

La genética



Revisada en **2020**

Esta publicación
fue apoyada por:

Genentech
A Member of the Roche Group

 **Biogen.**

 **FOUNDATION
MEDICINE®**

Narraciones sobre la vida con cáncer de la sangre de pacientes en nuestra Comunidad de LLS

Sé fuerte y sigue avanzando. Encuentra lo positivo en cada día. Sé tu mejor defensor. Esta experiencia ha cambiado mi vida para lo mejor. **Acepta, aprende y céntrate en el presente. Aprendo a vivir una vida distinta. Repentino y transformador: mantente positivo. Espera, preocupación, ansiedad, ¡feliz de estar vivo! Acoge una nueva normalidad cada día. 5 años, 41 infusiones intravenosas, fatiga constante. Paciencia, actitud positiva, esperanza y fe. Una prueba tras otra, ¡sobreviviré! Tratamiento, fatiga, tratamiento, fatiga y supervivencia. Ama la vida, vive mejor cada día. No miro atrás, solo adelante. Por ahora, todo bien, vive la vida. Meditación, atención plena, bienestar, fe, nutrición y optimismo. Encuentro la alegría mientras vivo en la incertidumbre. Observar, esperar, recibir tratamiento, reorganizarse, descansar, recuperar la energía. ¡Afortunado de sentirme tan bien! Experiencia reveladora, aprendizaje necesario y curación. Me siento bien, pero los planes de viaje inciertos me molestan. Fe renovada, meditación, dieta, atención plena, gratitud.** La espera vigilante puede resultar en una preocupación vigilante. Da miedo, caro, agradecido, bendiciones, esperanza, fe. **¡Gracias a Dios por los trasplantes de células madre! No sé qué esperar. Extraordinariamente agradecido, amo mi vida. Diagnosticado, asustado, evaluado, en tratamiento, a la espera, esperanzado. Soy más generoso, menos impaciente. Acoge tu tratamiento día tras día. Vive el día de hoy, acepta el mañana, olvida el pasado. Fortaleza que nunca supe que tenía.** Desafío para nuestros corazones y mentes. La vida es lo que nosotros creamos. **Vive la vida de una manera hermosa.**



Descubra lo que otros miles ya han descubierto en www.LLS.org/Community

Únase a nuestra red social por Internet para las personas que viven con cáncer de la sangre y quienes las apoyan. (El sitio web está en inglés). Los miembros encontrarán:

- Comunicación entre pacientes y cuidadores que comparten sus experiencias e información, con el apoyo de personal experto
- Actualizaciones precisas y de vanguardia sobre las enfermedades
- Oportunidades para participar en encuestas que contribuirán a mejorar la atención médica

Contenido de este librito

- 2** Glosario de siglas
- 3** Introducción
- 6** Células
- 6** Cromosomas
- 8** ADN (ácido desoxirribonucleico)
- 9** Genes
- 10** Mutaciones
- 17** Genética del cáncer
- 17** Tipos de pruebas de detección de mutaciones en células cancerosas
- 19** Medicina de precisión
- 21** Investigaciones y ensayos clínicos
- 22** Información y recursos
- 26** Otros recursos
- 27** Términos médicos

Agradecimiento

La Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) agradece la revisión de la versión en inglés de este material realizada por:

Patrick T. Fueger, MS, PhD

Profesor adjunto del departamento de endocrinología molecular y celular
Director del laboratorio central de fenotipificación metabólica completa
Instituto de investigación Beckman
City of Hope
Duarte, CA

Esta publicación tiene como objetivo brindar información precisa y confiable con respecto al tema en cuestión. Es distribuida por LLS como un servicio público, entendiéndose que LLS no se dedica a prestar servicios médicos ni otros servicios profesionales.

Glosario de siglas

Al leer esta publicación, usted notará que se incluyen varias siglas y abreviaturas en inglés. A continuación hay una lista de estas siglas y abreviaturas en orden alfabético, seguidas de los términos que representan en inglés y en español, para ayudarlo a entender su significado y uso. Los profesionales médicos en los Estados Unidos usan siglas y abreviaturas a menudo cuando hablan de enfermedades y tratamientos, así como de organizaciones de atención médica y servicios y recursos de apoyo al paciente.

Sigla	Término en inglés	Término en español
AML	acute myeloid leukemia	leucemia mieloide aguda
CML	chronic myeloid leukemia	leucemia mieloide crónica
CTSC	Clinical Trials Support Center	Centro de Apoyo para Ensayos Clínicos
FDA	Food and Drug Administration	Administración de Alimentos y Medicamentos
FISH	fluorescent <i>in situ</i> hybridization	hibridación <i>in situ</i> con fluorescencia
LLS	The Leukemia & Lymphoma Society	Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma
MDS	myelodysplastic syndrome	síndrome mielodisplásico
NGS	next-generation sequencing	secuenciación de próxima generación
NIMH	National Institute of Mental Health	Instituto Nacional de la Salud Mental
PCR	polymerase chain reaction	reacción en cadena de la polimerasa

Introducción

El cáncer es una enfermedad provocada por cambios anormales (mutaciones) que ocurren en el material genético del interior de las células. Este material genético se denomina ADN (ácido desoxirribonucleico). Cuando las células se dividen para producir células nuevas, se les transmite el ADN a estas células. Por lo tanto, si el ADN está mutado, puede hacer que las células nuevas se conviertan en células cancerosas.

Las células cancerosas se comportan de forma diferente a las células normales: se multiplican de manera descontrolada, a pesar de que el cuerpo no las necesita, y evaden al sistema inmunitario. El daño y las mutaciones en el ADN ocurren más frecuentemente de lo que uno podría pensar, pero normalmente el sistema inmunitario identifica estas células anormales y las elimina. Algunas de las células anormales que evitan la detección del sistema inmunitario se convierten con el tiempo en células cancerosas, y estas pueden diseminarse a áreas circundantes y formar tumores. Las células cancerosas pueden acumularse en la sangre, la médula ósea (el tejido esponjoso presente en el centro de la mayoría de los huesos), los ganglios linfáticos y otras áreas del cuerpo.

Genética y genómica. En cada persona que presenta cáncer, las células cancerosas tienen una combinación única de mutaciones genéticas. Existen dos campos de estudio distintos, pero complementarios, en los que se examina el material genético: la genética y la genómica.

La “genética” es el estudio de los genes y su función en la herencia (la manera en que los rasgos o afecciones se transmiten de una generación a la siguiente). La “genómica” es el estudio del conjunto completo de ADN del genoma de una persona, el cual está formado por *todos* los genes de la persona. En la genómica también se examina la forma en que los genes interactúan entre sí y cómo se ven afectados por los factores ambientales, o si es que se ven afectados por ellos. Los investigadores están hallando que los cambios genéticos que ocasionan el cáncer en una persona dada podrían no presentarse en otras personas que tienen el mismo tipo de cáncer. En un enfoque de atención médica denominado “medicina de precisión”, se emplea información específica acerca de los genes y/o proteínas propias de las personas para prevenir, diagnosticar o tratar el cáncer.

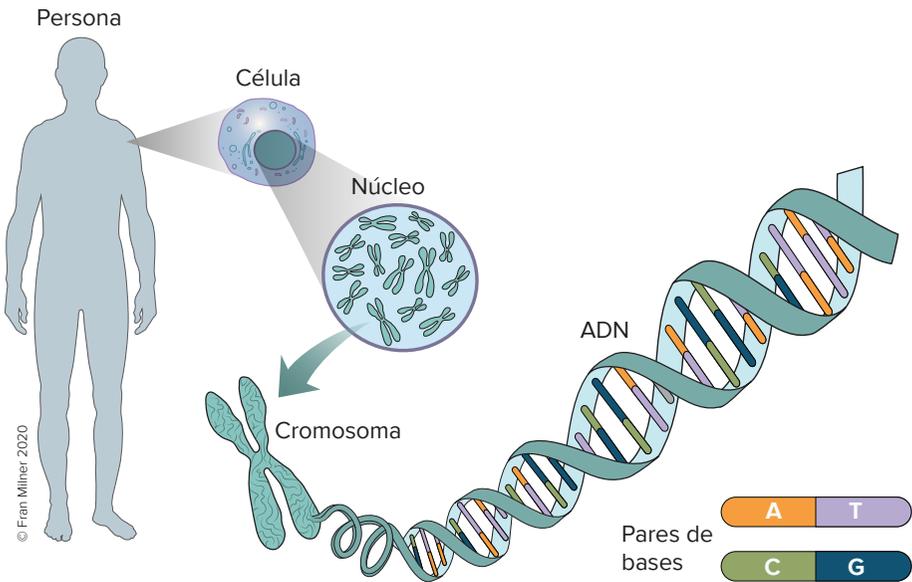
Las pruebas genéticas y genómicas brindan a los médicos la información individualizada (según los cambios genéticos específicos y la composición genómica de las anomalías dentro del tejido canceroso) que necesitan para elaborar tratamientos dirigidos específicos para sus pacientes.

- Las pruebas genéticas se realizan para analizar los cambios en un solo gen y/o grupo de genes que podrían explicar la probabilidad de que ocurra un proceso de enfermedad específico. (No obstante, es posible que una prueba determinada no detecte todos los cambios que están presentes en un gen).

Este tipo de información es útil cuando se sabe que un medicamento específico surte efecto sobre ciertas variantes de genes o proteínas. Además, permite el uso de terapias dirigidas en función de anomalías específicas; por ejemplo, el Tibsovo® (ivosidenib) está aprobado para el tratamiento de la leucemia mieloide aguda en los pacientes que tienen una mutación del gen *IDH1*.

- Las pruebas genómicas se realizan para evaluar el genoma de una persona (todos los genes de la persona, en vez de un gen o grupo de genes específico). El ámbito de estas pruebas incluye alteraciones (mutaciones) génicas y/o cambios nocivos del código genético, independientemente de la causa. Los investigadores esperan que, algún día, la realización de pruebas de detección (análisis) de mutaciones en células cancerosas ayude a los médicos a determinar el tratamiento más eficaz para cada paciente según las características específicas de su enfermedad.

Células, cromosomas y ADN



Puntos clave. En este librito, usted se enterará de que:

- El cuerpo humano está formado por billones de células.
- En casi todas las células hay un núcleo que contiene el genoma (todo el material genético), el cual es básicamente un patrón para el desarrollo y crecimiento del cuerpo.
- En el núcleo de la mayoría de las células, el material genético está empaquetado en estructuras filamentosas denominadas “cromosomas”.
- Los cromosomas están formados por ADN (ácido desoxirribonucleico) que está enrollado alrededor de proteínas especializadas denominadas “histonas”.
- El ADN es el material genético que se transmite de una generación a la siguiente. Casi todas las células del cuerpo tienen el mismo ADN.
- El cáncer es una enfermedad provocada por cambios anormales (mutaciones) que ocurren en el material genético del interior de las células.
- En cada persona que presenta cáncer, las células cancerosas tienen una combinación única de mutaciones genéticas. La medicina de precisión es un enfoque importante de atención médica que permite a los médicos seleccionar tratamientos adaptados a los cambios (mutaciones) genéticos específicos presentes en las células cancerosas de las personas con cáncer.

Comentarios. Para ofrecer sugerencias sobre el contenido de esta publicación, visite www.LLS.org/comentarios.

Células

Se considera que las células son la unidad básica de la vida. El cuerpo humano está formado por billones de células que llevan a cabo funciones indispensables que hacen posible la supervivencia del cuerpo. Cada tipo de célula cumple una función específica en el cuerpo. Por ejemplo, los glóbulos rojos transportan oxígeno a todo el cuerpo; las neuronas envían mensajes, por medio de corrientes eléctricas, que originan los pensamientos y el movimiento; y las células cardíacas se contraen para bombear la sangre. Las células también producen sustancias que el cuerpo necesita, tales como el sudor, la saliva y las hormonas.

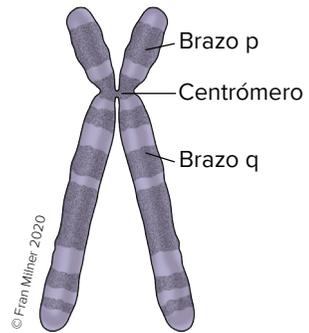
En casi todas las células hay un núcleo que contiene el genoma (todo el material genético). El genoma es básicamente un patrón para el desarrollo y crecimiento del cuerpo.

Cromosomas

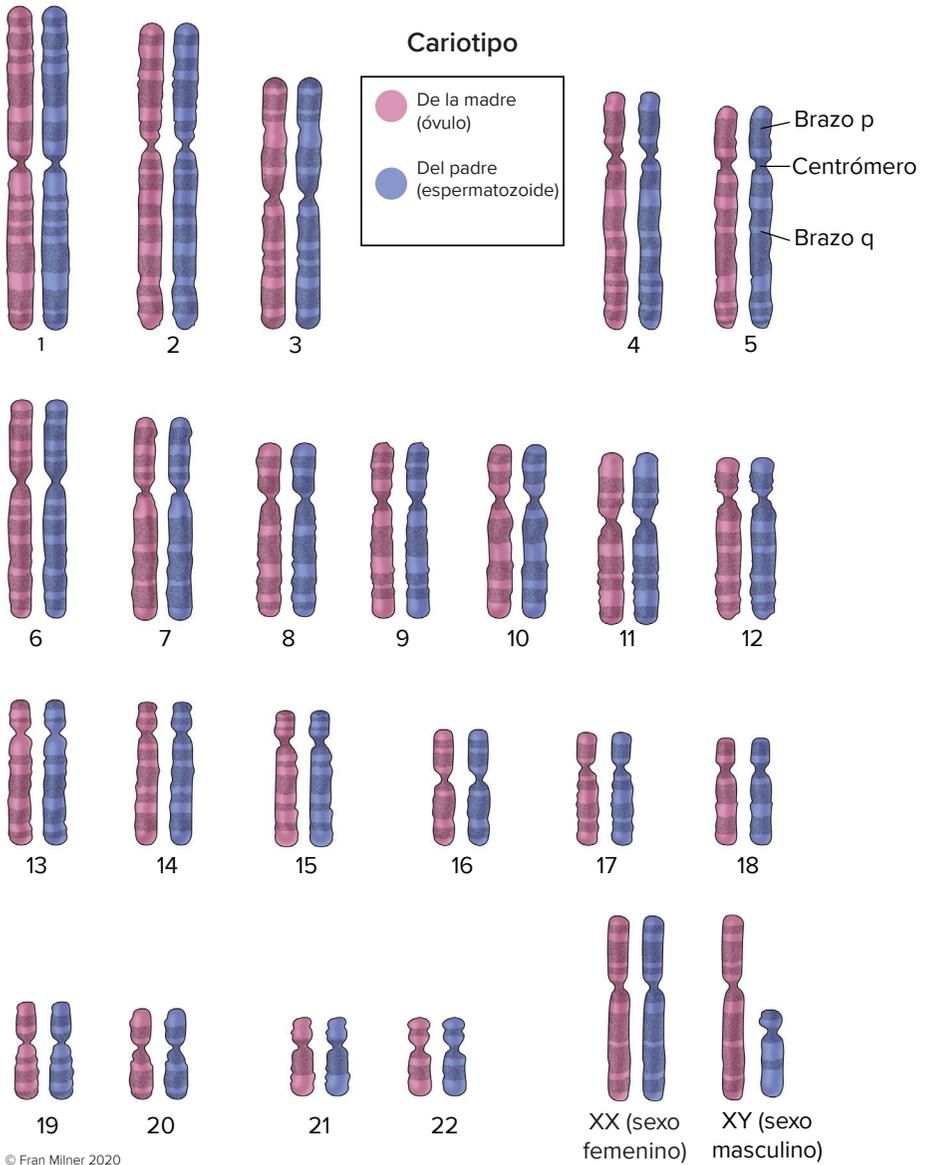
En el núcleo de la mayoría de las células, el material genético está empaquetado en estructuras filamentosas denominadas “cromosomas”. Las células humanas normalmente contienen 23 pares de cromosomas, o sea un total de 46 cromosomas. Los cromosomas se transmiten de padres a hijos. Se heredan 23 cromosomas del óvulo materno y 23 cromosomas del espermatozoide paterno.

Se puede observar al microscopio que los cromosomas tienen distintas longitudes y patrones de bandas. Los primeros veintidós pares reciben el nombre de “autosomas” y son iguales en personas de sexo masculino y femenino. El par veintitrés lo constituyen los cromosomas sexuales; los cromosomas sexuales femeninos son diferentes de los masculinos. Las personas de sexo femenino tienen dos copias del cromosoma X, mientras que las de sexo masculino tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.

El centrómero, una región estrecha que divide al cromosoma en dos secciones o “brazos”, se encuentra en algún punto entre el primer y segundo tercio a lo largo del cromosoma. El brazo corto del cromosoma se denomina “brazo p” y el brazo largo, “brazo q”. Los genetistas emplean los nombres de los brazos para referirse a la posición de secciones específicas del cromosoma. Por ejemplo, 13q se refiere al brazo largo del cromosoma 13, mientras que 17q se refiere al brazo corto del cromosoma 17.



Esta imagen de los cromosomas humanos normales, ordenados en pares, es un ejemplo de lo que se denomina “cariotipo”.



© Fran Milner 2020

ADN (ácido desoxirribonucleico)

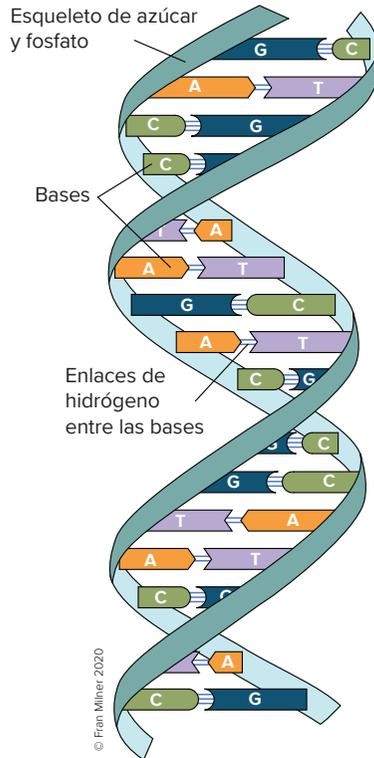
Los cromosomas están compuestos por ADN. La molécula de ADN es el material hereditario que se autorreplica y se transmite de una generación a la siguiente. Los cromosomas están formados por ADN enrollado alrededor de proteínas especializadas denominadas “histonas”.

La información del ADN se almacena en forma de un código que está formado por cuatro bases químicas: adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T). El orden de las bases codifica la información que está disponible para el desarrollo y mantenimiento de las actividades funcionales del cuerpo.

Las bases del ADN se aparean entre sí (la A siempre se aparea con la T y la C, siempre con la G) al formar unidades denominadas “pares de bases”. Cada par de bases está unido a una molécula de azúcar y acoplado a una molécula de fosfato. Al conjunto formado por un par de bases y las moléculas correspondientes de azúcar y fosfato se le denomina “nucleótido”.

Los nucleótidos están organizados en dos hebras largas, en lo que se denomina un “doble hélice”. La doble hélice se parece a una escalera de caracol. Los pares de bases (en los que las bases están unidas por enlaces de hidrógeno) constituyen los “peldaños” de la escalera, mientras que las moléculas de azúcar y fosfato forman los “pasamanos”.

Cuando las células se dividen, la molécula de ADN puede hacer copias de sí misma mediante el proceso denominado “mitosis”. Es importante observar que, cuando las células se dividen, cada célula nueva (hija) tiene exactamente el mismo ADN que la célula original (progenitora). Todo el contenido de la célula progenitora se duplica: las dos células hijas nuevas tienen el mismo ADN, las mismas funciones y el mismo código genético que la célula progenitora. La mitosis es el mecanismo que proporciona a los organismos complejos las nuevas células que necesitan.



Genes

Un gen es un tramo de ADN que se transmite a través de generaciones, de padres a hijos. Los genes contienen instrucciones correspondientes a las características individuales, tales como el color de ojos y del cabello. También contienen instrucciones para la producción de proteínas específicas que determinan el funcionamiento celular.

En los cromosomas, los genes están dispuestos uno tras otro. Las cuatro bases del ADN (A, G, C y T) están organizadas de distintas maneras para formar miles de genes. Así como las letras del alfabeto se unen para formar una palabra, la secuencia de las cuatro bases crea un gen. Algunos genes son cortos, tal vez cuentan solo con unos cuantos cientos de pares de bases. Otros genes son largos y están formados por miles de pares de bases.

Los genes controlan el funcionamiento celular mediante la producción de proteínas. Las proteínas llevan a cabo gran parte del trabajo en las células y el cuerpo. Algunas proteínas otorgan a las células su forma y estructura. Otras, ayudan a que las células realicen funciones biológicas, tales como transportar oxígeno a todo el cuerpo o digerir los alimentos. Los genes también garantizan que las células se desarrollen y dividan de una manera ordenada y controlada.

Mutaciones

Una mutación génica (o genética) es un cambio permanente en la secuencia del ADN de una célula. Ocurre cuando hay cambios en la secuencia de las bases A, G, C y T.

Las mutaciones varían en tamaño en cuanto a su extensión: pueden afectar a una sola base fundamental del ADN o a un segmento grande de un cromosoma, el cual incluye muchos genes. Las mutaciones génicas afectan la salud de diferentes maneras, según el lugar en el que ocurren y si alteran o no el funcionamiento de proteínas importantes. Pueden tener un efecto positivo, un efecto negativo o no tener ningún efecto sobre la salud.

Hay dos tipos de mutaciones génicas: las hereditarias (germinales) y las adquiridas (somáticas). Las mutaciones hereditarias se heredan de uno de los padres. Esto significa que ocurren antes de la concepción y están presentes durante toda la vida de la persona, en casi todas las células del cuerpo. Las mutaciones adquiridas ocurren después de la concepción, durante la vida de la persona, y solo están presentes en ciertas células. Así pues, no están presentes en todas las células del cuerpo.

Las mutaciones adquiridas pueden ser ocasionadas por factores ambientales, tales como la exposición a sustancias químicas específicas o a radiación. Estos agentes pueden dañar el ADN. Si la célula no puede reparar el ADN de modo que se restaure su secuencia original, y este permanece ligeramente diferente del ADN original, se ha producido una mutación.

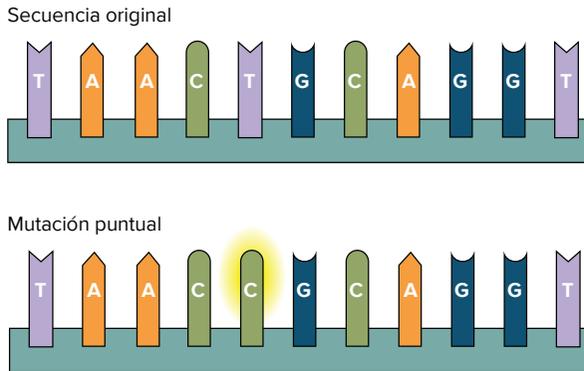
Las mutaciones adquiridas también pueden ocurrir si se produce un error durante la replicación del ADN, el proceso por el cual el ADN genera copias de sí mismo y luego se divide para formar dos células idénticas. A veces se produce un error cuando el ADN crea una copia de sí mismo, lo que da lugar a una mutación.

Las mutaciones ocurren al azar y frecuentemente a lo largo de toda la vida. Generalmente, las células detectan las mutaciones y las reparan. Si una célula no puede repararse, recibe una señal que la impulsa a morir (en un proceso denominado “apoptosis”). Este proceso es una manera en que el sistema inmunitario se deshace de las células anormales o innecesarias. Si una célula no se repara ni muere, es posible que se convierta en una célula cancerosa.

No es probable que una sola mutación ocasione un cáncer, pero el daño puede acumularse con el paso del tiempo. Por lo general, el cáncer es el resultado de muchas mutaciones génicas que han ocurrido a lo largo de muchos años. La aparición de cáncer en muchas personas mayores se debe a la acumulación de mutaciones. Un cáncer también puede originarse en el transcurso de varios ciclos de replicación, como en el caso de los tipos de cáncer de las células sanguíneas, tales como la leucemia.

Cambios en los genes. Nuestro genoma cambia a lo largo de la vida. Los genes cambian (mutan) de diferentes maneras y por diferentes razones. A continuación se resumen los tipos de cambios (mutaciones) que pueden ocurrir en los genes.

Mutación puntual: se trata de un cambio que ocurre dentro de un gen, en el cual un par de bases de la secuencia original del ADN se ve alterada.



Mutación con cambio de marco de lectura: se trata de una mutación genética causada por una inserción (adición) o deleción (pérdida) en una secuencia del ADN que produce un cambio en la forma en que se lee la secuencia. A esto se le denomina “marco de lectura” y consiste en grupos de tres bases. Cada grupo de tres bases codifica un aminoácido (una de las varias moléculas que se unen para formar las proteínas). En una mutación con cambio de marco de lectura, se desplazan los grupos de estas bases y se cambia el código de aminoácidos. La proteína que se produce no suele ser funcional. Tanto las inserciones como las deleciones y las duplicaciones pueden ser mutaciones con cambio de marco de lectura.

Estas mutaciones cambian el marco de lectura del mensaje genético (cabe recordar que el marco de lectura consta de grupos de tres bases). Por lo tanto, si se añade o elimina una base del marco de lectura, se produce un desplazamiento del código genético. En el ejemplo que sigue, se muestra una frase en la que se elimina una letra, por lo cual las otras letras se desplazan y forman secuencias incomprensibles de letras.

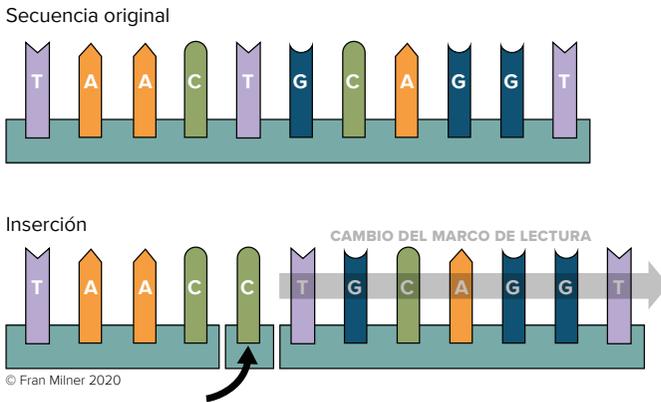
Ejemplo:

“Eso que veo ahí”.

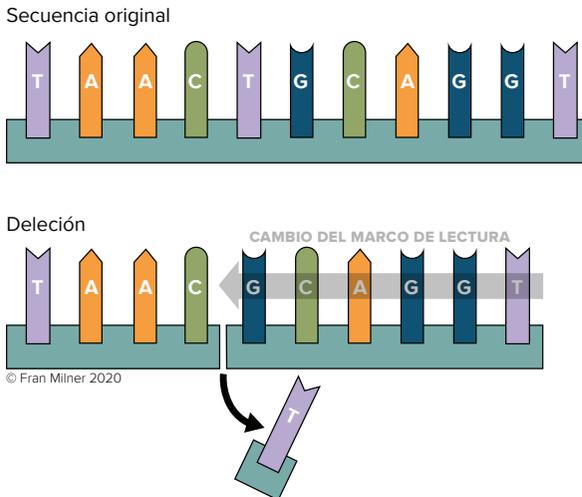
“soq uev eoa hí”

Cuando se elimina la letra E inicial, la oración cambia y deja de tener sentido.

- **Inserción:** mutación que cambia el número de bases del ADN en un gen al añadir un fragmento de ADN.



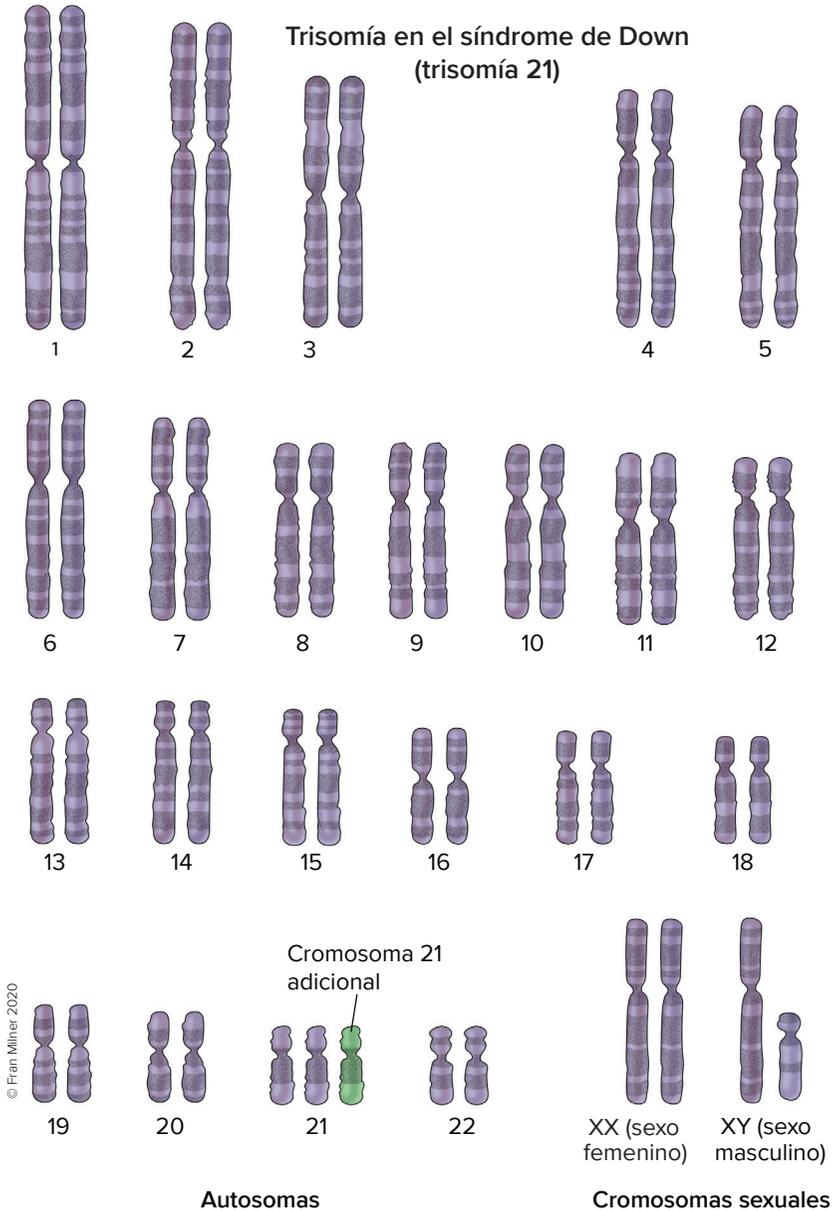
- **Delección:** mutación que cambia el número de bases del ADN en un gen al eliminar un fragmento de ADN. Las delecciones pequeñas pueden eliminar uno o varios pares de bases dentro de un gen, mientras que las delecciones más grandes pueden eliminar todo un gen.



Cambios en los cromosomas. La mayoría de las anomalías cromosómicas ocurren cuando se produce un error en el proceso de división celular. Estos cambios pueden ocurrir durante la formación de las células reproductoras (óvulos y espermatozoides) en las etapas iniciales del desarrollo fetal, o en cualquier célula después del nacimiento de la persona.

Hay dos tipos de cambios cromosómicos: las anomalías numéricas y las anomalías estructurales.

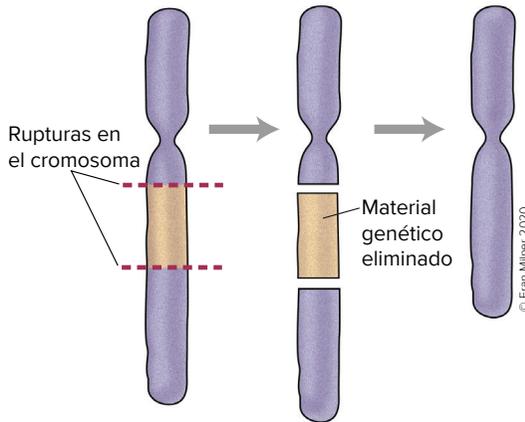
Anomalías numéricas: cambios debidos a la ganancia o pérdida de cromosomas en relación con la cifra normal de 46 (las células humanas normalmente contienen 23 pares de cromosomas, o sea un total de 46 cromosomas). La trisomía, o la presencia de un cromosoma adicional en las células, es una anomalía numérica frecuente. El síndrome de Down es una afección ocasionada por una trisomía. Las personas con síndrome de Down generalmente tienen tres copias del cromosoma 21 en todas sus células (trisomía 21), o sea un total de 47 cromosomas en cada célula.



Anomalías estructurales: cambios de la estructura de los cromosomas que pueden afectar el crecimiento, desarrollo y funcionamiento del organismo. Estos cambios pueden tener efectos sobre los genes de los cromosomas y alterar las proteínas que se producen a partir de ellos. Los efectos de las anomalías estructurales dependen del tamaño y la ubicación de la anomalía y de si ha habido pérdida o ganancia de material genético. Hay varias reordenaciones cromosómicas que pueden cambiar la estructura de un cromosoma: deleciones, duplicaciones, translocaciones e inversiones.

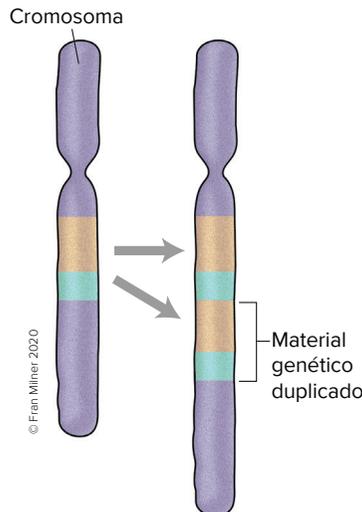
- **Delección:** se produce cuando se pierde o elimina un fragmento del cromosoma.

Delección cromosómica

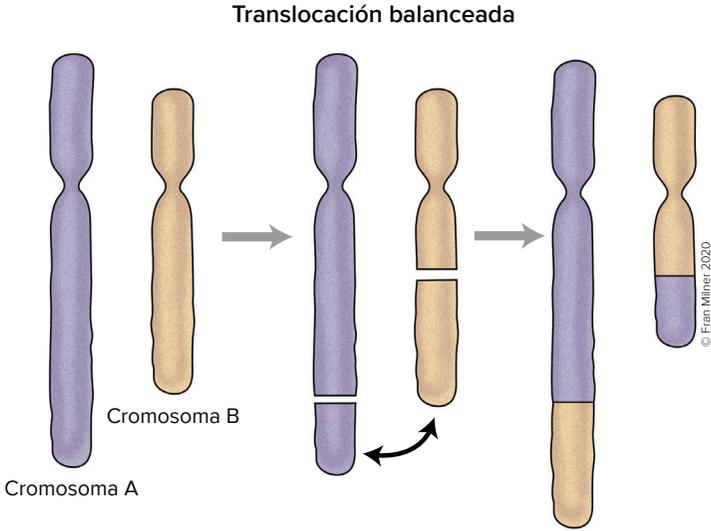


- **Duplicación:** se produce cuando un fragmento de un cromosoma se replica demasiadas veces, lo cual da lugar a un exceso de copias del material genético dentro de la célula.

Duplicación cromosómica

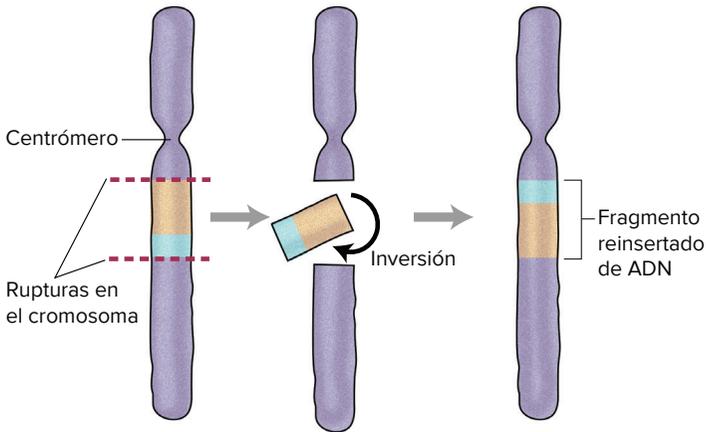


- **Translocación:** se produce cuando un fragmento de un cromosoma se desprende y se une a otro cromosoma. Según el lugar en el que ocurre la ruptura, la translocación puede afectar a los genes vecinos.

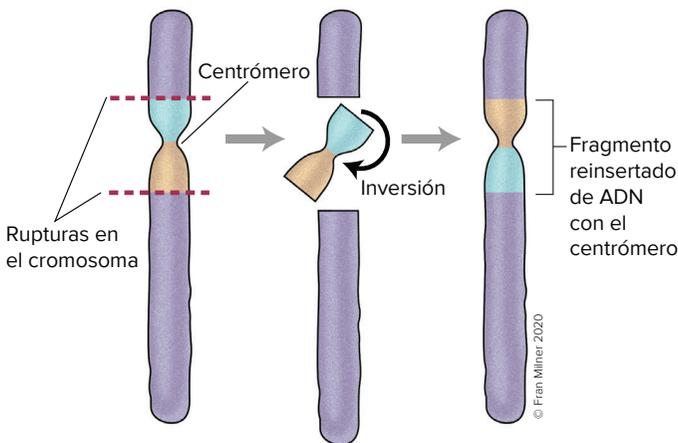


- **Inversión:** se produce cuando un fragmento de un cromosoma se desprende, se da vuelta y vuelve a unirse al mismo cromosoma. Como resultado, el material genético se invierte y entonces está en un orden distinto. Las inversiones pueden ocasionar la pérdida de uno o varios genes porque la célula ya no puede leer sus instrucciones. Una inversión paracéntrica es aquella que no incluye al centrómero y en la cual ambas rupturas se producen en un brazo del cromosoma. Una inversión pericéntrica es aquella que incluye al centrómero y en la cual hay un punto de ruptura en cada brazo.

Inversión paracéntrica



Inversión pericéntrica



Genética del cáncer

El cáncer es una enfermedad que se produce a causa de mutaciones en genes que controlan el funcionamiento de nuestras células, especialmente la forma en que se desarrollan y dividen. El cuerpo humano está formado por billones de células. Por lo general, nuestro cuerpo tiene la cantidad correcta de cada tipo de célula. Nuestras células se desarrollan y dividen para formar nuevas células (mediante la mitosis) a medida que las necesitamos. Cuando envejecen o sufren daño, las células mueren y, en la mayoría de los casos, son reemplazadas por células nuevas.

Los genes tienen instrucciones para la producción de tipos específicos de proteínas que indican a la célula cuándo debe desarrollarse y dividirse. Estas proteínas especializadas controlan la velocidad de crecimiento y la frecuencia de división de la célula, así como la cantidad de tiempo que vive.

Algunas mutaciones ocurren en genes que producen proteínas que controlan la proliferación celular. Cuando esto sucede, las mutaciones pueden hacer que las células se desarrollen y multipliquen de forma descontrolada, lo cual puede provocar un cáncer.

Cuando se produce un cáncer, se debe a que las células anormales sobreviven cuando deberían morir y se forman nuevas células cuando no hay necesidad de ellas. Estas células adicionales pueden formar tumores sólidos. En los tipos de cáncer de la sangre, tales como la leucemia, el linfoma, el mieloma, los síndromes mielodisplásicos y las neoplasias mieloproliferativas, esta proliferación descontrolada puede provocar la presencia de células cancerosas en la sangre, médula ósea, ganglios linfáticos y otras partes del cuerpo.

Tipos de pruebas de detección de mutaciones en células cancerosas

En cada persona que presenta cáncer, las células cancerosas tienen una combinación única de cambios genéticos. Estos cambios pueden heredarse (mutaciones hereditarias), pero la mayoría ocurren al azar a lo largo de la vida (mutaciones somáticas). En algunos casos, la identificación de las mutaciones genéticas presentes en las células cancerosas del paciente puede ayudar a determinar el mejor plan de tratamiento. Algunos tratamientos, especialmente algunas terapias dirigidas, son eficaces solamente en las personas cuyas células cancerosas tienen ciertas mutaciones genéticas.

Para determinar cuáles son los cambios presentes en el ADN de sus células cancerosas, tendrá que someterse a una biopsia. La biopsia es un procedimiento por medio del cual el médico extrae una muestra de células cancerosas. El médico podría examinar una muestra de células sanguíneas, de la médula ósea y/o de los ganglios linfáticos.

Con el fin de obtener información sobre los cambios genéticos presentes en las células cancerosas, pueden realizarse las siguientes pruebas:

Análisis citogenético (cariotipado). En esta prueba, un hematopatólogo (un médico con capacitación especial en la identificación de enfermedades de la sangre por medio del análisis de células y tejidos) examina al microscopio los cromosomas que se encuentran en el interior de las células. Esta prueba sirve para buscar cambios anormales en los cromosomas de las células cancerosas. Se deja que las células cancerosas presentes en la muestra proliferen en el laboratorio, y luego se las tiñe con un colorante especial que permite la visualización de los cromosomas. La muestra teñida se examina al microscopio, y se toma una fotografía que muestra la disposición de los cromosomas. A esta imagen se le denomina “cariotipo”. El cariotipo muestra si hay algún cambio anormal en cuanto al tamaño, la forma, la estructura o el número de cromosomas presentes en las células cancerosas. Vea la imagen de la página 7.

Hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH, por sus siglas en inglés). Los médicos emplean la hibridación *in situ* con fluorescencia para detectar ciertos cambios anormales en los cromosomas y genes de las células cancerosas. En el laboratorio, se producen fragmentos de ADN que contienen un colorante fluorescente especial, y estos fragmentos se incorporan a las células en un portaobjetos. Cuando los fragmentos de ADN se unen a genes o áreas específicos de los cromosomas en el portaobjetos, emiten luz que puede observarse con un microscopio de fluorescencia. La prueba de hibridación *in situ* con fluorescencia puede detectar cambios que son demasiado pequeños para observarse en las pruebas citogenéticas básicas. Sin embargo, esta prueba no sirve como herramienta de detección general, ya que el médico debe seleccionar los cromosomas o genes específicos que se van a examinar antes de realizarla.

Reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés). Esta es una técnica genética muy sensible que sirve para detectar y medir algunas mutaciones genéticas y cambios cromosómicos que son demasiado pequeños para verse al microscopio. En la prueba de reacción en cadena de la polimerasa, básicamente se aumentan (amplifican) pequeñas cantidades de fragmentos específicos de ADN para que sea más fácil detectarlos y medirlos. Esta prueba puede detectar una única célula cancerosa en una muestra de 500,000 a un millón de células normales.

Secuenciación de ácido desoxirribonucleico (ADN). El término “secuenciación” se refiere a varias pruebas de laboratorio distintas en las que se examina la secuencia exacta (orden) de las cuatro bases (A, C, G y T) del ADN. Al comparar la secuencia del ADN de las células cancerosas con la de las células normales del paciente, los médicos pueden hallar cambios genéticos exclusivos de las células cancerosas que podrían estar impulsando su proliferación.

Existen métodos de secuenciación *dirigida* del ADN (también denominados “paneles multigénicos”) que sirven para buscar mutaciones específicas en una muestra. Esta forma de la prueba se concentra en un grupo específico de genes o áreas del ADN.

También existen métodos de secuenciación *amplia* del ADN (evaluación genómica) en los que se analiza la secuencia de grandes regiones de ADN, en vez de buscar mutaciones de genes específicos. Los médicos también podrían ordenar la realización de la secuenciación de todo el ADN de su genoma. Esta forma de la prueba se conoce como “secuenciación del genoma completo”.

“Secuenciación de próxima generación” (NGS, por sus siglas en inglés) es un término general que sirve para referirse a una serie de diferentes técnicas modernas de secuenciación. Estas técnicas permiten la secuenciación del ADN y del ácido ribonucleico (ARN) de manera mucho más rápida y económica que los métodos de secuenciación que se han empleado en el pasado. Consulte con su médico sobre la posibilidad de realizar una prueba de secuenciación de próxima generación como parte de su atención médica. Este tipo de prueba se usa con frecuencia en el caso de los pacientes con tipos de cáncer que responden a tratamiento con una terapia dirigida.

Además, algunos médicos pueden recomendar la secuenciación de próxima generación para los pacientes que tienen un cáncer avanzado que no responde al tratamiento estándar. Este enfoque puede ayudar a los médicos a identificar otros tratamientos que podrían ser eficaces según la composición genética de las células cancerosas.

Medicina de precisión

En cada persona que presenta cáncer, las células cancerosas tienen una combinación única de mutaciones genéticas. La medicina de precisión es un enfoque de tratamiento que permite a los médicos seleccionar terapias adaptadas a las mutaciones genéticas específicas que están presentes en las células cancerosas de las personas con cáncer.

Diagnóstico de los pacientes. Algunas mutaciones genéticas se encuentran con frecuencia en ciertos tipos de cáncer de la sangre. El hallazgo de estas mutaciones puede servir para confirmar el diagnóstico en estos casos. Por ejemplo:

- En la mayoría de los casos de leucemia mieloide crónica (CML, por sus siglas en inglés), la enfermedad se origina a causa del gen de fusión *BCR-ABL*. Este gen se forma como consecuencia de una translocación entre fragmentos de los cromosomas 9 y 22 (vea la página 15). En la mayoría de los pacientes con leucemia mieloide crónica, es necesario confirmar la presencia del gen *BCR-ABL* para diagnosticar la enfermedad.

- En casi todos los casos de leucemia de células peludas, las células leucémicas tienen una mutación en el gen *BRAF*. La mutación del gen *BRAF-V699E* sirve como marcador confiable de la enfermedad y diferencia a la leucemia de células peludas de otras leucemias y linfomas de células B.

Pronóstico y pruebas correspondientes. El pronóstico es una predicción del desenlace clínico de una enfermedad. En algunos tipos de cáncer, los médicos buscan cambios genéticos específicos para hacer una predicción del desenlace clínico. Saber cuál es el pronóstico en su caso puede ayudarlo a usted y a su médico a tomar decisiones sobre el tratamiento. Por ejemplo:

- La mayoría de los pacientes con leucemia mieloide aguda (AML, por sus siglas en inglés) cuyas células cancerosas tienen una mutación del gen *NPM1* (sin una mutación del gen *FLT3-ITD*) parecen tener un pronóstico mejor que el de las personas sin la mutación en *NPM1*.
- En el caso de los pacientes con síndromes mielodisplásicos (MDS, por sus siglas en inglés), varios estudios han indicado que la presencia de mutaciones en ciertos genes, entre ellos *TP53*, *EZH2*, *ETV6*, *RUNX1* y *ASXL1*, predice una disminución de la tasa de supervivencia general.

Para los pacientes diagnosticados de una enfermedad de alto riesgo, los médicos tal vez recomienden una opción distinta al tratamiento estándar, por ejemplo, una terapia dirigida, la administración de tratamientos más intensivos o la inscripción en un ensayo clínico.

Pruebas y opciones de tratamiento. Antes de la era de la medicina de precisión, las opciones de tratamiento se determinaban en función del tipo y la etapa específicos del cáncer. La mayoría de las personas con un tipo y etapa dados de cáncer recibían el mismo tratamiento. Sin embargo, ciertos tratamientos surtían mejor efecto en algunos pacientes que en otros. Después de décadas de investigación, los científicos hoy en día comprenden que las diferencias genéticas de las células cancerosas podrían ser la razón por la cual los pacientes responden de diferentes maneras a los tratamientos.

Actualmente, los médicos ofrecen opciones de tratamiento a algunos pacientes en función de los cambios genéticos presentes en sus células cancerosas. Estas terapias nuevas pueden funcionar mejor para eliminar el cáncer y podrían producir menos efectos secundarios. Uno de los primeros tratamientos de precisión que se ha empleado con éxito es el medicamento mesilato de imatinib (Gleevec®), aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, por sus siglas en inglés) para el tratamiento de pacientes con leucemia mieloide crónica. Los pacientes con dicha enfermedad tienen una mutación genética que impulsa la producción de una proteína anormal. Esta proteína envía señales a las células madre sanguíneas para que produzcan un exceso de glóbulos blancos inmaduros (cancerosos). El mesilato de imatinib bloquea estas señales e impide que el cuerpo produzca las células cancerosas. El mesilato de imatinib ha transformado el

pronóstico de la mayoría de los pacientes con leucemia mieloide crónica, de una enfermedad posiblemente mortal a una que se puede controlar.

Los científicos divisan un futuro en el cual la realización de pruebas de detección (análisis) de mutaciones genéticas en las células cancerosas pueda ayudar a los médicos a determinar el tratamiento más eficaz para cada paciente según las características específicas de su enfermedad.

Investigaciones y ensayos clínicos

Los ensayos clínicos son fundamentales para lograr avances en la lucha contra el cáncer. Hoy en día, las personas viven más tiempo gracias a exitosos tratamientos contra el cáncer que son el resultado de ensayos clínicos anteriores.

Hay nuevos enfoques en fase de estudio en ensayos clínicos que emplean la medicina de precisión para el tratamiento de los tipos de cáncer de sangre. Muchos de estos ensayos reciben el apoyo de los programas de investigación de LLS y encierran la promesa de aumentar las tasas de remisión y de hallar curas para todos los tipos de cáncer de la sangre.

Ensayos clínicos. Cada medicamento o régimen de tratamiento nuevo pasa por una serie de estudios, denominados “ensayos clínicos”, antes de llegar a formar parte del tratamiento estándar. Los ensayos clínicos son diseñados y evaluados cuidadosamente por profesionales clínicos expertos, investigadores y defensores de pacientes para garantizar su seguridad y exactitud científica. La participación en un ensayo clínico que se realiza con cuidado tal vez constituya la mejor opción de tratamiento disponible y debería considerarse cada vez que hable sobre su tratamiento con el médico. La participación de pacientes en ensayos clínicos previos ha permitido el desarrollo de las terapias aprobadas por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) con las que contamos hoy en día.

Los Especialistas en Información de la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés), disponibles por teléfono al (800) 955- 4572, ofrecen orientación a los pacientes para ayudarlos a consultar con sus médicos a fin de determinar si un ensayo clínico específico es una opción adecuada de tratamiento en su caso. LLS ofrece ayuda a los pacientes y sus cuidadores para que entiendan, identifiquen y accedan a los ensayos clínicos. En casos apropiados, los pacientes y sus cuidadores pueden consultar con enfermeros orientadores que los ayudarán a hallar un ensayo clínico según sus necesidades y los asistirán personalmente durante todo el proceso del mismo. Para obtener más información, visite www.LLS.org/ensayos.

Diversidad en los ensayos clínicos. La diversidad de los participantes en los ensayos clínicos es fundamental para la salud pública. Actualmente los investigadores saben que la forma en que los pacientes responden a un

tratamiento puede variar debido a diversos factores, entre ellos, la raza y el origen étnico. Estas diferencias pueden tener una función en la seguridad y eficacia de un medicamento. Cuando los ensayos clínicos incluyen un grupo variado de pacientes, los resultados del estudio pueden ser mucho más relevantes para la población general.

A pesar de que los investigadores están secuenciando millones de genomas humanos con la esperanza de hallar nuevas terapias dirigidas y medicamentos personalizados, la mayoría de los participantes en estudios y bases de datos genéticos son personas de raza blanca de ascendencia europea. Esta limitación impide que la gente de color se beneficie de la medicina de precisión.

Con el fin de brindar recomendaciones de atención médica adaptadas a las necesidades individuales de las personas, los investigadores necesitan comprender mejor los factores biológicos que se relacionan con la ascendencia y el origen étnico. Las personas podrían perder la oportunidad de beneficiarse de ciertos tratamientos curativos si sus antecedentes genéticos no están representados en las bases de datos genéticos. A fin de hacer que las opciones de la medicina de precisión estén disponibles para todas las personas, los estudios de investigación deben incluir poblaciones variadas. Puede que su participación en un ensayo clínico no solo le beneficie a usted, sino también a su comunidad.

Información y recursos

LLS ofrece información y servicios en forma gratuita a los pacientes y familias afectados por los tipos de cáncer de la sangre. En esta sección se enumeran diversos recursos que están a su disposición. Use esta información para informarse, preparar y hacer preguntas y para aprovechar al máximo el conocimiento y las habilidades del equipo de profesionales médicos.

Para obtener información y ayuda

Consulte con un Especialista en Información. Los Especialistas en Información de LLS son trabajadores sociales, enfermeros y educadores en salud titulados a nivel de maestría y especializados en oncología. Ellos ofrecen información actualizada sobre las enfermedades de la sangre, las opciones de tratamiento y los servicios de apoyo. Algunos miembros del equipo hablan español, y se ofrecen servicios de interpretación. Para obtener más información, comuníquese con este equipo por teléfono, correo electrónico o nuestro sitio web.

- Llame al: (800) 955-4572 (Lun-Vie, de 9 a.m. a 9 p.m., hora del Este)
- Envíe un correo electrónico a: infocenter@LLS.org
- Visite: www.LLS.org/especialistas

Consulte con un Especialista en Información si tiene preguntas sobre los programas y recursos resumidos a continuación. También puede encontrar información en www.LLS.org/espanol.

Centro de Apoyo para Ensayos Clínicos (CTSC, por sus siglas en inglés). Hay investigaciones en curso para desarrollar nuevas opciones de tratamiento para los pacientes. LLS ofrece ayuda a los pacientes y cuidadores para que entiendan, identifiquen y accedan a los ensayos clínicos. En casos apropiados, los pacientes y sus cuidadores pueden consultar con enfermeros orientadores que los ayudarán a hallar un ensayo clínico según sus necesidades y los asistirán personalmente durante todo el proceso del mismo. Para obtener más información, visite www.LLS.org/ensayos.

Materiales informativos gratuitos. LLS ofrece publicaciones gratuitas en inglés y en español con fines de educación y apoyo. Puede consultar estas publicaciones por Internet en www.LLS.org/materiales o pedir copias impresas que se envían por correo.

Programas educativos por teléfono/Internet. LLS ofrece programas educativos en forma gratuita por teléfono/Internet y video para los pacientes, cuidadores y profesionales médicos. Algunos de los materiales de estos programas están disponibles en español. Para obtener más información, visite www.LLS.org/programs (en inglés).

Asistencia económica. LLS ofrece asistencia económica a las personas con cáncer de la sangre. Para obtener más información, visite www.LLS.org/asuntos-financieros.

Programa de Asistencia para Copagos. A los pacientes que reúnen los requisitos del programa, LLS ofrece asistencia económica para las primas del seguro médico y los copagos de medicamentos. Para obtener más información, llame o visite nuestro sitio web.

- Llame al: (877) 557-2672
- Visite: www.LLS.org/copagos

Aplicación administradora de salud de LLS. Esta aplicación móvil gratuita ayuda a las personas a manejar los asuntos relacionados con la salud al llevar un registro de los efectos secundarios, medicamentos, alimentos, hidratación, preguntas que quiere hacerle al médico y más. Puede exportar los datos registrados en formato de calendario que puede compartir con su médico. También puede programar recordatorios para tomar medicamentos, beber líquidos y comer. Visite www.LLS.org/HealthManager (en inglés) para descargarla gratuitamente, o busque "LLS Health Manager™" en las tiendas de aplicaciones (la aplicación está en inglés).

Consultas personalizadas sobre la nutrición. Aproveche el servicio gratuito de consultas personalizadas con un dietista registrado que cuenta con experiencia en nutrición oncológica. A las personas que llaman, los dietistas ofrecen asistencia con información sobre las estrategias de alimentación saludable, el manejo de los efectos secundarios y la nutrición para la supervivencia. También brindan otros recursos de nutrición. Para obtener más información o programar una consulta, visite www.LLS.org/nutricion.

Podcast. La serie de podcasts llamada *The Bloodline with LLS* se ofrece para recordarle que luego del diagnóstico, surge la esperanza. Escuche a pacientes, cuidadores, defensores, médicos y otros profesionales de la salud que hablan sobre los diagnósticos, opciones de tratamiento, asuntos de calidad de vida, efectos secundarios de los tratamientos, comunicación entre pacientes y sus médicos y otros temas importantes relacionados con la supervivencia. Para obtener más información y suscribirse, visite www.LLS.org/TheBloodline (en inglés).

Lectura sugerida. LLS ofrece una lista de publicaciones recomendadas para los pacientes, cuidadores, niños y adolescentes. Para obtener más información, visite www.LLS.org/SuggestedReading (en inglés).

Formación continua. LLS ofrece programas gratuitos de formación continua a los profesionales médicos. Para obtener más información, visite www.LLS.org/ProfessionalEd (en inglés).

Servicios lingüísticos. Informe a su médico si necesita servicios de interpretación o traducción porque el inglés no es su idioma principal, o si necesita otra asistencia, tal como un intérprete del lenguaje de señas. Estos servicios suelen estar disponibles para las citas médicas y las emergencias sin costo para los pacientes y sus familiares y cuidadores.

Recursos comunitarios y establecimiento de contactos

Comunidad de LLS. Esta ventanilla única virtual es el sitio para comunicarse con otros pacientes y recibir los recursos y la información más recientes en relación con el cáncer de la sangre. Puede compartir sus experiencias con otros pacientes y cuidadores y obtener apoyo personalizado del personal capacitado de LLS. Para unirse, visite www.LLS.org/community (en inglés).

Sesiones de conversación (chats) semanales por Internet. Estos chats moderados pueden ofrecer oportunidades para obtener apoyo y ayudar a los pacientes con cáncer a conectarse y compartir información. Para unirse, visite www.LLS.org/chat (en inglés).

Oficinas regionales de LLS. LLS ofrece apoyo y servicios comunitarios a través de su red de oficinas regionales en los Estados Unidos y Canadá, entre ellos, el *Programa Primera Conexión de Patti Robinson Kaufmann* (que facilita la comunicación entre pacientes que tienen las mismas enfermedades), grupos

de apoyo en persona y otros recursos valiosos. Para obtener más información sobre estos programas, o si necesita ayuda para localizar la oficina regional de LLS más cercana, llame o visite nuestro sitio web.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/ChapterFind (en inglés)

Otras organizaciones útiles. LLS ofrece una lista extensa de recursos para los pacientes y sus familias. Hay recursos relacionados con la asistencia económica, la orientación psicológica, el transporte y la atención del paciente, entre otras necesidades. Para consultar nuestro directorio de recursos, visite www.LLS.org/ResourceDirectory (en inglés).

Defensa de derechos. Con la ayuda de voluntarios, la Oficina de Políticas Públicas de LLS aboga por políticas y leyes que promueven el desarrollo de nuevos tratamientos y mejoran el acceso a una atención médica de calidad. Para obtener más información, llame o visite nuestro sitio web.

- Llame al: (800) 955-4572
- Visite: www.LLS.org/advocacy (en inglés)

Ayuda adicional para poblaciones específicas

Información para los veteranos. Los veteranos que estuvieron expuestos al agente naranja mientras prestaban servicio en Vietnam podrían reunir los requisitos para obtener ayuda del Departamento de Asuntos de los Veteranos de los Estados Unidos. Para obtener más información, llame o visite su sitio web.

- Llame al: (800) 749-8387 (seleccione la opción 4)
- Visite: www.publichealth.va.gov/exposures/AgentOrange (en inglés)

Sobrevivientes del World Trade Center. Las personas afectadas directamente por los ataques terroristas del 11 de septiembre de 2001, que posteriormente recibieron un diagnóstico de cáncer de la sangre, podrían reunir los requisitos para obtener ayuda del Programa de Salud World Trade Center. Entre las personas que reúnen los requisitos se incluyen:

- El personal de emergencia que acudió al área del World Trade Center
- Los trabajadores y voluntarios que ayudaron con el rescate, la recuperación y la limpieza de los lugares relacionados con el ataque al World Trade Center en la ciudad de Nueva York
- Los sobrevivientes que estuvieron en el área del desastre en la ciudad de Nueva York, o que vivían, trabajaban o estaban asistiendo a una escuela en el área
- El personal de emergencia en el Pentágono y en Shanksville, PA

Para obtener más información, llame al Programa de Salud del World Trade Center o visite la página web.

- Llame al: (888) 982-4748
- Visite: www.cdc.gov/wtc/faq.html (en inglés; hay información en español sobre los requisitos del programa y el proceso de solicitud, así como una solicitud por Internet, en www.cdc.gov/wtc/apply_es.html)

Personas que sufren de depresión. El tratamiento de la depresión tiene beneficios para los pacientes con cáncer. Busque asesoramiento médico si su estado de ánimo no mejora con el tiempo, por ejemplo, si se siente deprimido todos los días durante un período de dos semanas. Para obtener más información, llame al Instituto Nacional de la Salud Mental (NIMH, por sus siglas en inglés) o visite su sitio web.

- Llame al: (866) 615-6464
- Visite: www.nimh.nih.gov (escriba “depresión” en la casilla de búsqueda para obtener enlaces a información en español sobre la depresión y su tratamiento)

Otros recursos

Centro de Apoyo para Ensayos Clínicos

www.LLS.org/ensayos

Hay investigaciones en curso para desarrollar nuevas opciones de tratamiento para los pacientes. LLS ofrece ayuda a los pacientes y sus cuidadores para que entiendan, identifiquen y accedan a los ensayos clínicos. En casos apropiados, los pacientes y sus cuidadores pueden consultar con enfermeros orientadores que los ayudarán a hallar un ensayo clínico adecuado a sus necesidades y los asistirán personalmente durante todo el proceso del mismo.

Consultas genéticas en casa

<https://ghr.nlm.nih.gov/>

Genetics Home Reference [consultas genéticas en casa] es un sitio web para consumidores de servicios para la salud ofrecido por la Biblioteca Nacional de Medicina, que forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud. El sitio web brinda información (en inglés) al público general sobre los efectos de las variaciones genéticas sobre la salud de los seres humanos.

Términos médicos

ADN. Molécula del interior de las células que contiene información genética y la transmite de una generación a la siguiente. También se denomina “ácido desoxirribonucleico”.

Aminoácido. Una de varias moléculas que se unen para formar proteínas.

Apoptosis. Tipo de muerte celular en la cual una serie de procesos moleculares en la célula provocan su muerte. Este es un método que emplea el cuerpo para deshacerse de células innecesarias o anormales. El proceso de apoptosis puede estar bloqueado en las células cancerosas. Se denomina también “muerte celular programada”.

Biomarcador. Molécula biológica que se encuentra en la sangre, otros líquidos corporales o los tejidos que constituye un signo de un proceso normal o anormal en el cuerpo, o de una afección o enfermedad. Los biomarcadores pueden servir para determinar la medida en que el cuerpo responde al tratamiento de una enfermedad o afección. También se denomina “marcador molecular” y “molécula distintiva”.

Brazo. Cada cromosoma tiene un punto de estrechamiento, denominado “centrómero”, que lo divide en dos partes o “brazos”. El brazo corto del cromosoma se denomina “brazo p” y el brazo largo se denomina “brazo q”. La ubicación del centrómero en el cromosoma le da su forma característica y puede servir para describir la ubicación de genes específicos.

Cariotipo. Colección de cromosomas de una persona. El término también se refiere a una técnica de laboratorio en la cual se produce una imagen de los cromosomas de la persona. El cariotipo se emplea para buscar cantidades o estructuras anormales de cromosomas.

Célula. En biología, la unidad más pequeña que puede vivir por su propia cuenta y que conforma todos los organismos vivos y los tejidos del cuerpo. Es la unidad básica de la vida. El cuerpo humano tiene más de 30 billones de células.

Cromosoma. Molécula de ADN que está empaquetada en estructuras filamentosas dentro del núcleo de cada célula. Cada cromosoma está formado por ADN firmemente enrollado varias veces alrededor de proteínas denominadas “histonas” que sostienen su estructura.

Evaluación genómica. Evaluación del genoma de la persona (todos los genes de una persona, en vez de un gen o grupo de genes específicos).

Expresión génica. Proceso por el cual un gen se activa en una célula para producir ARN y proteínas. La expresión génica puede evaluarse analizando el ARN, o la proteína que se produce a partir del ARN, o el efecto de la proteína en la célula.

Gen. Unidad funcional y física de la herencia que se transmite de padres a hijos. Los genes son fragmentos de ADN, y la mayoría de los genes contienen información para la producción de una proteína específica.

Genética. Relacionado con los genes. La mayoría de los genes son secuencias de ADN que contienen información para la producción de moléculas de ARN o proteínas específicas que llevan a cabo funciones importantes en la célula. La información que está en los genes se transmite de padres a hijos. A veces, algunos cambios en los genes pueden afectar el riesgo que corre una persona de contraer una enfermedad. Estos cambios pueden ser hereditarios o pueden presentarse debido a la edad o a la exposición a factores ambientales, tales como la alimentación, el ejercicio, los medicamentos y las sustancias químicas.

Genoma. Conjunto completo de ADN (material genético) de un organismo. En los seres humanos, casi todas las células del cuerpo tienen una copia completa del genoma. El genoma contiene toda la información necesaria para que la persona crezca y se desarrolle. El estudio del genoma puede ayudar a los investigadores a comprender cómo se originan y responden al tratamiento los distintos tipos de cáncer, lo que podría llevar a nuevas formas de diagnosticar, tratar y prevenirlos.

Genómica. Estudio del conjunto completo de ADN (incluyendo todos los genes correspondientes) de una persona u otro organismo. Casi todas las células del cuerpo de una persona contienen una copia completa del genoma. El genoma contiene toda la información necesaria para que la persona crezca y se desarrolle. El estudio del genoma puede ayudar a los investigadores a comprender cómo interactúan los genes entre sí y con el medio ambiente, y cómo se originan ciertas enfermedades, tales como el cáncer, la diabetes y la enfermedad cardíaca. Esto podría llevar a nuevas formas de diagnosticar, tratar y prevenir las enfermedades.

Histona. Proteína que proporciona soporte estructural al cromosoma. Para que las larguísimas moléculas de ADN puedan caber en el núcleo celular, se envuelven alrededor de complejos de histonas, dando así al cromosoma una forma más compacta. Algunas variantes de histonas están asociadas a la regulación de la expresión génica.

Marcador. Secuencia de ADN que tiene una ubicación física conocida en un cromosoma. Los marcadores pueden ayudar a asociar una enfermedad hereditaria a los genes responsables. Los segmentos de ADN que están cerca uno de otro en un cromosoma tienen tendencia a heredarse juntos. Los marcadores sirven para rastrear la herencia de un gen cercano que aún no ha sido identificado, pero cuya localización aproximada se conoce. El marcador puede formar parte de un gen o puede no tener ninguna función conocida.

Marcador molecular. Vea Biomarcador.

Marcador tumoral. Sustancia que se encuentra en el tejido, la sangre, la médula ósea u otros líquidos corporales que puede ser un signo de cáncer o de ciertas afecciones benignas (no cancerosas). Muchos marcadores tumorales son proteínas producidas tanto por las células normales como por las células cancerosas, pero en las células cancerosas se producen en mayores cantidades. Los cambios genéticos en el tejido tumoral, tales como mutaciones génicas, patrones de expresión génica y otros cambios en el ADN o ARN del tumor, también sirven como marcadores tumorales. La detección de un marcador tumoral puede emplearse, junto con otras pruebas, con el fin de diagnosticar el cáncer. También puede servir para planificar el tratamiento, efectuar un pronóstico probable, evaluar la eficacia del tratamiento o determinar si el cáncer ha reaparecido.

Medicina de precisión. Enfoque de medicina en el que se emplea información acerca de los propios genes o proteínas de las personas para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades. En el cáncer, la medicina de precisión emplea información específica de las células cancerosas de las personas para lograr un diagnóstico, planificar el tratamiento, evaluar la eficacia del mismo o efectuar un pronóstico. Entre los ejemplos de la medicina de precisión se incluyen el uso de terapias dirigidas para el tratamiento de tipos específicos de células cancerosas, o el uso de una prueba de marcadores tumorales con el fin de diagnosticar el cáncer. También se denomina “medicina personalizada”.

Medicina personalizada. Vea Medicina de precisión.

Molécula. Partícula más pequeña de una sustancia que tiene todas las propiedades físicas y químicas de dicha sustancia. Las moléculas están formadas por uno o más átomos. Si contienen más de un átomo, los átomos pueden ser iguales (una molécula de oxígeno tiene dos átomos de oxígeno) o distintos (una molécula de agua tiene dos átomos de hidrógeno y un átomo de oxígeno). Las moléculas biológicas, tales como las proteínas y el ADN, pueden estar formadas por varios miles de átomos.

Mutación. Cambio en la secuencia del ADN. Las mutaciones pueden ser el resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular, la exposición a radiación ionizante o a sustancias químicas denominadas “mutágenos”, o infección por virus. Las mutaciones germinales se producen en los óvulos y espermatozoides y pueden transmitirse a la descendencia, mientras que las mutaciones somáticas se producen en las células del cuerpo y no se transmiten a los hijos.

Mutación adquirida (somática). Mutación que sucede en algún momento de la vida de la persona y que está presente solamente en ciertas células, no en todas las células del cuerpo. Estos cambios pueden ser ocasionados por factores ambientales o pueden presentarse si se produce un error cuando el ADN crea copias de sí mismo durante la división celular. Las mutaciones adquiridas presentes en las células somáticas (células que no son ni espermatozoides ni óvulos) no pueden transmitirse a la siguiente generación.

Mutación hereditaria. Mutación que se hereda de uno de los padres y está presente durante toda la vida de la persona, en casi todas las células del cuerpo. Este tipo de mutaciones se denominan también “mutaciones germinales” porque están presentes en los óvulos o espermatozoides de los padres, los que también se llaman “células germinativas”.

Nucleótido. Elemento fundamental básico de los ácidos nucleicos. El ARN y el ADN son polímeros formados por cadenas largas de nucleótidos. Un nucleótido consiste en una molécula de azúcar (ribosa en el ARN o desoxirribosa en el ADN) unida a un grupo fosfato y a una base nitrogenada. Las bases utilizadas en el ADN son: adenina (A), citosina (C), guanina (G) y timina (T). En el ARN, la base uracilo (U) reemplaza a la timina.

Par de bases. Dos bases químicas unidas que forman un “peldaño de la escalera” del ADN. La molécula del ADN consta de dos hebras que se enrollan una alrededor de la otra como una escalera de caracol. Cada hebra tiene un esqueleto en el cual se alternan un azúcar (desoxirribosa) y un grupo fosfato. Unida a cada molécula de azúcar hay una de las cuatro bases: adenina (A), citosina (C), guanina (G) o timina (T). Las dos hebras se mantienen unidas por enlaces (o puentes) de hidrógeno entre las bases; la adenina forma un par de bases con la timina, y la citosina, con la guanina.

Proteína. Molécula formada por aminoácidos. Las proteínas son necesarias para el funcionamiento adecuado del cuerpo. Ellas son la base de estructuras corporales, tales como la piel y el cabello, y de otras sustancias, tales como enzimas, citocinas y anticuerpos.

Pruebas genéticas. Proceso por el cual se analizan células o tejidos en busca de cambios en genes, cromosomas o proteínas que puedan ser un signo de una enfermedad o afección, tal como el cáncer. Estos cambios también pueden ser un signo de que una persona corra un mayor riesgo de presentar una determinada enfermedad o afección. Las pruebas genéticas pueden realizarse en una muestra de tejido tumoral con el fin de diagnosticar un cáncer, planificar el tratamiento o evaluar la eficacia del mismo.



Para obtener apoyo, pida ayuda a nuestros **ESPECIALISTAS EN INFORMACIÓN**

El equipo de la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma está compuesto por trabajadores sociales, enfermeros y educadores en salud titulados a nivel de maestría y especializados en oncología. Están disponibles por teléfono de lunes a viernes, de 9 a.m. a 9 p.m. (hora del Este).

- Apoyo personalizado e información sobre los tipos de cáncer de la sangre
- Orientación sobre las preguntas que puede hacerle a su médico
- Información sobre los recursos de ayuda económica para pacientes
- Búsquedas personalizadas de ensayos clínicos



**Comuníquese con nosotros al
800-955-4572** o en
**[www.LLS.org/
especialistas](http://www.LLS.org/especialistas)**

(puede solicitar los servicios de un intérprete)



Para obtener más información,
comuníquese con nuestros
Especialistas en Información al
800.955.4572 (se ofrecen servicios
de interpretación a pedido)

**BEATING
CANCER
IS IN
OUR BLOOD.®**

The Leukemia & Lymphoma Society

3 International Drive, Suite 200
Rye Brook, NY 10573

La misión de la Sociedad de Lucha contra la Leucemia y el Linfoma (LLS, por sus siglas en inglés) es curar la leucemia, el linfoma, la enfermedad de Hodgkin y el mieloma y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Para obtener más información, visite www.LLS.org/espanol.