



El análisis del ADN circulante, un paradigma de la medicina personalizada

Se está abriendo una nueva era en la medicina con el estudio de los marcadores para el pronóstico, el seguimiento y la toma de decisiones de tratamiento en los pacientes con cáncer a partir de la identificación en la sangre de mutaciones o cambios del ADN tumoral. Este tipo de análisis de marcadores se realiza aislando y analizando pequeños fragmentos del genoma de las células tumorales que circulan por el torrente sanguíneo, y que, con la utilización de las nuevas tecnologías disponibles hoy en día, con muy alta sensibilidad, reproducen fielmente las mutaciones o alteraciones del genoma presentes en el tumor. Este tipo de estudio de marcadores genómicos del tumor en sangre es lo que conocemos como biopsia líquida sobre ADN circulante.

Efectivamente, cada semana encontramos nuevas evidencias aportadas por la

comunidad científica que demuestran una creciente utilidad de este tipo de estudios en nuestros pacientes oncológicos. El pasado 24 de febrero tuvimos la oportunidad de organizar unas jornadas monográficas en la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, con el apoyo de Instituto Roche, para comunicar y discutir los últimos avances en la aplicación del estudio

«Hoy en día existe ya la posibilidad de estudiar en sangre algunas de las alteraciones más relevantes en cáncer de colon y de pulmón»

del ADN circulante en cáncer, en especial en los tumores de colon, de pulmón y de mama, y en las que participaron algunos de los más reputados líderes del país en este campo. Se presentaron en estas jornadas los más recientes datos de validación y utilización de esta biopsia líquida, su impacto en el manejo de los pacientes oncológicos y las novedades técnicas orientadas a una mayor fiabilidad y eficacia de su estudio.

Hoy en día existe ya la posibilidad de estudiar en sangre algunas de las alteraciones más relevantes en cáncer de colon y de pulmón en muchos de nuestros hospitales, abriendo la oportunidad de utilizar fármacos dirigidos o «a la carta» en base a los resultados de esta biopsia, según expusieron los doctores García-Olmo y Rojo, de la Fundación Jiménez Díaz y el doctor Paz-Ares, del Hospital 12 de Octubre. Algunos de estos fármacos están dirigidos contra EGFR, una proteína alterada en algunos de estos tumores, y ya se puede indicar la utilización de este tipo de fármacos sobre los resultados del ADN circulante. También esperamos que en los próximos meses pueda realizarse en las pacientes con cáncer de mama, como presentó el doctor Albanell, del Hospital del Mar de Barcelona, fundamentalmen-

te tratando de identificar aquellos pacientes con mala respuesta a la terapia endocrina. Con la incorporación de la biopsia líquida en el arsenal diagnóstico de nuestros especialistas en cáncer, oncólogos y patólogos fundamentalmente, se podrá reducir la necesidad de acceder en repetidas ocasiones al tumor de los pacientes para estudiar su genoma, reduciendo las complicaciones asociadas a la biopsia convencional, acelerando la decisión de tratamiento y permitiendo monitorizar o seguir en tiempo real la enfermedad, optando así cambios en la terapia en función de las alteraciones encontradas en un simple tubo de sangre.

En definitiva, la biopsia líquida y el estudio de las alteraciones del genoma de los tumores en la sangre a partir del ADN circulante constituyen un peldaño más que acerca la mejor medicina para cada paciente, de una forma individualizada, alineando nuestra actividad en lo que conocemos como medicina de precisión.

FEDERICO ROJO

Jefe del Servicio de Anatomía Patológica FJD

