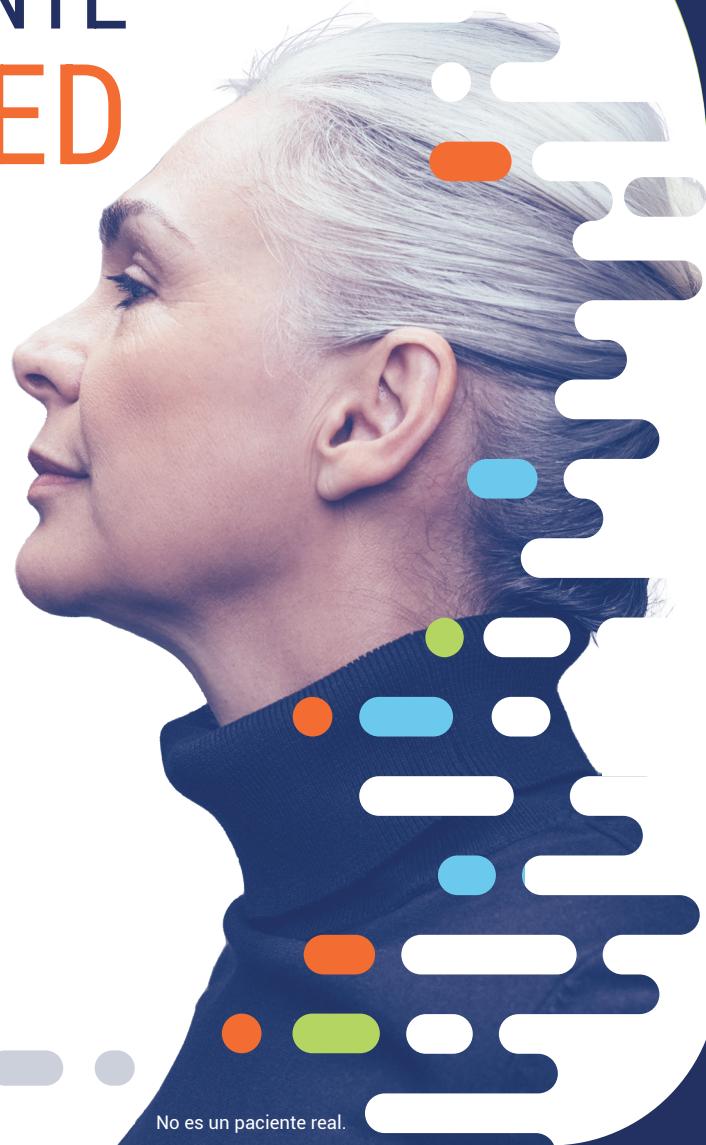


PRECISAMENTE USTED



Más información

Pruebas genéticas para detectar mutaciones hereditarias

Uso de los resultados de las pruebas

Pruebas de biomarcadores

Descripción general

PRUEBAS DE BIOMARCADORES
y su función en el proceso asistencial
del cáncer de mama incipiente

Introducción

Si es la primera vez que escucha hablar de los biomarcadores, tal vez se pregunte cómo estos afectan a su atención y qué hacer a continuación. A continuación, encontrará información general para ayudarlo a comenzar.

¿Por qué son importantes los biomarcadores?

- Los biomarcadores proporcionan pistas sobre cómo funciona el cáncer, incluidas las fortalezas y debilidades. Las pruebas de biomarcadores ayudan a sus médicos a evaluar cómo puede comportarse su cáncer y a comprender qué tan probable (o improbable) es que un tratamiento específico funcione para usted¹⁻⁴
- Los avances científicos recientes han aumentado el número de biomarcadores utilizables. Esto significa que los médicos ahora pueden personalizar su plan de tratamiento de una manera nueva⁵



No hay dos tipos de cáncer de mama iguales. Las pruebas de biomarcadores ayudan a su equipo de atención a obtener información clave para tomar decisiones de tratamiento *precisamente para usted*^{1, 3, 4, 6, 7}

ER: receptor de estrógeno; HER2: receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano; PR: receptor de progesterona.

¿Qué es un biomarcador?

- Un **biomarcador** es una sustancia que se puede encontrar en la sangre o en los tejidos y que señala un proceso normal o anormal, o una afección o una enfermedad^{8, 9}
- Un biomarcador puede ser un cambio en el ADN (mutaciones), el ARN o una proteína⁹



Para obtener más información sobre los biomarcadores, consulte la **página 23**

¿De qué biomarcadores debería hacerme la prueba?

Todos los pacientes con cáncer de mama deben someterse a pruebas para determinar el estado de los receptores hormonales (HR) (mediante pruebas de ER y PR) y HER2 para determinar el subtipo^{2, 10-12}

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



Es posible que su médico le recomiende más pruebas de biomarcadores según su subtipo y estadio de cáncer de mama^{2, 10, 13, 14}



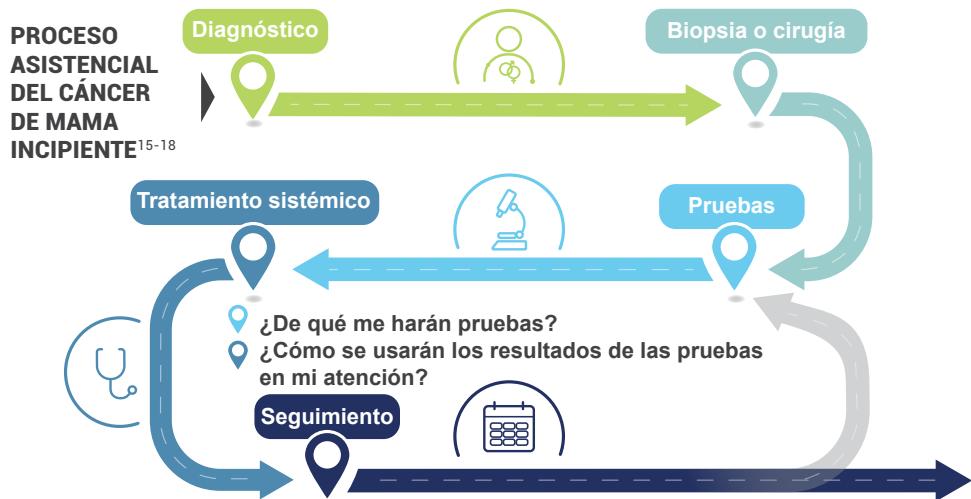
Para obtener más información sobre pruebas de biomarcadores adicionales, consulte la **página 8**

¿Cuándo me harán la prueba de biomarcadores?



Todos los procesos asistenciales del cáncer de mama son únicos, pero en la mayoría se siguen pasos similares. En el cáncer de mama incipiente, las pruebas de biomarcadores generalmente se realizan antes del tratamiento sistémico o el tratamiento con una terapia que afecta a todo el cuerpo. También pueden volver a realizarse en algún momento durante el tratamiento sistémico^{2, 3, 13}

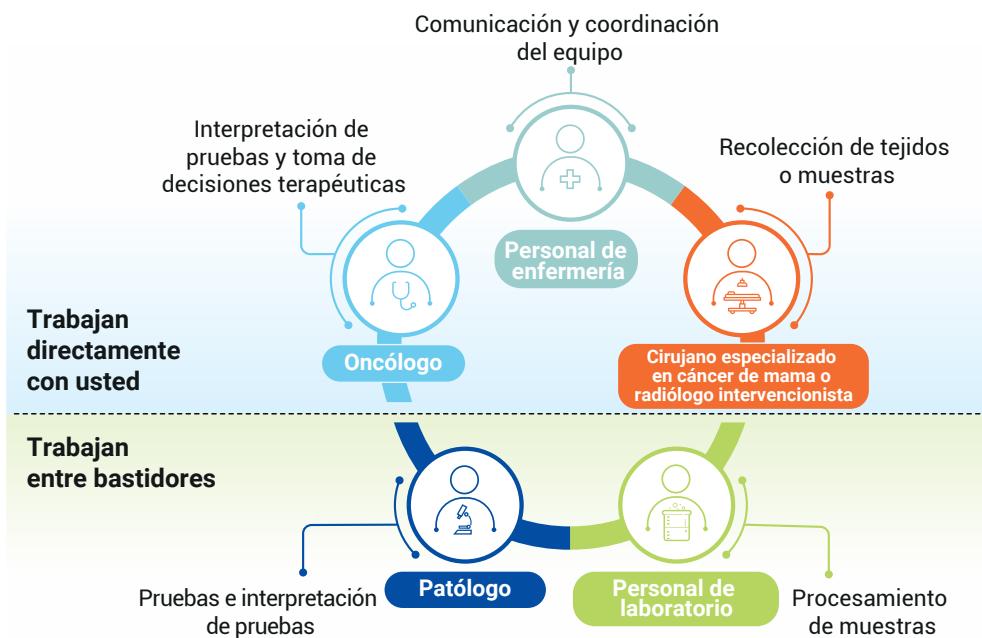
Los diferentes tipos de biomarcadores sirven para distintos propósitos¹⁵



¿Quién interviene en las pruebas de biomarcadores?

Las pruebas de biomarcadores requieren aportaciones de diferentes especialidades, por lo que su equipo de atención es un equipo multidisciplinario formado por profesionales especializados en diferentes ámbitos. Estos expertos trabajan juntos para brindarle la mejor atención, incluso aunque nunca conozca a todos^{15, 16, 19}

Algunos miembros de su equipo de atención que lo ayudan a hacerse la prueba de biomarcadores



Preguntas para su equipo de atención

Si tengo preguntas sobre las pruebas de biomarcadores, ¿a quién debería consultar?

¿Hay recursos que puedan ayudarme, como programas de asistencia financiera o asesores financieros que me ayuden a entender mi cobertura de seguro?

Pruebas de biomarcadores en el cáncer de mama

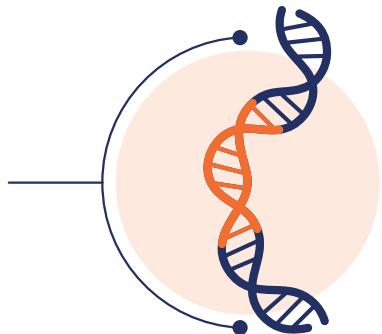
¿Cómo se usarán las pruebas de biomarcadores en mi atención?

- En el cáncer de mama incipiente, el objetivo es curar el cáncer de mama. El primer paso es una terapia local, como la cirugía o la radioterapia²⁰
- Después de la terapia local, algunos pacientes pueden recibir una terapia sistémica con el fin de evitar que el cáncer regrese, lo que también se conoce como **recidiva**. Es posible que le hagan pruebas de biomarcadores adicionales para determinar si es probable que el cáncer reaparezca²⁰
- Además, algunos biomarcadores se denominan **biomarcadores predictivos**. Estos biomarcadores ayudan a su médico a comprender qué tan probable es que responda o no a un terapia en particular²¹



Las guías recomiendan que todos los pacientes con cáncer de mama se realicen pruebas de biomarcadores^{4-6, 18}

- Si su prueba muestra que el cáncer de mama tiene un biomarcador predictivo, su médico puede recomendarle que reciba una terapia en particular, como terapia hormonal, terapia dirigida, inmunoterapia o quimioterapia^{2-4, 10, 13, 22, 23}
- Las pruebas de biomarcadores son fundamentales para comprender su riesgo individual de recidiva y para ayudar a su médico a determinar si el tratamiento sistémico después de la cirugía puede ser adecuado para usted^{13, 24}



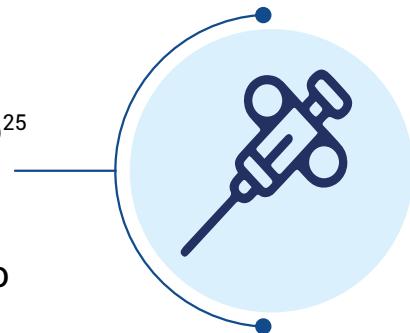
Las pruebas de biomarcadores ayudan a su médico a decidir si determinadas terapias son adecuadas para su plan de tratamiento. Las pruebas de biomarcadores adicionales pueden develar más opciones de tratamiento específicamente para usted^{2-4, 10, 13, 22, 23}



Para obtener más información sobre los diferentes tipos de terapias, consulte la **página 12**

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

- El primer paso para realizar pruebas de biomarcadores es tomar una biopsia para extraer tejido tumoral o sangre del cuerpo²⁵
- En algunas situaciones, se realizará un procedimiento de biopsia con el método menos invasivo posible para extraer tejido para la prueba de biomarcadores²⁵
 - La mayoría de los procedimientos de biopsia para el diagnóstico inicial son biopsias con aguja gruesa²⁵
- Si la cirugía es parte de su plan de tratamiento, se pueden realizar pruebas de biomarcadores en el tejido tumoral extirpado²⁵
 - En el cáncer de mama incipiente, la cirugía suele ser una parte clave del plan de tratamiento²⁰
- En otras situaciones, se realizará procedimiento de biopsia distinto utilizando el método menos invasivo posible a fin de extraer tejido para la prueba de biomarcadores¹¹
- Incluso si se sometió a una prueba de biomarcadores en el momento del diagnóstico inicial, es posible que le hagan una **nueva biopsia** si tiene una recidiva para realizar pruebas de biomarcadores adicionales⁶



Es importante recordar para algunas biopsias no se realizan cirugías. Su equipo de atención realizará los procedimientos recomendados y las pruebas de biomarcadores que son importantes para orientar su plan de tratamiento^{2,4}

- Una vez que sus médicos tengan una muestra del tumor, pueden analizarla para determinar si es probable que el cáncer reaparezca y, de ser así, qué terapia puede funcionar mejor para usted^{13, 26}

¿Qué biomarcadores se pueden usar para saber si es probable que el cáncer reaparezca?

- Algunos biomarcadores se denominan biomarcadores pronósticos. Estos biomarcadores ayudan a sus médicos a estimar la probabilidad de que el cáncer reaparezca²¹
 - En el cáncer de mama, muchos perfiles de expresión génica son pronósticos, lo que puede ayudar a su equipo de atención a comprender si es probable que el cáncer reaparezca^{4, 13, 24}
 - Algunos ejemplos de estas pruebas son:
Oncotype Dx®, **MammaPrint®**, **Prosigna®**,
Breast Cancer Index® y **EndoPredict®**^{4, 13}



Para obtener más información sobre la expresión génica, consulte la **página 25**

Oncotype Dx es una marca registrada de Exact Sciences Corporation. *MammaPrint* es una marca registrada de Agendia. *Prosigna* es una marca registrada de Veracyte, Inc. *Breast Cancer Index* es una marca registrada de Hologic, Inc.

- Su equipo de atención también puede usar una calculadora de riesgo de recidiva para estimar el riesgo de recidiva^{28, 29}
- Algunas pruebas de perfiles de expresión génica también son biomarcadores predictivos, lo que significa que estas pruebas también pueden ayudar a su equipo de atención médica a comprender qué tratamiento sistémico específico puede ser adecuado para usted^{13, 23}



Las pruebas de perfil de expresión génica y las calculadoras de riesgo de recidiva se pueden utilizar para determinar si usted puede beneficiarse de la terapia sistémica después de la extirpación quirúrgica del tumor, o si se puede recurrir a tratamientos menos agresivos^{4, 10, 13, 26, 30}



Según el subtipo de cáncer de mama que presente, las pruebas de biomarcadores adicionales pueden develar más opciones de tratamiento específicamente para usted^{13, 30}

Preguntas para su equipo de atención

¿Cómo sabré cuál es mi riesgo de recidiva?

¿Qué perfil de expresión génica utilizará? ¿Cuándo sabré mis resultados?

¿Las pruebas que me haré presentan limitaciones? ¿Existen otras herramientas para evaluar mejor mi riesgo de recidiva?

¿Qué puedo hacer para reducir el riesgo de que el cáncer de mama reaparezca?

¿Qué sucede después de las pruebas de biomarcadores?

Su equipo de atención estará disponible para brindarle apoyo



Su **oncólogo** analizará los resultados de las pruebas con usted y utilizará los resultados de las pruebas de biomarcadores como ayuda para tomar decisiones sobre el tratamiento¹⁶



Es posible que el **cirujano especializado en cáncer de mama** se reúna con usted para una revisión posoperatoria y que le explique los resultados de su cirugía y los próximos pasos de su plan de tratamiento³¹



Un **radioncólogo** le administrará radioterapia si esta forma parte de su plan de tratamiento^{1, 32}



Su **oncólogo**, un **profesional superior de la salud** y un **miembro del personal de enfermería** supervisarán el curso general del tratamiento, lo ayudarán a monitorear los síntomas y los efectos secundarios, y ajustarán su plan de tratamiento según sea necesario¹⁶



Un **farmacéutico** lo ayudará a obtener los medicamentos recetados por su oncólogo³³

¿Qué opciones de tratamiento estarán disponibles para mí?

Su médico usará los resultados de la prueba que haya realizado para determinar si usted es un buen candidato para una terapia en particular, como la terapia hormonal, la terapia dirigida, la inmunoterapia o la quimioterapia convencional^{2-4, 10, 13, 14}

¿Cómo funcionan estas terapias?

Terapia hormonal

La terapia hormonal, también conocida como terapia endocrina (ET), se utiliza para los subtipos de cáncer de mama que son sensibles a las hormonas porque tienen niveles altos de los 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 la adhesión de las hormonas a los receptores de las células cancerosas o disminuyendo la producción de hormonas en el cuerpo^{1, 34}



Como se mencionó en la página 2, el subtipo de cáncer de mama se determina según los biomarcadores de receptores específicos. Esta información ayuda a sus médicos a elegir la mejor opción de tratamiento para usted.^{22, 23} Los biomarcadores adicionales también pueden ayudar a orientar su tratamiento^{22, 23}

Terapia dirigida

- **La terapia dirigida** es un tipo de tratamiento que está diseñado para “dirigirse” a las células cancerosas y atacar únicamente estas células, con menos impacto en las células normales¹

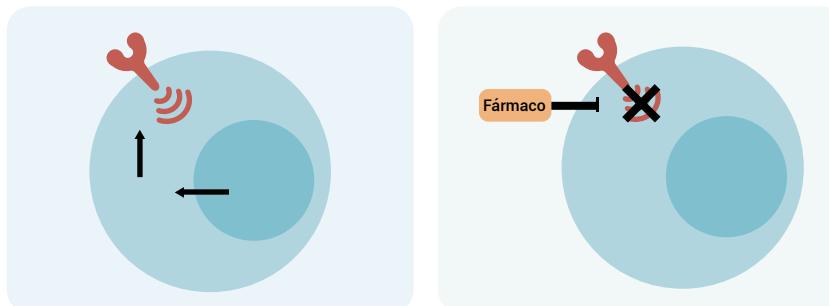


Imagen adaptada con el permiso de Camidge DR et al. *Nat Rev Clin Oncol*. 2019;16(6):341-355.³⁵

- Estos fármacos pueden detener el crecimiento de las células cancerosas o transportar sustancias químicas a las células cancerosas para destruirlas¹

- Un biomarcador que muestra si usted puede ser un buen candidato para una terapia dirigida es **la expresión de HER2**^{2, 34}
- Otros biomarcadores predictivos para terapias dirigidas, como Ki-67, muestran a qué velocidad se dividen las células cancerosas. Esto puede ayudar a determinar si usted es elegible para una clase específica de terapia dirigida que detiene la división celular¹³
 - Estos biomarcadores pueden ser muy variables¹³



Las terapias dirigidas se diseñan a partir de un entendimiento más profundo de cómo funciona y se comporta el cáncer³⁵

Inmunoterapia

- La **inmunoterapia** es un tratamiento que utiliza su propio sistema inmunitario para reconocer y destruir las células cancerosas^{1, 34}
- Los biomarcadores predictivos utilizados para determinar qué pacientes pueden beneficiarse de una inmunoterapia son más variables. Estos biomarcadores incluyen:¹⁴

Expresión del PD-L1

Inestabilidad de microsatélites (IMS)

Carga tumoral de mutaciones (TMB)

- Según el subtipo que presente, tal vez no se necesiten pruebas de biomarcadores adicionales antes de comenzar la inmunoterapia²⁷

Quimioterapia convencional

- La **quimioterapia convencional** es un tipo de fármaco contra el cáncer que destruye todas las células que se dividen rápidamente
 - Esto significa que destruye las células cancerosas, pero también puede destruir las células normales, como las células del cabello o las células del estómago¹
- Se puede recomendar la quimioterapia para reducir el tamaño de un tumor antes de la cirugía con el fin de reducir al mínimo la agresividad quirúrgica. También se puede usar para destruir cualquier célula cancerosa remanente después de la extirpación quirúrgica de un tumor con el fin de evitar que crezcan nuevos tumores^{7, 36}
- La necesidad de quimioterapia en el cáncer de mama incipiente puede determinarse mediante pruebas de perfil de expresión génica¹³

PD-L1: ligando 1 de muerte programada.



Según el subtipo de cáncer de mama que presente u otros biomarcadores predictivos, puede ser elegible para distintas opciones de tratamiento específicas^{3, 4, 13, 14}



Es importante que se haga la prueba de todos los biomarcadores predictivos correspondientes al estadio del cáncer de mama, ya que conocer el estado de los biomarcadores puede ayudar a su equipo de atención médica a elegir la mejor opción de tratamiento para usted^{3, 4, 13, 14}



Las decisiones de realizar pruebas de biomarcadores, qué pruebas realizar y qué tratamiento seguir deberían ser tomadas en conjunto entre usted y su equipo de atención⁸

¿Hay recursos adicionales que debería conocer?

Si necesita ayuda para orientarse con los recursos, la información y los programas para pacientes, Susan G. Komen ofrece una línea de ayuda gratuita a la que puede acceder en:

<https://www.komen.org/support-resources/breast-cancer-helpline/>

Si desea conectarse con otros pacientes oncológicos que tengan el mismo estado de biomarcadores que usted, súmese a un grupo de biomarcadores en: <https://biomarkercollaborative.org/>

Esta lista de recursos no es exhaustiva. Los sitios web anteriores son gestionados de forma independiente y no dependen de 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 mi prueba? ¿Qué significan estos resultados?

Biomarcadores para los que existe una terapia del cáncer de mama o de tumores sólidos aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA)

Mi resultado

Biomarcadores que determinan el subtipo de cáncer de mama ^{2, 10-12}	ER	
	PR	
	HER2	
Subtipo actual ^{11, 12}		
Prueba de perfil de expresión génica ⁴	Nombre de la prueba:	
Biomarcadores adicionales (pruebas basadas en el subtipo) ^{4, 14}	Ki-67	
	gBRCA1	
	gBRCA2	
Biomarcadores de inmunoterapia ¹⁴	PD-L1	
	TMB	
	MSI	

Uso de los resultados de las pruebas

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

¿Cómo afectarán los resultados de la prueba de biomarcadores a mi plan de tratamiento? ¿Existen terapias específicas que se puedan seguir para tratar mi cáncer de mama?

¿Tendré que someterme a pruebas de biomarcadores adicionales en el futuro? En caso afirmativo, ¿cuándo?

¿Cuáles son los próximos pasos que debería seguir?



NOTAS

¿Qué es una mutación hereditaria?

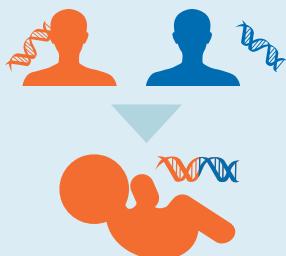
Algunos tipos de cáncer de mama, pero no todos, tienen más probabilidades de darse en la misma familia. En esta sección, encontrará información acerca de los tipos de cáncer de mama que se dan en algunas familias y cómo los médicos determinan si los miembros de su familia pueden tener un mayor riesgo de presentar cáncer de mama. Para saber si su familia tiene un mayor riesgo de presentar cáncer de mama, primero tenemos que entender cómo se produce el cáncer de mama.

¿Cuáles son las causas del cáncer?

- El cáncer es una enfermedad genética, lo que significa que ocurre debido a una mutación o cambio en el ADN³⁷
- Las mutaciones son normales y responsables de toda la diversidad que vemos en el mundo. Sin embargo, en el cáncer, algunas de estas mutaciones hacen que la célula crezca y se duplique sin control³⁷
- Algunas mutaciones que causan cáncer son hereditarias, mientras que otras no lo son^{37, 38}
 - Las mutaciones hereditarias a veces se denominan mutaciones germinales

Mutaciones hereditarias^{37, 38}

- Menos frecuentes
- Se presentan en cada célula del cuerpo



Ejemplo de una mutación hereditaria:
Mutaciones de *BRCA1*³⁷



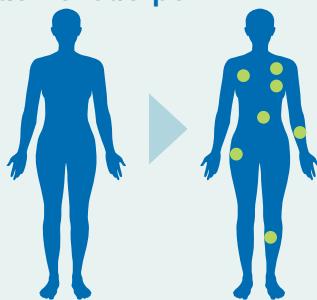
Si usted tiene una mutación hereditaria, su familia puede tener un mayor riesgo de presentar cáncer de mama a lo largo de su vida³⁹



La mayoría de las personas con cáncer de mama no tienen una mutación hereditaria.³⁰ Si su médico detecta una mutación en el cáncer que puede tratarse con una terapia dirigida, su familia no necesariamente tendrá un mayor riesgo de presentar cáncer^{14, 39, 40}

Mutaciones no hereditarias^{37, 38}

- Más frecuentes
- Solo se presentan en algunas células del cuerpo



Ejemplo de una mutación no hereditaria: Mutaciones de *PIK3CA*¹⁴

Cuando se trata de **cáncer de mama**, **1 de cada 10** mujeres dan positivo en mutaciones hereditarias³⁹

¿Cómo sabré si tengo una mutación hereditaria que causa cáncer?

Es más probable que tenga una mutación hereditaria que cause cáncer si⁴¹:

- Tiene menos de 50 años cuando le diagnostican cáncer de mama por primera vez
- Tiene al menos un familiar consanguíneo cercano a quien:
 - Le diagnosticaron cáncer de mama por primera vez antes de cumplir 50 años
 - Tuvo cáncer de ovario, de páncreas o de próstata de alto riesgo
 - 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 asquenazi

Si usted es más propenso a tener una mutación hereditaria que causa cáncer, su médico puede recomendarle que se someta a **pruebas genéticas de mutaciones hereditarias**⁴¹

- Un asesor genético lo ayudará a entender los resultados de estas pruebas. El asesor genético también trabajará con usted y con su familia para determinar si desean realizarse pruebas⁴²

Preguntas para su equipo de atención

¿Tengo más probabilidades de tener una mutación hereditaria?

¿Debería hacerme pruebas genéticas para detectar una mutación hereditaria?

Si me hago pruebas genéticas para detectar una mutación hereditaria, ¿cuándo sabré mis resultados? ¿Cómo me los comunicarán?

¿Cuánto costarán estas pruebas? ¿El seguro pagará estas pruebas?

Los biomarcadores en profundidad

Los biomarcadores y las pruebas de biomarcadores son complejos. Esta sección lo ayudará a comprender parte de los fundamentos científicos que explican la importancia de la detección de biomarcadores y cómo su equipo de atención podría realizar las pruebas de biomarcadores.

Biomarcadores y medicina de precisión

- Los grandes avances científicos de las últimas dos décadas han dado lugar a una proliferación de nuevos biomarcadores y pruebas de biomarcadores. Estos nuevos biomarcadores son fundamentales para la medicina de precisión o personalizada^{43, 44}
 - Antes de la medicina de precisión, el cáncer se trataba con un enfoque universal. Todos los pacientes con cáncer de mama recibían planes de tratamiento similares⁴³
 - Con la medicina de precisión, el tratamiento se puede adaptar a cada paciente con cáncer de mama en particular⁴⁴
- Existen diferentes tipos de biomarcadores que los médicos utilizan para comprender el cáncer, incluidos el **diagnóstico** (tipo de cáncer), el **pronóstico** (cómo el cáncer puede comportarse a lo largo del tiempo), las **predicciones** de cómo usted puede responder a terapias específicas y el **monitoreo** de la respuesta⁴⁴



La medicina de precisión utiliza biomarcadores para ayudar al diagnóstico, pronóstico o tratamiento del cáncer de mama⁴⁴

Tipos de biomarcadores

Antes del diagnóstico	Biomarcadores de riesgo	Determinar qué pacientes tienen mayor riesgo de presentar determinadas enfermedades ²¹
	Biomarcadores de diagnóstico	→ Ayudar a identificar su enfermedad y subtipos ²¹
Antes del tratamiento	Biomarcadores pronósticos	→ Obtener información sobre los resultados clínicos previstos ²¹
	Biomarcadores predictivos	→ Obtener información sobre la respuesta al tratamiento prevista ²¹
	Biomarcadores predictivos utilizables	→ Tener una terapia correspondiente aprobada por la FDA ⁴⁵
Durante la terapia	Monitoreo de biomarcadores	→ Se usan para monitorear las recidivas, la progresión de la enfermedad y si el tratamiento está funcionando ²¹

Biomarcadores utilizados en el cáncer de mama

Los biomarcadores utilizados con más frecuencia para ayudar a orientar las decisiones de tratamiento y optimizar la atención que recibe son los **biomarcadores pronósticos**, los **biomarcadores predictivos** y los **biomarcadores de riesgo o susceptibilidad**^{21, 45}



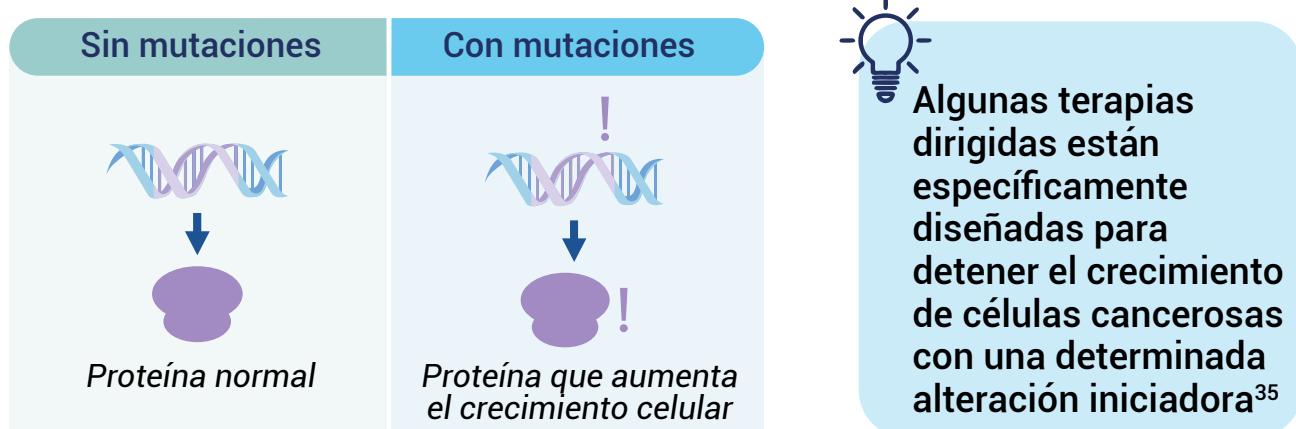
Es importante destacar algunos biomarcadores pueden tener múltiples usos a la vez. Un biomarcador puede ser un biomarcador de riesgo, pronóstico y predictivo al mismo tiempo⁴⁴

Descubrimientos científicos clave que han dado lugar a la proliferación de nuevos biomarcadores, a nuevas terapias y a la medicina de precisión

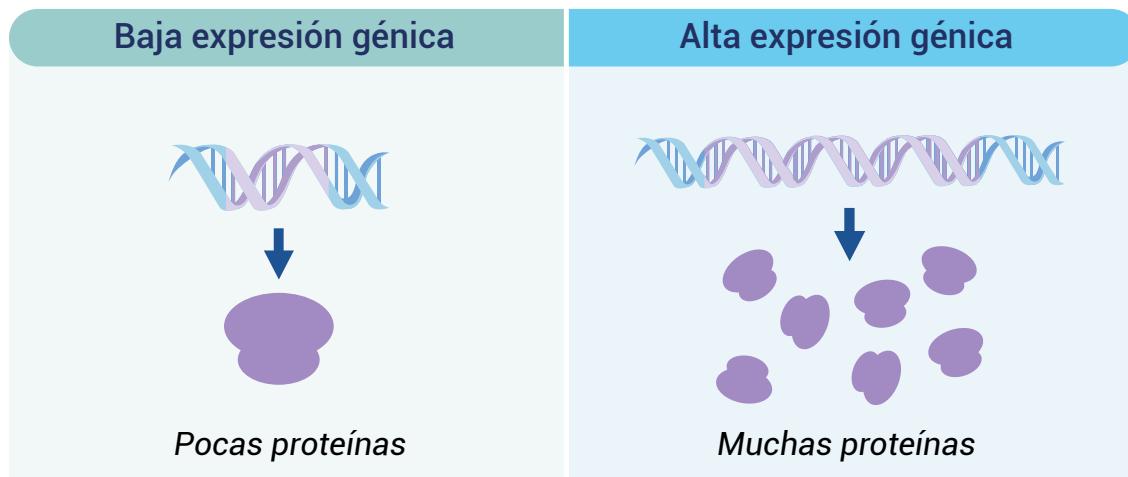
Los científicos y los médicos llevan décadas tratando de entender el cáncer. Si bien todavía queda mucho que aprender, nuestros conocimientos más profundos acerca cómo se producen distintos tipos de cáncer han repercutido en el tratamiento de pacientes como usted⁴³

Cómo se produce el cáncer

- El cáncer es una enfermedad genética, lo que significa que ocurre debido a una **mutación** o cambio en el ADN³⁷
- La mayoría de las mutaciones no causan enfermedades. Sin embargo, algunas mutaciones pueden hacer que las células crezcan y se dividan sin control, lo que puede causar cáncer³⁷
- Algunas mutaciones cancerígenas se denominan **alteraciones impulsoras**³⁵
 - Las alteraciones impulsoras son cambios en los genes que pueden aumentar el nivel de crecimiento o supervivencia de las células cancerosas en el cuerpo³⁵



Además de las mutaciones, el cáncer también se ve afectado por cambios en la expresión génica, o la cantidad de proteína que se produce a partir de un gen⁴⁶



Los científicos y los médicos han encontrado genes específicos que intervienen en la aparición del cáncer y pueden medir la expresión de estos genes para comprender cómo puede comportarse el cáncer⁴⁶



Las pruebas de perfil de expresión génica analizan los cambios en la expresión génica de algunos genes específicos para determinar la probabilidad de que el cáncer reaparezca²⁴

- Si un tumor tiene una alta expresión de genes que intervienen en el cáncer, tiene más probabilidades de reaparecer que un tumor con baja expresión de estos genes²⁴

Resumen

Comprender cómo funciona el cáncer y cómo cambia esta enfermedad ha dado lugar a opciones de tratamiento nuevas y mejores para pacientes como usted. A medida que científicos y médicos sigan aprendiendo más sobre el cáncer, el número de biomarcadores y opciones de tratamiento podría seguir creciendo^{10, 13, 14, 43}

Consulte a su médico acerca de las pruebas de biomarcadores para averiguar si las terapias más recientes pueden ser adecuadas para usted.

Glosario

Alteraciones impulsoras: Cambios en los genes que pueden promover el crecimiento o la supervivencia de las células cancerosas en el cuerpo⁴⁷

Biomarcador: Molécula biológica que se encuentra en la sangre, en otros fluidos corporales o en los tejidos y que es un signo de un proceso normal o anormal, o de una afección o enfermedad. Un biomarcador puede ser un cambio en el ADN (mutaciones), el ARN o una proteína. Los biomarcadores pueden ser útiles para comprender la naturaleza de una enfermedad, pronosticar resultados en materia de salud y planificar tratamientos¹

Biomarcador de pronóstico: Biomarcador que puede proporcionar información sobre los resultados previstos en materia de salud²¹

Biomarcador de riesgo: Biomarcador utilizado para determinar qué pacientes tienen mayor riesgo de presentar cáncer²¹

Biomarcador predictivo: Biomarcador que puede proporcionar información sobre la respuesta al tratamiento prevista²¹

Biopsia: Procedimiento en el que se extrae una porción de tejido o una muestra de células del cuerpo para analizarla en un laboratorio¹

Estadio del cáncer de mama: Grado de avance del cáncer de mama en función del tamaño del tumor y de si se ha propagado a otros lugares (metástasis)^{1, 13, 14}

Oncólogo: Médico calificado para diagnosticar y tratar el cáncer¹

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

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

Pruebas de biomarcadores: Una o más pruebas que utilizan diversas técnicas para determinar la presencia o ausencia de biomarcadores¹

Pruebas genéticas para detectar una mutación hereditaria: Pruebas genéticas que se usan para saber si el cáncer se debe a una mutación hereditaria. Los resultados de estas pruebas se pueden utilizar para determinar si los miembros de su familia también deberían hacerse pruebas^{39, 41}

Quimioterapia: Un tipo de tratamiento con fármacos que destruye las células cancerosas¹

Radiólogo intervencionista: Médico que está especialmente capacitado para usar procedimientos guiados por imágenes mínimamente invasivos para diagnosticar y tratar enfermedades⁴⁸

Recidiva: Reaparición del cáncer tras un período en el que la enfermedad no es detectable¹

Terapia dirigida: Tipo de tratamiento en el que se usan fármacos para atacar determinados tipos de células cancerosas y generar menor daño a las células normales. Algunas terapias dirigidas bloquean la acción de ciertas enzimas, proteínas u otras moléculas que intervienen en el crecimiento de las células cancerosas¹

Terapia hormonal: Un tratamiento para el cáncer de mama que es sensible a las hormonas¹

Tumor primario: Grupo original o primer grupo de células cancerosas en el cuerpo¹

Referencias

1. NCI Dictionary of Cancer Terms. Consultado el 18 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 18 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 18 de octubre de 2023. <https://lungevity.canto.com/direct/document/mh82qbv8fd7ileu3vjcc2pj75/N2TCIH1HMCd1h8WukUAqWk2oiqY/original?content-type=application%2Fpdf&name=BiomarkerBrochure%28rev11-21%29.pdf>
9. What are biomarkers? Consultado el 18 de octubre de 2023. <https://www.mycancer.com/resources/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. Waks AG, Winer EP. *JAMA.* 2019;321(3):316. Doi: 10.1001/jama.2018.20751
21. Califff RM. *Exp Biol Med (Maywood).* 2018;243:213-221. Doi: 10.1177/1535370217750088
22. Denduluri N et al. *J Clin Oncol.* 2021;39(6):685-693. Doi: 10.1200/JCO.20.02510
23. Giordano SH et al. *J Clin Oncol.* 2022; 40(3):307-309. Doi: 10.1200/JCO.21.02677
24. Kwa M et al. *Nat Rev Clin Oncol.* 2017; 14(10):595-610. Doi: 10.1038/nrclinonc.2017.74
25. Susan G. Komen. Breast Biopsy. Consultado el 17 de octubre de 2023. <https://www.komen.org/wp-content/uploads/Biopsy.pdf>
26. Zhang L et al. *Breast Cancer Res Treat.* 2020; 180(2):491-501. Doi: 10.1007/s10549-020-05557-x
27. Korde LA et al. *J Clin Oncol.* 2022; 40(15):1696-1698. Doi: 10.1200/JCO.22.00503
28. Crew KD, Hershman DL. *J Clin Oncol.* 2021;39(6):545-547. Doi: 10.1200/JCO.20.03234
29. Meads C et al. *Breast Cancer Res Treat.* 2012;132(2):365-377. Doi: 10.1007/s10549-011-1818-2
30. Tung NM et al. *J Clin Oncol.* 2021; 39(26):2959-2961. Doi: 10.1200/JCO.21.01532
31. Cancer.Net. Breast Cancer: Questions to Ask the Health Care Team. Consultado el 17 de octubre de 2023. <https://www.cancer.net/cancer-types/breast-cancer/questions-ask-health-care-team>
32. Valentini V et al. *Mol Oncol.* 2020;14(7):1431-1441. Doi: 10.1002/1878-0261.12712
33. Mackler E et al. *J Oncol Pract.* 2019;15(4):e346-355. Doi: 10.1200/JOP.18.00581
34. Schick J et al. *Breast Cancer (Auckl).* 2021;15:1-19. Doi: 10.1177/1178223421995854
35. Camidge DR et al. *Nat Rev Clin Oncol.* 2019; 16(6):341-355. Doi: 10.1038/s41571-019-0173-9
36. Gralow J et al. *J Clin Oncol.* 2008;26(5):814-819. Doi: 10.1200/JCO.2007.15.3510
37. Loewe, L. *Nature Education.* 2008;1(1):113
38. Tomasetti C, Li L, Vogelstein B. *Science.* 2017; 355(6331):1330-1334. Doi: 10.1126/science.aaf9011
39. Tung N et al. *J Clin Oncol.* 2016; 34(13):1460-1468. Doi: 10.1200/JCO.2015.65.0747
40. Tateo V et al. *Pharmaceuticals (Basel).* 2023;16(4):614. Doi: 10.3390/ph16040614
41. Tung N et al. *J Clin Oncol.* 2021;39(31):3415-3418. Doi: 10.1200/JCO.21.01761
42. Centers for Disease Control and Prevention. Genetic Counseling for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Consultado el 18 de octubre de 2023. https://www.cdc.gov/genomics/disease/breast_ovarian_cancer/counseling.htm
43. Falzone L et al. *Front Pharmacol.* 2018;9:1300. Doi: 10.3389/fphar.2018.01300
44. Chakravarty D et al. *J Clin Oncol.* 2022;40(11):1231-1258. Doi: 10.1200/JCO.21.02767
45. Vidwans SJ et al. *Oncoscience.* 2014;1(10):614-623. Doi: 10.18632/oncoscience.90
46. Cancer Genome Atlas Network. *Nature.* 2012;490(7418):61-70. Doi: 10.1038/nature11412
47. Sánchez-Vega F et al. *Cell.* 2018;173(2):321-337. Doi: 10.1016/j.cell.2018.03.035
48. Johns Hopkins. What is Vascular and Interventional Radiology. Consultado el 18 de octubre de 2023. https://www.hopkinsmedicine.org/interventional-radiology/what_is_IR.html

Resumen



Las pruebas exhaustivas de biomarcadores deberían formar parte, continuamente, del proceso asistencial 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 servir para determinar su elegibilidad para determinadas opciones de tratamiento^{2-4, 10, 13, 14}



Comprender el objetivo de las pruebas de biomarcadores y conocer qué preguntas hacer puede ayudarlos a usted y a su equipo de atención a lograr los mejores resultados posibles en materia de salud^{2-4, 8}

