



#MyTumorID

Términos clave sobre las pruebas de biomarcadores

Un **biomarcador**, o marcador biológico, es una característica del cuerpo que marca un proceso normal o anormal, una condición o enfermedad. Los biomarcadores se pueden utilizar en el diagnóstico, pronóstico, monitoreo o selección de tratamiento de diferentes condiciones y enfermedades, como tumores cerebrales y espinales.

Pruebas de biomarcadores, también conocidas como pruebas moleculares, pruebas somáticas y perfiles tumorales, son pruebas de laboratorio que se utilizan para analizar tejidos, sangre u otros fluidos corporales en busca de mutaciones específicas, alteraciones genéticas, proteínas u otros biomarcadores. Las pruebas de biomarcadores de tumores cerebrales y espinales pueden ayudar a las personas y a sus equipos de atención a identificar el diagnóstico correcto, el pronóstico y las opciones de tratamiento adecuadas. Las pruebas de biomarcadores pueden incluir pruebas de un solo analito, que examinan un solo biomarcador; paneles de analitos múltiples, que examinan un conjunto de biomarcadores y pruebas más complejas, como la secuenciación de nueva generación (next-generation sequencing, NGS).

Una **biopsia** es un procedimiento médico para extraer una muestra de tejido o de células para que un patólogo pueda examinarla. El patólogo puede estudiar la muestra bajo el microscopio o realizar otras pruebas, como las de biomarcadores.

Un **espécimen biológico** es una muestra de tejido, sangre u otro fluido corporal.

Las pruebas genéticas para el riesgo de cáncer hereditario, también llamadas pruebas de línea germinal, son pruebas de laboratorio que pueden indicar si una persona ha heredado una mutación genética que aumenta su riesgo de cáncer. Aunque en sí el cáncer no puede transmitirse de padres a hijos, una mutación genética que aumenta el riesgo de cáncer puede transmitirse si está presente en los óvulos o espermatozoides de los padres. Las pruebas genéticas para el riesgo de cáncer hereditario no son pruebas de biomarcadores.

El **grado** del tumor es un número que se usa para describir qué tan anormal se ven las células y el tejido tumoral bajo un microscopio en comparación con células y tejidos sanos. Los grados pueden ser 1, 2, 3 o 4, donde los números más bajos se consideran tumores de “grado bajo” y los números más altos se consideran tumores de “grado alto”. Los tumores de grado bajo tienden a verse más como células y tejidos sanos bajo el microscopio. Los tumores de grado alto tienden a verse más anormales y desorganizados bajo el microscopio. Genetic testing performed on tumor tissue that helps diagnose, prognose, and plan treatment is called biomarker testing.

La histopatología es el estudio de tejidos o células bajo el microscopio para detectar la presencia de una enfermedad.

Una **mutación** es un cambio en el ADN de una persona que puede ser el resultado de un error aleatorio o de la exposición a una sustancia, organismo o agente capaz de inducir cambios en el ADN. Mutaciones pueden causar un efecto dañino, beneficioso o neutro en una persona. Las mutaciones que se producen en las células germinales, como los óvulos y los espermatozoides, se denominan mutaciones de la línea germinal y pueden transmitirse a los hijos. Las mutaciones que ocurren en otras células del cuerpo se denominan mutaciones somáticas y no se transmiten.

La secuenciación de nueva generación, cuya abreviatura es NGS (next-generation sequencing), es una tecnología más reciente que secuencia el ADN y detecta mutaciones, y es más rápida y menos costosa que el método anterior de primera generación. En el caso de las personas con tumores cerebrales y espinales, la secuenciación de nueva generación puede ayudar a los equipos de atención a identificar el diagnóstico, el pronóstico y las opciones de tratamiento.

La medicina de precisión, también llamada medicina personalizada o medicina individualizada, es un método que utiliza información sobre los genes, el entorno y el estilo de vida de una persona para guiar las decisiones relacionadas con su tratamiento médico. Las pruebas de biomarcadores pueden ayudar a los equipos de atención a determinar un diagnóstico más preciso y a establecer las opciones de tratamiento específicas para las personas con tumores cerebrales y espinales.

La **Clasificación de Tumores de la OMS**, también conocida como el Libro Azul de la OMS, proporciona un sistema de clasificación de tumores basado en la evidencia para estandarizar el diagnóstico y mejorar la atención del paciente en todo el mundo. La Clasificación de la OMS de Tumores del Sistema Nervioso Central de 2021, el estándar de oro actual para los tumores cerebrales y espinales, enfatiza la importancia de un diagnóstico integrado, que contenga información sobre la histopatología, el grado y los biomarcadores del tumor.

.....

References

Duffy M. J. (2001). Clinical uses of tumor markers: a critical review. *Critical reviews in clinical laboratory sciences*, 38(3), 225–262. <https://doi.org/10.1080/20014091084218>

Duffy M. J. (2013). Tumor markers in clinical practice: a review focusing on common solid cancers. *Medical principles and practice: international journal of the Kuwait University, Health Science Centre*, 22(1), 4–11. <https://doi.org/10.1159/000338393>

Louis, D. N., Perry, A., Wesseling, P., Brat, D. J., Cree, I. A., Figarella-Branger, D., Hawkins, C., Ng, H. K., Pfister, S. M., Reifenberger, G., Soffietti, R., von Deimling, A., & Ellison, D. W. (2021). The 2021 WHO classification of tumors of the central nervous system: a summary. *Neuro-oncology*, 23(8), 1231–1251. <https://doi.org/10.1093/neuonc/noab106>

#MyTumorID

Martin, N. A., Tepper, J. E., Giri, V. N., Stinchcombe, T. E., Cheng, H. H., Javle, M. M., & Konnick, E. Q. (2021). Adopting consensus terms for testing in precision medicine. *JCO precision oncology*, 5, PO.21.00027. <https://doi.org/10.1200/PO.21.00027>

National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine. (2016). Biomarker tests for molecularly targeted therapies: Key to unlocking precision medicine. National Academies Press. <https://doi.org/10.17226/21860>

National Cancer Institute. (s.f.). NCI dictionary of cancer terms. Obtenido el 15 de febrero de 2024 de <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms>

National Cancer Institute. (14 de diciembre de 2021). Biomarker testing for cancer treatment. Obtenido el 15 de febrero de 2024 de <https://www.cancer.gov/about-cancer/treatment/types/biomarker-testing-cancer-treatment>

National Human Genome Research Institute. (s.f.). Talking glossary of genomic and genetic terms. Obtenido el 15 de febrero de 2024 de <https://www.genome.gov/genetics-glossary>

PDQ® Cancer Genetics Editorial Board. (2 de febrero de 2024). Cancer genetics overview (PDQ®). National Cancer Institute. Obtenido el 15 de febrero de 2024 de <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/overview-pdq>

PDQ® Cancer Genetics Editorial Board. (2 de febrero de 2024). Cancer genetics risk assessment and counseling (PDQ®). National Cancer Institute. Obtenido el 15 de febrero de 2024 de <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/risk-assessment-pdq>

Qin D. (2019). Next-generation sequencing and its clinical application. *Cancer biology & medicine*, 16(1), 4–10. <https://doi.org/10.20892/j.issn.2095-3941.2018.0055>

WHO Classification of Tumours Editorial Board. (2021). Central nervous system tumours (5th ed., Vol. 6, Ser. WHO classification of tumours series). International Agency for Research on Cancer. <https://publications.iarc.fr/601>