metastatiza**, o se disemina, a diferentes partes de su cuerpo, seguirá cambiando y tendrá más mutaciones. Por lo tanto, las mutaciones en un foco metastático podrían compartir algunas de las mutaciones de otro foco metastático. A su vez, podría haber mutaciones propias de ese tumor^{27, 55, 56}

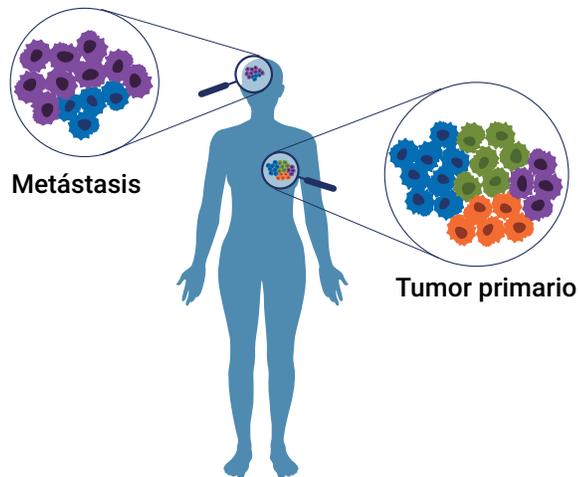


Imagen adaptada con permiso de Kashyap A et al. *Trends Biotechnol.* 2022;40(6):647-676. doi: 10.1016/j.tibtech.2021.11.006⁵⁶



Dado que las células tumorales y el DNA tumoral de todos los focos metastáticos aparecen en la sangre, las biopsias líquidas pueden dar a su equipo de atención una mejor comprensión de todas las mutaciones implicadas del cáncer^{5, 20, 21}

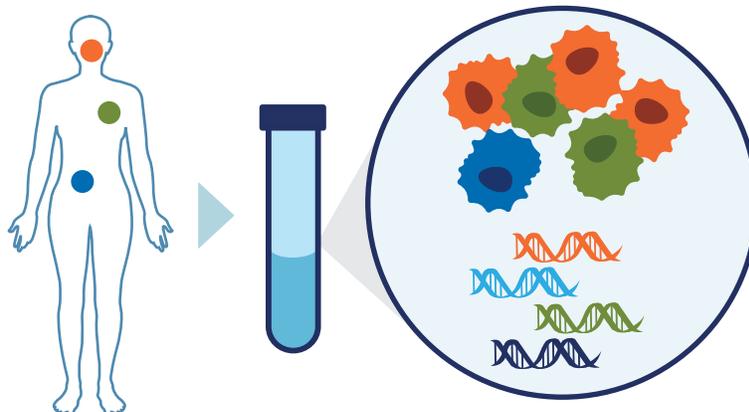


Imagen adaptada con permiso de Gilson P et al. *Cancers (Basel)*. 2022;14(6):1384. doi:10.3390.cancers14061384⁵⁷

Resumen

Entender cómo funciona el cáncer y cómo cambia ha ayudado a elaborar nuevas y mejores opciones de tratamiento para pacientes como usted. A medida que los científicos y los médicos continúen aprendiendo más sobre el cáncer, el número de biomarcadores y opciones de tratamiento podría seguir aumentando^{10, 13, 14, 49}

Pregunte a su médico sobre las pruebas de biomarcadores para saber si su caso podría ajustarse a los tratamientos más recientes

Glosario

Alteraciones iniciadoras: Cambios en los genes que pueden favorecer el crecimiento o la supervivencia de células cancerosas en su organismo⁵⁸

Biomarcador: Molécula biológica que se encuentra en la sangre, en otros fluidos corporales o en los tejidos y que es signo de un proceso normal o anormal, o de una afección o enfermedad. Un biomarcador puede ser un cambio en el DNA (mutaciones), el RNA o las proteínas. Los biomarcadores pueden ser útiles para entender la naturaleza de la enfermedad, predecir los resultados médicos y planificar los tratamientos¹

Biomarcador de riesgo: Biomarcador usado para identificar a los pacientes con mayor riesgo de tener cáncer³⁰

Biomarcador predictivo: Biomarcador que puede brindar información sobre la respuesta al tratamiento esperada³⁰

Biomarcador pronóstico: Biomarcador que puede brindar información sobre los resultados médicos esperados³⁰

Biopsia: Procedimiento para extraer un trozo de tejido o una muestra de células de su cuerpo para analizarlo en un laboratorio¹

Biopsia líquida: Usa la sangre, saliva u orina para determinar la presencia de células tumorales o DNA desprendido del tumor primario¹

Cáncer de mama metastásico: Cáncer de mama que se ha diseminado desde la ubicación original del tumor a través de la sangre o el sistema linfático a otras zonas del cuerpo¹

Estadio del cáncer de mama: Se refiere a lo avanzado que está el cáncer de mama en función del tamaño de su tumor y de si se ha diseminado a otras zonas (metástasis). La estadificación del cáncer de mama ayuda a su oncólogo a determinar sus probabilidades de supervivencia y el mejor tratamiento^{1, 13, 14}

Inmunoterapia: Un tipo de tratamiento contra el cáncer que usa sustancias para estimular o suprimir el sistema inmunitario con el fin de ayudar al cuerpo a combatir el cáncer, las infecciones y otras enfermedades¹

Oncólogo: Médico especializado en el diagnóstico y el tratamiento del cáncer¹

Patólogo: Médico que identifica enfermedades, o la presencia de biomarcadores, mediante el estudio de células y tejidos con un microscopio u otros equipos¹

Pronóstico: El resultado o curso probable de una enfermedad; la probabilidad de recuperación o recidiva¹

Pruebas de biomarcadores: Una o varias pruebas que usan diversas técnicas para identificar la presencia o ausencia de biomarcadores¹

Quimioterapia: Un tipo de tratamiento en el que se usan fármacos que eliminan las células cancerosas¹

Terapia hormonal: Tratamiento para el cáncer de mama sensible a las hormonas¹

Tratamiento dirigido: Un tipo de tratamiento que usa fármacos para atacar tipos específicos de células cancerosas con un menor daño para las células normales. Algunos tratamientos dirigidos bloquean la acción de ciertas enzimas, proteínas u otras moléculas implicadas en el crecimiento de las células cancerosas¹

Tumor primario: El grupo original, o inicial, de células cancerosas en el organismo¹

Radiólogo intervencionista: Médico que tiene una capacitación específica en procedimientos mínimamente invasivos guiados por imágenes a fin de diagnosticar y tratar enfermedades⁵⁹

Recidiva: La reaparición del cáncer tras un período en el que no era detectable¹

Referencias

1. NCI Dictionary of Cancer Terms. Consultado el 16 de octubre de 2023. <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms>
2. Wolff A et al. *J Clin Oncol*. 2013;31(31):3997-4013. doi: 10.1200/JCO.2013.50.9984
3. Van Poznak C et al. *J Clin Oncol*. 2015;33(24):2695-2704. doi: 10.1200/JCO.2015.61.1459
4. Harris L et al. *J Clin Oncol*. 2016;34(10):1134-1150. doi: 10.1200/JCO.2015.65.2289
5. Crimini E et al. *Cancer Treat Rev*. 2021;98:102223. doi: 10.1016/j.ctrv.2021.102223
6. Lungevity Foundation. Biomarker Testing. Consultado el 16 de octubre de 2023. <https://www.lungevity.org/sites/default/files/request-materials/biomarker-testing-booklet-081121.pdf>
7. Harbeck N et al. *Nat Rev Dis Primers*. 2019;5(1):66. doi: 10.1038/s41572-019-0111-2
8. Lungevity Foundation. Why Should I Talk to My Doctor About Comprehensive Biomarker Testing? Consultado el 16 de octubre de 2023. <https://lungevity.canto.com/direct/document/mh82qbv8fd7ileu3vjcc2pj375/N2TClH1HMCd1h8WukUqWk2oigY/original?content-type=application%2Fpdf&name=BiomarkerBrochure%28rev11-21%29.pdf>
9. What are biomarkers? Consultado el 16 de octubre de 2023. <https://www.mycancer.com/resource3/s/what-are-biomarkers/>
10. Harris L et al. *J Clin Oncol*. 2007;25(33):5287-5312. doi: 10.1200/JCO.2007.14.2364
11. Howlader N et al. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2018;27(6):619-626. doi: 10.1158/1055-9965.EPI-17-0627
12. Kohler B et al. *J Natl Cancer Inst*. 2015;107(6):djv048. doi: 10.1093/jnci/djv048
13. Andre F et al. *J Clin Oncol*. 2022;40(16):1816-1837. doi: 10.1200/JCO.22.00069
14. Henry NL et al. *J Clin Oncol*. 2022;40(27):3205-3221. doi: 10.1200/JCO.22.01063
15. Cree IA et al. *J Clin Pathol*. 2014;67(11):923-931. doi: 10.1136/jclinpath-2014-202404
16. De Las Casas LE, Hicks DG. *Am J Clin Pathol*. 2021;155(6):781-792. doi: 10.1093/ajcp/aqaa212
17. Ciria-Suarez L et al. *PLoS ONE*. 2021;16(9):e0257680. doi: 10.1371/journal.pone.0257680
18. Riggio AI et al. *Br J Cancer*. 2021;124:13-26. doi: 10.1038/s41416-020-01161-4
19. Saini KS et al. *Ann Oncol*. 2012;23(4):853-859. doi: 10.1093/annonc/mdr352
20. Rolfo C et al. *J Thorac Oncol*. 2021;16(10):1647-1662. doi: 10.1016/j.jtho.2021.06.017
21. Merker JD et al. *J Clin Oncol*. 2018;36(16):1631-1641. doi: 10.1200/JCO.2017.76.8671
22. Qi Z et al. *J Cancer*. 2018;9(18):3417-3426
23. Zundeleovich A et al. *Breast Cancer Res*. 2020;22(1):16. doi:10.1186/s13058-020-1246-5
24. Thompson AM et al. *Breast Cancer Res*. 2010;12(6):R92. doi: 10.1186/bcr2771
25. Schrijver WAME et al. *J Natl Cancer Inst*. 2018;110(6):568-580. doi: 10.1093/jnci/djx273
26. Arthur LM et al. *Breast Cancer Res Treat*. 2014;147(1):211-219. doi: 10.1007/s10549-014-3080-x
27. Angus L et al. *Nat Genet*. 2019;51(10):1450-1458. doi: 10.1038/s41588-019-0507-7
28. Greaves M, Maley CC. *Nature*. 2012;481(7381):306-313. doi: 10.1038/nature10762
29. Tung N et al. *J Clin Oncol*. 2016;34(13):1460-1468. doi: 10.1200/JCO.2015.65.0747
30. Califf RM. *Exp Biol Med (Maywood)*. 2018;243:213-221. doi: 10.1177/1535370217750088
31. Burstein HR et al. *J Clin Oncol*. 2023;41(18):3423-3425. doi: 10.1200/JCO.23.00638
32. Clark AS et al. *JCO Oncol Pract*. 2022;18(12):830-832. doi: 10.1200/OP.22.00506
33. Chakravarty D et al. *J Clin Oncol*. 2022;40(11):1231-1258. doi: 10.1200/JCO.21.02767
34. Tateo V et al. *Pharmaceuticals (Basel)*. 2023;16(4):614. doi: 10.3390/ph16040614
35. Martínez-Sáez O et al. *Breast Cancer Res*. 2020;22(1):45. doi: 10.1186/s13058-020-01284-9
36. Brett JO et al. *Breast Cancer Res*. 2021;23(1):85. doi: 10.1186/s13058-021-04162-3
37. Kurian AW et al. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2009;18(4):1084-1091. doi: 10.1158/1055-9965.EPI-08-1090
38. Okamura R et al. *JCO Precis Oncol*. 2018;2018:PO.18.00183. doi: 10.1200/PO.18.00183
39. Paratala BS et al. *Nat Commun*. 2018;9(1)4821. doi: 10.1038/s41467-018-07341-4
40. Owsley J et al. *Exp Biol Med (Maywood)*. 2021;246(1):31-39. doi: 10.1177/1535370220959657
41. Guo H et al. *Breast Cancer Res*. 2020;22(1):69. doi: 10.1186/s13058-020-01303-9
42. Kang Y-J et al. *Sci Rep*. 2022;12(1):20495. doi: 10.1038/s41598-022-23319-1
43. Bonneville R et al. *JCO Precis Oncol*. 2017;2017:PO.17.00073. doi: 10.1200/PO.17.00073
44. Valentini V et al. *Mol Oncol*. 2020;14(7):1431-1441. doi: 10.1002/1878-0261.12712
45. Mackler E et al. *J Oncol Pract*. 2019;15(4):e346-355. doi: 10.1200/JOP.18.00581
46. Schick J et al. *Breast Cancer (Auckl)*. 2021;15:1-19. doi: 10.1177/1178223421995854
47. Camidge DR et al. *Nat Rev Clin Oncol*. 2019;16(6):341-355. doi: 10.1038/s41571-019-0173-9
48. Moy B et al. *J Clin Oncol*. 2021;39:3938-3958. doi: 10.1200/JCO.21.01374
49. Falzone L et al. *Front Pharmacol*. 2018;9:1300. doi: 10.3389/fphar.2018.01300
50. Vidwans SJ et al. *Oncoscience*. 2014;1(10):614-623. doi: 10.18632/oncoscience.90
51. Loewe L. *Nature Education*. 2008;1(1):113
52. Tomasetti C, Li L, Vogelstein B. *Science*. 2017;355(6331):1330-1334. doi: 10.1126/science.aaf9011
53. Tung et al. *J Clin Oncol*. 2021;39(31):3415-3418. doi: 10.1200/JCO.21.01761
54. Black JRM and McGranahan N. *Nat Rev Cancer*. 21(6):379-392. doi:10.1038/s41568-021-00336-2
55. Yates et al. *Cancer Cell*. 2017;32:169-184. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2017.07.005>
56. Kashyap A et al. *Trends Biotechnol*. 2022;40(6):647-676. doi: 10.1016/j.tibtech.2021.11.006
57. Gilson P et al. *Cancers (Basel)*. 2022;14(6):1384. doi:10.3390.cancers14061384
58. Sanchez-Vega F et al. *Cell*. 2018;173(2):321-337. doi: 10.1016/j.cell.2018.03.035
59. Johns Hopkins. What is Vascular and Interventional Radiology. Consultado el 16 de octubre de 2023. https://www.hopkinsmedicine.org/interventional-radiology/what_is_IR.html

Resumen



Las pruebas de biomarcadores exhaustivas deben formar parte, continuamente, de su abordaje del cáncer de mama y de las conversaciones sobre el tratamiento con su equipo de atención médica⁸



Conocer su subtipo de cáncer de mama y otros biomarcadores adicionales puede ayudarle a determinar su elegibilidad para ciertas opciones de tratamiento^{2-4, 10, 13, 14}



Entender el propósito de las pruebas de biomarcadores y saber qué preguntas hacer puede ayudarles a usted y a su equipo de atención para lograr los mejores resultados médicos posibles^{2-4, 8}