



AEACaP



Guía informativa. Biomarcadores y cáncer de pulmón

Tabla de contenidos

Haga clic en cada elemento para ir a la sección deseada.

¿Qué son los biomarcadores y cómo se analizan?	3
¿El análisis de biomarcadores forma parte de la medicina de precisión?	3
¿Por qué se utilizan los biomarcadores en oncología?	4
¿Cómo se realizan las pruebas de biomarcadores?	5
¿Qué pasa después de hacerme la prueba?	6
¿Cuáles son mis derechos en relación con los biomarcadores?	6
¿Qué preguntas puedo hacerle a mi equipo médico sobre los biomarcadores?	7
¿Dónde puedo obtener más información sobre los biomarcadores?	7
Glosario	8
Agradecimientos y referencias	9

¿Qué son los biomarcadores y cómo se analizan?

Un [biomarcador](#) es un signo de enfermedad o función anormal que se puede medir en la sangre, los tejidos o los fluidos corporales. En el cáncer, los biomarcadores se utilizan para ayudar a elegir el mejor tratamiento para cada persona. Estos biomarcadores pueden ser proteínas o genes y a menudo se denominan con una abreviatura de 3 o 4 letras. Algunos ejemplos de ellos en el cáncer de pulmón de células no pequeñas son los siguientes: ALK, BRAF, EGFR, HER2, KRAS, MET, NTRK, RET, y ROS1¹

El análisis de biomarcadores, también conocido como diagnóstico molecular, puede ayudar a diagnosticar o identificar el tipo de cáncer de pulmón².

Estos análisis se pueden realizar para buscar [mutaciones](#) y fusiones en un cáncer. Las más conocidas son las mutaciones somáticas adquiridas, que causan la mayoría de los cánceres y no se pueden transmitir a los miembros de la familia.³

Estos análisis son diferentes a las que, en ocasiones, se realizan para conocer si existe una predisposición hereditaria. En esta guía no se abordan este tipo de pruebas y es importante que sepas que dar positivo en un biomarcador no significa que haya un componente hereditario.

¿El análisis de biomarcadores forma parte de la medicina de precisión?⁴

Así es. Los biomarcadores son una parte importante de la [medicina de precisión](#), que es un enfoque de la medicina que utiliza información sobre los propios genes o proteínas de una persona para prevenir, diagnosticar o tratar enfermedades.

Para el tratamiento del cáncer de pulmón, la medicina de precisión consiste en usar el análisis de biomarcadores y otras pruebas diagnósticas que permiten seleccionar los tratamientos con más probabilidades de ayudarte, a la vez que evita que recibas tratamientos con menores posibilidades de alcanzar los resultados deseados.

La idea de la medicina de precisión no es nueva, pero el impulso de la ciencia y tecnología ha ayudado a acelerar el ritmo de esta área de investigación. Los avances científicos ahora explican que las células cancerosas pueden tener muchos cambios diferentes en los genes, las proteínas y otras sustancias que hacen que las células crezcan y se multipliquen. También han constatado que incluso dos personas con el mismo tipo de cáncer de pulmón pueden no tener los mismos cambios en él y, por tanto, no ser igual la forma en que funcionan ciertos tratamientos.

Aunque la ciencia está progresando, el enfoque de la medicina de precisión para el tratamiento del cáncer de pulmón aún no forma parte de la atención habitual para la mayoría de personas. Pero es importante tener en cuenta que incluso el enfoque "estándar" para el tratamiento del cáncer (seleccionar los tratamientos en función del tipo de cáncer de pulmón que tengas, su tamaño y si se ha diseminado) es efectivo y está personalizado para cada persona.

¹ Cancer Support Community (2018) Precision Medicine Plain Language Lexicon.

² Lungevity. (2021) What you need to know about... biomarker testing.

³ National Cancer Institute (2021) Biomarker Testing for Cancer Treatment.

⁴ National Cancer Institute (2021) Biomarker Testing for Cancer Treatment.

¿Por qué se utilizan los biomarcadores en oncología?

Los biomarcadores pueden ayudar a identificar una mutación o fusión específica en una célula cancerosa, revelar los “impulsores” que pueden hacer que el cáncer crezca de diferentes maneras o predecir en qué medida va a responder tu cuerpo a ciertos tratamientos⁵. Más específicamente, los biomarcadores en oncología se pueden utilizar para determinar:

- **El riesgo (también llamado susceptibilidad)**, que ayuda a evaluar la probabilidad de desarrollar un cáncer o determinar si conviene realizarse exámenes de diagnóstico precoz.
- **El diagnóstico**, que detecta o confirma una enfermedad o afección.
- **El pronóstico**, que ofrece información sobre la probable evolución de una enfermedad.
- **La predicción**, que evalúa la posibilidad de respuesta beneficiosa o perjudicial al tratamiento.
- **El seguimiento**, que sirve para conocer la evolución de la situación clínica y de salud a lo largo del tiempo⁶.
- **La seguridad**, que ayuda a medir la probabilidad, presencia o extensión de los efectos secundarios antes o después de recibir un tratamiento⁷.

En la siguiente tabla, puedes comprobar cómo se utilizan los biomarcadores en diferentes momentos del proceso del paciente.

USOS DE BIOMARCADORES EN EL ABORDAJE DEL CÁNCER DE PULMÓN ⁹						
Antes del diagnóstico	Diagnóstico	Después del diagnóstico de cáncer				Postratamiento
Riesgo	Diagnóstico	Pronóstico	Predicción	Seguridad	Seguimiento	Seguimiento de la recaída
¿Tengo más riesgo de desarrollar cáncer de pulmón?	¿Tengo cáncer? ¿Qué tipo de cáncer de pulmón tengo?	¿Cuál es el desarrollo que se espera de mi cáncer?	¿Mi cáncer responderá a este tratamiento?	¿Qué efectos secundarios es probable que experimente?	¿Cómo responde mi cáncer a este tratamiento?	¿Volverá a aparecer mi cáncer?

Tabla adaptada de Research Advocacy Network (Precision Medicine in Oncology)

Conocer los biomarcadores del cáncer de pulmón puede **ayudarnos a ti y a tu equipo médico a tomar decisiones completamente informadas** sobre cómo tratar el cáncer. Expón tus dudas sobre los biomarcadores en cualquier momento, ya sea en el momento del diagnóstico, antes de iniciar el tratamiento o, en su caso, en la recaída o progresión de la enfermedad.⁸

Conviene que las personas con un diagnóstico de cáncer de pulmón puedan hacer preguntas sobre biomarcadores que les ayuden a comprender qué pruebas se recomiendan para cada tipo y etapa del cáncer y sobre las pautas clínicas más actuales.⁹

⁵ FDA-NIH Working Group. BEST (Biomarkers, EndpointS, and other Tools) Glossary.

⁶ Research Advocacy Network (2021) Precision Medicine in Oncology.

⁷ FDA-NIH Working Group. BEST (Biomarkers, EndpointS, and other Tools) Glossary.

⁸ Adaptado de Research Advocacy Network “Precision Medicine in Oncology”.

⁹ Lungevity (2021) Biomarker Conversation Starter.

Ten en cuenta que incluso cuando hay un biomarcador de cáncer presente, no hay garantía de que una terapia dirigida funcione. Una explicación para ello es que la composición molecular del cáncer puede cambiar con el tiempo, es decir, la molécula objetivo del biomarcador puede variar el tumor y también puede encontrar formas de crecer y propagarse sin esa molécula.¹⁰ Si un medicamento deja de funcionar o tu cáncer progresa, eso puede significar que las células tumorales se han vuelto resistentes a un tratamiento. En ese momento, es posible que se necesite otra prueba de biomarcadores para comprender cómo ha cambiado el tumor. Esto podría identificar nuevos biomarcadores que pueden ser objeto de tratamiento.¹¹

¿Cómo se realizan las pruebas de biomarcadores?

BIOPSIA DE TEJIDO

Si junto a tu equipo médico decidís hacer el análisis de los biomarcadores para que formen parte de tu diagnóstico, tomarán una muestra de tus células cancerosas. Actualmente, para el cáncer de pulmón, las pruebas de biomarcadores se realizan sobre todo por [biopsia de tejido](#).¹²

Es posible que debas acudir a cirugía para confirmar el diagnóstico y, en este caso, se podrá tomar una muestra de tejido durante la intervención. Si no está contemplada la cirugía, se podrá realizar una biopsia de tejido del tumor.

En ambos casos, es importante confirmar con tu equipo médico que se recogerá una muestra de tejido suficiente y adecuada para que se realicen todos los análisis de biomarcadores que sean necesarios. En este sentido, debes saber que las muestras se pueden conservar para posibles pruebas adicionales.

Entre las técnicas de recolección de tejidos se encuentran algunas como la broncoscopia o la biopsia transtorácica con aguja gruesa.

Los análisis de biomarcadores se pueden realizar tanto en un [tumor primario](#) como en las metástasis. Si la muestra tumoral no es suficiente, se debe dar prioridad a las alteraciones que tienen más probabilidades de estar presentes, de tener un tratamiento farmacológico aprobado por EMA (Agencia Europea de Medicamentos) o de ayudar de otra manera en las decisiones de tratamiento¹³.

Ten en cuenta también que el análisis de biomarcadores os pueden servir de ayuda tanto a ti como a tu equipo médico para identificar los ensayos clínicos apropiados.

¹⁰ Lungevity (2021) Patients' Bill of Rights.

¹¹ Cholangiocarcinoma Foundation (2020) For Cancer Patients, Biomarkers Matter.

¹² Existen varias directrices internacionales que pueden ayudarte a agregar los biomarcadores específicos del cáncer; revise la sección con recursos útiles. Le aconsejamos que también consulte las directrices nacionales.

¹³ SEAP-SEOM (2022) New update to the guidelines on testing predictive biomarkers in non-small-cell lung cancer: a National Consensus of the Spanish Society of Pathology and the Spanish Society of Medical Oncology. Disponible en [este enlace](#).

BIOPSIA LÍQUIDA

Si te van a hacer un análisis de biomarcadores conocido como biopsia líquida, deberás hacerte una extracción de sangre. Es posible que se realice esta prueba si no se puede obtener más material tumoral de manera segura. Para algunos tipos de cáncer de pulmón, una biopsia líquida puede detectar tanto fragmentos del ADN/ARN como células cancerosas de un tumor que circulan en la sangre. Esta prueba también se puede usar como un método menos invasivo para hacer un seguimiento de la progresión o para evaluar si el cáncer se ha vuelto resistente al tratamiento. No obstante, ten en cuenta que no todos los cánceres liberan células al torrente sanguíneo de la misma manera. Por lo tanto, una biopsia líquida sólo puede ser útil para detectar o hacer seguimiento de ciertos cánceres¹⁴.

En muchos casos, las biopsias de tejido pueden ser más precisas que las biopsias líquidas y en España se suelen realizar para buscar biomarcadores en el cáncer de pulmón.

¿Qué pasa después de hacerme la prueba?

Tus muestras se enviarán a un laboratorio donde se analizarán para explorar la presencia de ciertos biomarcadores. El laboratorio elaborará un informe, que mostrará si se identificaron biomarcadores en tus células cancerosas que puedan ser útiles para seleccionar el enfoque de tratamiento adecuado para ti.¹⁵

Es importante que obtengas una copia del informe del análisis de biomarcadores para leerlo cuando necesites la información y tenerlo disponible para mostrarlo a otros especialistas si fuera necesario.

¿Cuáles son mis derechos en relación con los biomarcadores?¹⁶

Como paciente, tienes derecho a:

- **Recibir una atención óptima y participar en la toma de decisiones** con tu equipo médico cuando aborde tu plan de tratamiento personalizado.
- **Comprender el coste de las pruebas integrales de biomarcadores** y si estarán cubiertas por la Seguridad Social o tu seguro de salud.
- **Saber si tu equipo médico ya ha realizado el análisis de biomarcadores** y, de ser así, qué muestran los resultados obtenidos.
- **Acceder y comprender los resultados de tu prueba de biomarcadores.**
- **Solicitar una copia impresa o electrónica del informe de resultados** para tu archivo personal de documentación médica, lo que puede ser útil en caso de querer una segunda opinión.
- **Buscar una segunda opinión** sobre tus opciones de tratamiento en función de los resultados del análisis de biomarcadores.

¹⁴ National Cancer Institute (2021) Biomarker Testing for Cancer Treatment.

¹⁵ National Cancer Institute (2021) Biomarker Testing for Cancer Treatment.

¹⁶ Lungevity (2021) Patients' Bill of Rights.

¿Qué preguntas puedo hacerle a mi equipo médico sobre los biomarcadores?

PROCEDIMIENTOS DE DIAGNÓSTICO Y BIOMARCADORES

- ¿Qué pruebas de diagnóstico recomiendas para mi situación y por qué? ¿Qué pueden decirnos los resultados de la prueba sobre mi situación?
- ¿Cuál es la diferencia entre las pruebas genéticas y de biomarcadores (pruebas de mutación, genómicas o moleculares)?
- ¿Cuándo y dónde se realizarán mis pruebas? ¿Se harán todas las pruebas ahora o se realizarán algunas después?
- ¿Hay un período de espera para hacerse alguna prueba? ¿Cuánto tiempo se tardará en obtener los resultados?
- ¿Qué método de prueba es el más apropiado para el cáncer de pulmón y por qué?
- ¿Cómo recibiré mis resultados? ¿Quién puede ayudarme a entenderlos?
- ¿Qué biomarcadores son importantes para el cáncer de pulmón?
- ¿Qué tipos de tratamientos podrían identificar las pruebas de biomarcadores? ¿Cómo puedo acceder a ellos?
- En caso de que los resultados no den una información completa, ¿cuáles son los siguientes pasos?
- ¿Tienen coste económico estas pruebas o exámenes? Si es así, ¿hay programas o recursos de asistencia financiera que me pueda recomendar?
- ¿Existe la posibilidad de que los resultados de las pruebas cambien durante un tratamiento?
- Pasado un tiempo, dada la mutabilidad de los tumores, ¿se repetirán las pruebas para evaluar cambios? ¿Cómo se determina la necesidad de repetir las pruebas y en qué intervalos?

OPCIONES DE TRATAMIENTO

- ¿Qué tratamiento o combinación de tratamientos me recomienda y por qué?
- ¿Hay otras opciones de tratamiento disponibles, como ensayos clínicos? Si así fuese, ¿cómo puedo acceder a ellos y en qué consisten?
- ¿Cuál es el propósito de cada tratamiento y qué se espera conseguir? ¿Qué puedo hacer para lograrlo?
- ¿Necesito hacerme más pruebas antes de iniciar el tratamiento? ¿Esperaremos a tener todos los resultados de las pruebas antes de comenzar el tratamiento?
- ¿Cuándo comenzará el tratamiento? ¿Tengo tiempo para poder estudiar mis opciones?
- ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios de los tratamientos recomendados? ¿Cómo podrían afectar a mi calidad de vida? ¿Qué podemos hacer para manejarlos?
- ¿El tratamiento propuesto interactuará con otros medicamentos que estoy tomando o viceversa? En tal caso, ¿qué podemos hacer?
- En caso de tratamiento oral, ¿Cómo debo tomar mi tratamiento y con qué frecuencia? ¿Cuánto tiempo durará?
- Me gustaría obtener una segunda opinión antes de tomar una decisión. ¿Puede sugerir otro/a especialista?
- ¿Hay algún servicio de apoyo psicológico o social o recursos de ayuda para mí o mi familia?

¿Dónde puedo obtener más información sobre los biomarcadores?

Si tienes preguntas adicionales sobre las pruebas de biomarcadores, puedes contactar con la [Asociación Española de Afectados de Cáncer de Pulmón](#) y la [Fundación MÁS QUE IDEAS](#). Encontrarás información sobre vídeos, seminarios online y publicaciones que te permitirán conocer mejor los biomarcadores.

Glosario¹⁷

- **Biomarcador:** es un signo de enfermedad o función anormal que se puede medir en la sangre, los tejidos o los fluidos corporales. En el cáncer, los biomarcadores se utilizan para ayudar a elegir el mejor tratamiento para cada persona.
- **Biopsia líquida:** también conocida como biopsia de fluidos, es una prueba de biomarcadores realizada a través de un análisis de sangre. Examina el ADN/ARN del tumor o las células tumorales que se encuentran circulando en la sangre. Tu equipo médico puede decidir hacer una biopsia líquida, para la que solo necesita una muestra de sangre, y si arroja un resultado positivo puede usar esos datos para elegir el tratamiento. Si los resultados de la prueba son negativos es posible que tu equipo médico desee realizar una biopsia de tejido.
- **Biopsia de tejido:** prueba que consiste en la extracción de células de distintos tejidos y en su análisis para confirmar la presencia de cáncer y saber de qué tipo se trata. Las biopsias requieren cirugía o una aguja para extraer las células de los tejidos. Estas biopsias de tejido se utilizan, además, para el análisis de los biomarcadores.
- **Diagnóstico:** proceso de identificación de una enfermedad, afección o lesión a partir de sus signos y síntomas. Se puede usar un historial médico, un examen físico y pruebas, como análisis de sangre, pruebas de diagnóstico por imágenes y biopsias.
- **Efecto secundario:** repercusiones de los tratamientos en los tejidos u órganos sanos, también conocido como evento adverso. Algunos efectos secundarios comunes del tratamiento del cáncer son náuseas, fatiga, disminución de los recuentos de células sanguíneas, etc. Cada tratamiento tiene un perfil de toxicidad propio.
- **Medicina de precisión:** enfoque de la medicina que utiliza información sobre los propios genes o proteínas de una persona para prevenir, diagnosticar o tratar enfermedades. En el cáncer, la medicina de precisión utiliza información específica sobre el tumor de una persona para ayudar a hacer un diagnóstico, planificar el tratamiento, y averiguar cómo está funcionando o hacer un pronóstico.
- **Mutación en cáncer:** se pueden encontrar dos tipos de mutaciones en las células cancerosas, las mutaciones que se heredan y las que se adquieren durante la vida (llamadas mutaciones somáticas). Las mutaciones hereditarias se encuentran en todas sus células y las adquiridas solo se pueden encontrar en las células cancerosas y surgen a medida que se envejece como resultado del desgaste de la vida. Estas mutaciones no se heredan y no se pueden transmitir a los hijos e hijas. Las mutaciones en el cáncer pueden afectar a la forma en que el cáncer crece y se disemina y aportan información para definir el subtipo de cáncer.
- **Pruebas de biomarcadores:** también conocidas como pruebas de marcadores, perfiles moleculares, pruebas genómicas o pruebas moleculares, entre otros. Estas pruebas ayudan a tu equipo médico a ajustar el tratamiento adecuado con el subtipo específico de cáncer que tienes. En las pruebas de biomarcadores, se toma una muestra del tu cáncer de la sangre, fluidos corporales o tejido durante la cirugía o la biopsia y se envía a un laboratorio, donde buscará la presencia de biomarcadores. Los resultados de la prueba ayudan a valorar sus opciones de tratamiento, pues los biomarcadores dan información a tu equipo médico sobre el subtipo de cáncer que tienes.
- **Prueba de diagnóstico:** tipo de prueba utilizada para ayudar a diagnosticar una enfermedad o afección.
- **Tumor primario:** también denominado cáncer primario, este término se utiliza para describir el tumor original o el primero en el cuerpo. Las células cancerosas de un cáncer primario se pueden diseminar a otras partes del cuerpo y formar tumores nuevos o secundarios. A este proceso se le llama metástasis. Estos tumores secundarios son el mismo tipo de cáncer que el cáncer primario.

¹⁷ Cancer Support Community (2021) Precision Medicine Plain Language Lexicon; National Cancer Institute, Dictionary of Cancer Terms.

Agradecimientos y referencias

Este recurso fue creado conjuntamente por un grupo de trabajo global de múltiples partes interesadas del Programa [From Testing to Targeted Treatments \(FT3\)](#) y adaptado con la colaboración de la [Asociación Española de Afectados de Cáncer de Pulmón \(AEACaP\)](#) y [Fundación MÁS QUE IDEAS](#).

Todo nuestro agradecimiento por su apoyo a este proyecto y por su dedicación a las personas afectadas de cáncer de pulmón a:

- **Ivana Sullivan.** Oncóloga médica. Hospital Universitario Quirón Dexeus, Barcelona. Coordinadora de la Unidad de Tumores Torácicos en Centro Médico Teknon, Barcelona
- **M^a Dolores Lozano.** Jefa de Servicio de Anatomía Patológica de la Clínica Universitaria de Navarra

FT3 reúne a diversas partes interesadas y lleva a cabo actividades en torno a la medicina de precisión para identificar necesidades compartidas, desarrollar buenas prácticas e intercambiar aprendizajes para hacerlos replicables, a través de herramientas y recursos prácticos y procesables, para que los defensores de la medicina de precisión promuevan un cambio con impacto real.

En última instancia, el objetivo es desarrollar recursos integrados y optimizados para que las diferentes partes interesadas contribuyan a mejorar el acceso a la medicina de precisión y desarrollen un impulso positivo para optimizar los resultados y las experiencias de los pacientes. Esta acción se desarrolló gracias al trabajo y aportaciones de los miembros del FT3 y la comunidad de práctica.

Esta guía es el resultado de la suma de recursos desarrollados originalmente por LUNGeVity, Lung Cancer Europe, el National Cancer Institute, Research Advocacy Network, Cancer Support Community y otros, que surgieron como recursos fiables en términos de credibilidad científica y enfocados al paciente con un lenguaje sencillo y facilidad de uso. Les agradecemos su inspiración para las buenas prácticas.

Se consultaron los siguientes recursos en el desarrollo de este recurso adaptable:

- Cancer Support Community (2018) Precision Medicine: Biomarker Testing. Disponible [aquí](#).
- Cholangiocarcinoma Foundation (2020) For Cancer Patients, Biomarkers Matter. Disponible [aquí](#).
- European Cancer Patient Coalition (2018) Cancer Biomarkers in the Era of Personalised Medicines. Disponible [aquí](#).
- Lung Cancer Europe. Factsheet: What is Biomarker Testing? Disponible [aquí](#).
- Lungevity (2021) Comprehensive Biomarker Testing: Why It's Important for Lung Cancer. Disponible [aquí](#).
- Lungevity (2021) Patients' Bill of Rights. Disponible [aquí](#).
- Lungevity (2021) Biomarker Conversation Starter. Disponible [aquí](#).
- Lungevity. (2021) What you need to know about biomarker testing. Disponible [aquí](#).
- Lungevity. Biomarker Testing. Disponible [aquí](#).
- National Cancer Institute (2021) Biomarker Testing for Cancer Treatment. Disponible [aquí](#).
- Research Advocacy Network (2021) Precision Medicine in Oncology. Disponible [aquí](#).
- La recomendación emitida por el Consejo Interterritorial sobre el listado de biomarcadores, la cual está disponible desde el 23 de junio 2023. Para más información, puedes consultar el siguiente enlace: [Recomendación del Consejo Interterritorial](#).
- El Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómica del Sistema Nacional de Salud (SNS), disponible desde enero de 2024. Para acceder al catálogo, visita: [Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómica del SNS](#).



Visita nuestra página web en <https://afectadoscancerdepulmon.com/>

Contacto por correo electrónico: aeacap@afectadoscancerdepulmon.com



Visita nuestra página web en <https://fundacionmasqueideas.org/>

Contacto por correo electrónico: lasideasde@fundacionmasqueideas.org



Visita nuestra página web en <https://fromtestingtotargetedtreatments.org/>

Contacto por correo electrónico: ft3@thesynergist.org



