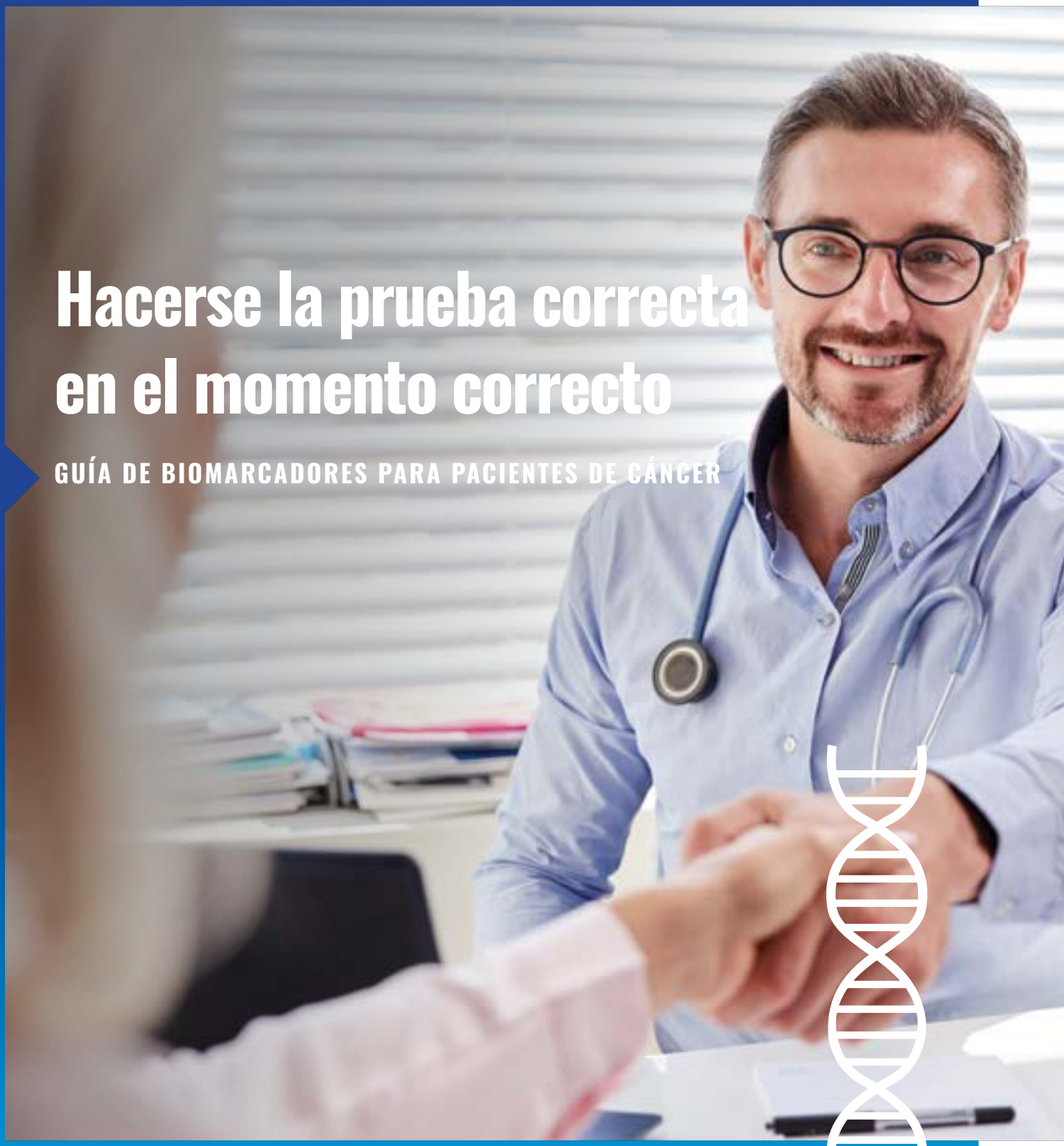
Patient Advocate Foundation

Hacerse la prueba correcta en el momento correcto

GUÍA DE BIOMARCADORES PARA PACIENTES DE CÁNCER



La medicina personalizada: un nuevo método para tratamientos del cáncer

Hay una razón por la que los cafetines ofrecen una variedad de opciones: a cada persona le gusta algo diferente y los cafetines prosperan satisfaciendo ese gusto individual. En el pasado, esto no era siempre posible cuando un paciente era diagnosticado con cáncer. Según el tipo de cáncer, el paciente a menudo recibía el mismo tratamiento médico que otros pacientes con el mismo cáncer. Pero los tiempos están cambiando y existe ahora un campo emergente en la medicina que ha logrado un notable progreso. Este campo se conoce como la "medicina personalizada" y tomando como base sus avances, los nuevos tratamientos y pruebas están cambiando ese método de "un solo tratamiento para todos" y ofreciendo más opciones a los pacientes.

Los investigadores continuarán investigando las opciones de tratamiento, utilizando información exclusiva del tipo específico de cáncer del paciente para darles las mejores opciones de tratamiento. Puede encontrar información adicional sobre algunas de las opciones más modernas de tratamiento médico en los sitios Web de las organizaciones específicas para el cáncer y en las conversaciones que sostenga con su equipo médico.

Esta guía se enfoca en conceptos básicos sobre los biomarcadores del cáncer y ofrece consejos prácticos, como por ejemplo, el acceso a tratamientos y a los recursos. **Patient Advocate Foundation (PAF)** está comprometida a ayudarle a vencer cualquier barrera económica o de seguro médico que enfrente al obtener acceso.

Llámenos en cualquier momento al **800-532-5274** o visite nuestro sitio web **www.patientadvocate.org** para obtener ayuda.

Índice

Introducción a biomarcadores 1

Términos clave 3

Opciones de tratamiento 5

Preguntas para hacerle a su médico.....9

Tipos de pruebas de biomarcador 11

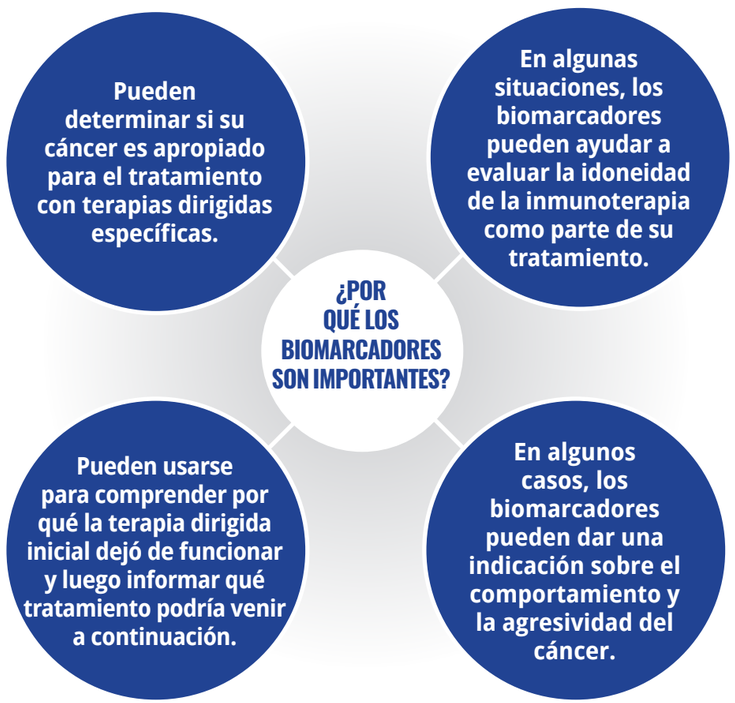
Seguro médico y cobertura 17

Ayuda económica para las pruebas 19

La información que se está analizando se refiere específicamente a cambios en las células cancerosas que no están relacionados con antecedentes familiares o riesgos hereditarios.

¿Qué es un biomarcador?

Los **biomarcadores**, que pueden incluir cambios en el ADN del cáncer o la medición de ciertas proteínas del cáncer, pueden proporcionar información útil sobre el cáncer en sí: cómo podría comportarse o cómo podría tratarse.



Los biomarcadores facilitan que la atención médica sea más precisa, rentable y que se obtengan mejores resultados. Por este motivo se utilizan a menudo para determinar la elegibilidad de ensayos clínicos en la evaluación de medicamentos e inmunoterapias dirigidos en función de características específicas.

Estudio de caso

John Smith es un hombre de 72 años de edad, con un historial médico de dos meses con dolor en la parte inferior del abdomen, pérdida de peso y diarrea con sangre. Su colonoscopia identificó un tumor en el colon que fue analizado con una biopsia. También se le hizo una tomografía computarizada de tórax, abdominal y pélvica. Se sometió a una cirugía para extirpar el tumor en el colon y se le diagnosticó cáncer de colon de etapa 4 con metástasis en el pulmón. Después de someterse a una secuenciación de próxima generación, sus resultados mostraron una mutación BRAF V600E y un tumor MSI-H. Su médico le recomendó que comenzara la inmunoterapia.

MUTACIONES DE BIOMARCADOR DE CÁNCER COLORRECTAL

- KRAS
- RAS
- BRAF V600E
- MSI-H
- dMMR

Vocabulario y términos clave

ADN: Moléculas dentro de las células que transportan la información genética y la pasan de una generación a otra. También llamadas ácido desoxirribonucleico.

ARN: Uno de los dos tipos de ácido nucleico que las células producen. El ARN contiene información que se ha copiado del ADN. También se le llama ácido ribonucleico.

Biomarcador: Molécula biológica que se encuentra en la sangre, otros fluidos corporales o tejidos, que es una indicación de un proceso normal o anormal, una afección o enfermedad. También llamado marcador molecular y molécula de firma.

Biomarcador de cáncer: Producido por el propio tumor o puede ser una respuesta específica del cuerpo a la presencia de cáncer.

Biopsia: Extracción de células o tejidos para ser examinada por un patólogo.

Biopsia líquida: Prueba que se hace a una muestra de sangre con el objetivo de buscar células cancerosas de un tumor que circulan por la sangre, o que están en partes del ADN de células tumorales en la sangre. Esta prueba puede usarse para planificar el tratamiento, encontrar cómo está funcionando el tratamiento o si el cáncer ha regresado.

Diferencia entre pruebas genómicas y pruebas genéticas: Las pruebas genéticas detectan alteraciones hereditarias del ADN mientras que las pruebas genómicas detectan alteraciones adquiridas en el ADN.

Ensayo clínico: Tipo de estudio investigativo que prueba cómo los nuevos métodos médicos funcionan en las personas. Estos estudios examinan los nuevos métodos de detección, prevención, diagnóstico o tratamiento de una enfermedad.

Gen: Unidad física y funcional de herencia pasada de los padres a los hijos. Los genes son partes de ADN, y la mayoría de los genes contienen la información para hacer una proteína específica.

Genoma: El conjunto completo de ADN o material genético presente en una célula u organismo.

Genómica: Estudio del conjunto completo de ADN (incluyendo todos sus genes) en una persona u otro organismo.

Inmunoterapia: Tipo de terapia que utiliza sustancias que estimulan o suprimen al sistema inmunológico para asistir al cuerpo a combatir cáncer, infección y otras enfermedades.

Marcador genético: Gen o secuencia corta de ADN que se utiliza para identificar un cromosoma, o localizar otros genes en un mapa genético.

Medicina de precisión (personalizada): utiliza información sobre una persona y su cáncer para seleccionar el mejor curso de acción para su situación específica.

Mutación: Cualquier cambio en la secuencia del ADN de una célula. Las mutaciones pueden ser causadas por un error durante la división celular, o por la exposición a agentes que pueden afectar el ADN en el medio ambiente. Las mutaciones pueden ser dañinas, beneficiosas o inocuas. Si estas mutaciones suceden en células que producen óvulos o espermatozoides, se pueden heredar. Ciertas mutaciones pueden provocar cáncer u otras enfermedades.

Mutación de línea germinal: Cambio genético en la célula reproductiva de un cuerpo (esperma u óvulo) que se incorpora al ADN de cada célula en el cuerpo de la cría. Las mutaciones de línea germinal se transmiten de padres a hijos.

Perfil genético: Información sobre genes específicos, como variaciones y expresión de genes, en un individuo o en un determinado tipo de tejido. El perfil genético puede utilizarse para diagnosticar una enfermedad o determinar cómo la enfermedad puede progresar o responder al tratamiento con medicamentos o radiación.

Perfil genómico: Método de laboratorio utilizado para averiguar por qué algunas personas contraen ciertas enfermedades mientras que otras no, o por qué las personas reaccionan de diferentes maneras al mismo medicamento.

Perfil molecular: Tecnologías utilizadas para identificar biomarcadores de cáncer asociados a la respuesta o resistencia a ciertos tratamientos. La información recopilada sirve para identificar y crear terapias dirigidas que funcionan mejor para un perfil específico de cáncer o tumor.

Pruebas de biomarcador (mutación, pruebas genómicas o genómicas moleculares)**:** Análisis del tejido o sangre, o ambos, de un paciente para detectar mutaciones específicas predominantes, múltiples alteraciones genéticas o biomarcadores no genómicos, que no están relacionadas con nada heredado dentro de una familia.

Pruebas genéticas: Proceso de análisis de células o tejidos en busca de cambios en genes, cromosomas o proteínas, que podría ser indicación de una enfermedad o afección hereditaria, como, por ejemplo, cáncer.

Sistema inmunológico: Compleja red de células, tejidos, órganos y sustancias producidas por este mismo sistema que ayudan al cuerpo a combatir infecciones y otras enfermedades.

Terapia dirigida: Tipo de tratamiento que utiliza medicamentos u otras sustancias para identificar y atacar células cancerosas específicas y causar menos daño a las células normales. Algunas de las terapias dirigidas bloquean la acción de ciertas enzimas, proteínas u otras moléculas implicadas en el crecimiento y la propagación de las células cancerosas. Hay otros tipos de terapias dirigidas que ayudan al sistema inmunológico a matar células cancerosas o a suministrar sustancias tóxicas directamente a las células cancerosas y matarlas. La terapia dirigida puede tener efectos secundarios más leves que otros tratamientos oncológicos.

Otros nombres de biomarcadores:

MUTACIONES NGS
Biomarcadores
GENES Genómica
Pruebas genómicas
Marcadores tumorales
MARCADOR BIOLÓGICO ADN
Secuenciación de próxima generación
ARN Pruebas integrales de biomarcadores
Amplia elaboración de perfiles moleculares

¿Cuál es la mejor opción de tratamiento para usted?

Una vez que su equipo médico responda todas las preguntas que usted tenga, usted y su equipo médico tomarán la decisión del método de tratamiento a seguir para tratar su cáncer. Independientemente de las pruebas que le hayan hecho, los resultados serán combinados con el mejor consejo médico disponible para determinar sus opciones o saber qué medicamentos podrían no funcionar para usted. Es posible que el tratamiento seleccionado sea un tratamiento estándar.

TRATAMIENTO ESTÁNDAR

Aceptado como la opción adecuada de tratamiento para cierto tipo de enfermedad y es ampliamente utilizado por los profesionales de la salud.

TERAPIAS COMBINADAS

Algunos cánceres tienen directrices de tratamiento que pueden ser una combinación de terapias, como quimioterapia, radioterapia, inmunoterapia, terapia dirigida y cirugía.

OPCIONES LIMITADAS

Otros cánceres pueden tener opciones más limitadas, a menudo según la etapa y el tipo de cáncer. Identificar las características de su cáncer específico puede ser importante para seleccionar el mejor enfoque de tratamiento, que puede incluir un ensayo clínico.

Antes de comenzar el tratamiento, usted puede buscar una segunda opinión donde un médico que no sea su médico actual revise su expediente médico y emita una opinión sobre su diagnóstico o la manera que debe ser tratado(a). La opinión de este segundo médico podría coincidir con la de su médico actual o podría sugerir un método diferente de tratamiento. Una segunda opinión puede ayudar a que se sienta más cómodo(a) de que está eligiendo el plan de tratamiento adecuado y si los oncólogos están de acuerdo, podría usted incluso sentirse más seguro(a).

¿Por qué es importante conocer su biomarcador?

No hay dos personas iguales, y con tantos tratamientos entre los que elegir, ¿cómo puede saber usted que estás eligiendo el mejor tratamiento? Su “perfil de biomarcador” se ha convertido en una importante parte de la información de la que su equipo médico dispone porque le permite sopesar los beneficios y los riesgos de las diferentes opciones de tratamiento y recomendar la opción que tiene mayor probabilidad de ser eficaz para usted. Personalizar el tratamiento tomando como base el perfil específico del tumor da el mejor resultado en función de las características del cáncer, y puede evitar tener que probar, y fallar, diferentes tratamientos.

Mutaciones y acceso a la terapia

Cada mutación identificada no tiene en la actualidad una terapia aprobada.

Su oncólogo coordinará con el patólogo y se asegurará de que a su tejido o muestra de sangre se le haga las pruebas adecuadas.

El patólogo se asegura de que la muestra sea enviada al laboratorio interno o externo de pruebas correspondiente para identificar mutaciones genómicas que estén presentes en la muestra.

Estas pruebas específicas **toman tiempo** para completarse. Puede haber un retraso de dos a tres semanas para la obtención de los resultados.

Si usted ha sido diagnosticado(a) recientemente, los resultados de sus pruebas genómicas aseguran que todas las opciones de tratamiento serán consideradas. Se está avanzando en el desarrollo de terapias dirigidas a mutaciones específicas que se sabe desempeñan un papel en el crecimiento del cáncer. Una razón por la que este método cada vez se hace más popular es la esperanza de que tales terapias dirigidas puedan ser más eficaces o menos tóxicas que la terapia convencional. Es importante tener en cuenta la posibilidad de que los seguros médicos no cubran estos tratamientos dirigidos sin conocer los resultados de las pruebas de biomarcador.

Una vez que las pruebas se terminan, su perfil molecular podría sugerir un tratamiento que no esté indicado como aprobado por la FDA para su diagnóstico. Esto se conoce como una indicación "fuera de etiqueta". El uso de un medicamento "fuera de etiqueta" para el tratamiento de cáncer no es inusual y las compañías de seguros médicos pueden pagar por el mismo siempre y cuando: 1) el medicamento aparezca en el formulario de medicamentos de su plan de seguro médico, y 2) el uso de ese medicamento "fuera de etiqueta" esté enumerado en el compendio de medicamentos aprobados. Si usted se encuentra en esta situación, esto podría afectar el reembolso por parte de su compañía de seguro médico. Si se le deniega la cobertura de un medicamento por no estar aprobado, pídale a su médico que entregue documentos a la compañía del seguro médico que respalden el uso de tal medicamento. **Patient Advocate Foundation** está aquí para ayudar en la apelación de la denegación de obtener el medicamento "fuera de etiqueta".

¿Tiene más preguntas sobre biomarcadores?

Estamos aquí para ayudar.

patientadvocate.org

(800) 532-5274

Estudio de caso

Clark Kent es un hombre de 66 años con una historia de cuatro meses de tos con sangre y dolor en el pecho con la tos. Cuando se presentó al médico, lo enviaron para una radiografía de tórax que mostró una masa de 6 cm, seguida de una muestra de esputo que reveló células anormales sugestivas de cáncer. Le hicieron pruebas adicionales que incluían tomografías computarizadas y resonancias magnéticas y seguidas de una biopsia realizada mediante broncoscopia. Una vez que se analizaron los resultados de la prueba, se determinó que tenía cáncer de pulmón de células no pequeñas en etapa 4 no resecable. Se observó que tenía una mutación en el gen del receptor del factor de crecimiento epidérmico (EGFR) de sus células cancerosas. Como resultado, en lugar de quimioterapia intravenosa, se le recomendó comenzar el tratamiento con un fármaco oral que se dirige a la proteína EGFR.

BIOMARCADOR DE CÁNCER DE PULMÓN

- ALK
- BRAF
- EGFR
- MET
- NTRK
- PD-L1
- RET
- ROS1

¿Qué pasa si mi médico no me menciona las pruebas de biomarcador?

1. **Usted necesita tener canales de comunicación abiertos con su equipo médico para cerciorarse de que está recibiendo la atención médica que necesita y desea.**

2. **Haga una lista de las preguntas que tenga sobre las pruebas de biomarcador u opciones de tratamiento adicionales antes de su próxima consulta.**

3. **Asegúrese de enumerar primero las preguntas más importantes que tenga para asegurarse de que sean respondidas durante la visita.**

Preguntas para hacerle a su equipo médico

Saque el máximo provecho a su atención médica convirtiéndose en un(a) paciente educado(a). Haga preguntas. La mayoría de las personas no tienen experiencia personal conversando sobre pruebas de biomarcador ni lidiando con ellas.

TIPOS DE PRUEBAS DISPONIBLES

¿En qué etapa está mi cáncer y soy un buen candidato o candidata para que se estudie mi perfil genómico molecular?

¿Existen biomarcadores aplicables a mi cáncer que podrían dar información sobre quimioterapia, terapia dirigida o inmunoterapia?

¿Hay alguna prueba molecular disponible para mi cáncer específico?

¿Necesitaré otra biopsia para que se completen las pruebas? ¿Se pueden hacer pruebas con un análisis de sangre, como por ejemplo, una biopsia líquida?

OPCIONES FINANCIERAS Y FACTURACIÓN

¿Cuánto costará la prueba y mi seguro médico cubrirá alguno de los costos?

¿Cuáles son mis opciones si no puedo pagar de mi bolsillo los costos asociados a las pruebas?

¿Se me facturará por separado por las pruebas?

EXPECTATIVAS ANTES Y DESPUÉS DE LAS PRUEBAS

¿Hay algún riesgo por hacerse más pruebas?

¿Influirán los resultados de las pruebas en mis opciones de tratamiento?

¿Quién realizará mis pruebas?

¿Qué tan confiables son los resultados de las pruebas?

¿Cuándo es el mejor momento para hacerme las pruebas de biomarcador?

¿Cuánto tiempo se tarda en obtener los resultados?

¿Podré obtener una copia de los resultados de mis pruebas?

¿Incluirán los resultados del perfil molecular algún ensayo clínico que pueda yo ser elegible para participar?

Consulta genética - ¿Corre usted riesgo?

Antes de hacerse las pruebas genéticas, sería bueno que conversara con su oncólogo y concertara una cita con un asesor en genética para analizar el historial clínico personal y familiar en lo que se refiere a su posible riesgo de tener cáncer.

GENÉTICA O GENÓMICA - ¿CUÁL ES LA DIFERENCIA?

Aunque los términos suenan parecidos, la genética y la genómica juegan papeles diferentes en los campos de la salud y las enfermedades. Aunque ambos se refieren a los genes estudiados, ahí es donde difieren.

Genética

Se refiere al estudio de los genes y el papel que éstos juegan en el paso de rasgos de una generación a otra.

Las pruebas genéticas buscan mutaciones hereditarias que pueden aumentar el riesgo de padecer de cáncer. Se realizan pruebas *hereditarias o de línea germinal* para ver si en el ADN de las células del cuerpo se observan cambios que ocurrieron cuando la persona fue concebida. Estos cambios pueden pasarlos uno o ambos padres y pueden pasarse de generación en generación. Tener una mutación de línea germinal puede poner a la persona en un mayor riesgo de ser diagnosticada con un tipo específico de cáncer, como el cáncer de mama o de colon.

Genómica

Estudia los genes de una persona y se concentra en cómo los estos genes interactúan entre sí dentro del medio de la persona.

Las *mutaciones adquiridas o somáticas* son la causa más común del cáncer. El daño a los genes puede ocurrir en cualquier momento como resultado de factores ambientales, como por ejemplo, fumar, consumo de tabaco y radiación ultravioleta. Estas mutaciones están presentes en el tumor canceroso propiamente y no se transmiten de padres a hijos. Las alteraciones adquiridas pueden tener un impacto en la forma en que un tumor responde al tratamiento.

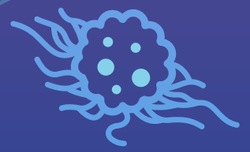
¿Qué son las pruebas de biomarcador?

Las pruebas de biomarcador identifican qué genes, proteínas o moléculas están presentes en una muestra de tejido, sangre o fluido corporal canceroso, y buscan cambios en el número o la estructura de esos genes, proteínas o moléculas. Hacerse o no las pruebas de biomarcador, así como el momento para hacérselas, varía según el tipo de cáncer y la situación. Su equipo médico examinará su diagnóstico y cómo los resultados pueden influir en las opciones de tratamiento antes de indicar las pruebas de biomarcador.

El cuerpo humano está formado por billones de células. Se estima que un millón de células mueren cada segundo.

En el cuerpo hay diferentes moléculas y cada célula contiene ADN y ARN (códigos genéticos con los que una persona nace) que funcionan como el "cerebro" de la célula que le indica cómo comportarse, cuándo dividirse y cuándo morir.

Esto es algo bueno porque permite que el cuerpo elimine partes de las células que estaban rotas o defectuosas desde el principio y que las reemplace por otras nuevas.



Desafortunadamente, las células cancerosas ignoran las señales para dejar de dividirse o morir, y en su lugar continúan creciendo fuera de control, formando un tumor que puede propagarse a otras partes del cuerpo.

Las pruebas específicas pueden informar sobre el riesgo de cáncer y/o el tratamiento

PRUEBAS DE CROMOSOMAS

La importancia de los cromosomas radica en que son la estructura donde los genes, que son segmentos de ADN, controlan el funcionamiento del cuerpo al producir proteínas. Los genes pueden dar instrucciones e indicar a las células que produzcan diferentes tipos de proteínas para su buen funcionamiento. Cada proteína tiene una función especializada en el cuerpo. Un cambio o ruptura de este proceso puede crear proteínas anormales que a su vez pueden causar que las células crezcan sin control y se vuelvan cancerosas. Las pruebas citogenéticas se utilizan para medir los cambios en la sangre, la médula ósea o en otros tejidos del cuerpo en busca de anomalías cromosómicas conocidas también como biomarcadores. Esos biomarcadores pueden usarse para detectar o diagnosticar cáncer. La mayoría de las células cancerosas contienen más de un tipo de anomalía cromosómica.

Uno de los ejemplos más conocidos de las pruebas de cromosomas es la translocación de 2 cromosomas en la leucemia mielógena crónica (LMC). Este nuevo cromosoma anormal se conoce como el cromosoma Filadelfia y se encuentra en casi todos los pacientes con LMC.

PRUEBAS MOLECULARES

Las pruebas moleculares, como su nombre indica, buscan cambios en los genes, proteínas u otras moléculas en una muestra de tejido. Esta muestra podría tener más de una copia de un gen (duplicación o genes amplificados), partes faltantes de un gen (supresión), o puede ocurrir cuando una parte rota de un gen se une a un cromosoma totalmente diferente (genes translocados). Además, las pruebas genéticas buscan cambios (mutaciones) en los genes y pueden identificar el biomarcador específico involucrado en el cáncer. Si bien esta prueba se ha realizado tradicionalmente en pequeñas muestras de tejido, los avances en biopsias líquidas pueden reemplazar algunas pruebas de tejido.

Un ejemplo de las pruebas moleculares es en el adenocarcinoma pulmonar cuando hay una mutación en el gen tumoral EGFR (receptor del factor de crecimiento epidérmico) que produce una proteína anormal y conduce al crecimiento y la propagación del cáncer de pulmón.

PRUEBAS BIOQUÍMICAS

Cuando un gen se convierte en un gen anormal debido a una mutación, las proteínas producidas por ese gen también son anormales y permiten entonces medirlo como un biomarcador. Esas proteínas anormales contribuyen al crecimiento del cáncer, y para medirlas se puede utilizar una prueba bioquímica que las examina. Para hacerlo, sin embargo, se requiere una muestra de tejido para completar la prueba. La inmunohistoquímica (IHC) es una forma de prueba bioquímica que combina técnicas de inmunología y bioquímica para medir tanto la presencia coma la cantidad de proteína disponible en una muestra de tejido. Esta prueba se puede utilizar también para determinar si el cáncer está respondiendo al tratamiento.

Esta prueba se usa en el área de cáncer de mama con proteínas HER2, receptor de estrógeno (ER) y receptor de progesterona (PR). Es importante determinar con precisión la presencia o ausencia de estas proteínas a la hora de determinar el tratamiento adecuado recomendado para pacientes con cáncer de mama.

PRUEBA DE LÍNEA GERMINAL

El médico puede recomendarle que se haga pruebas de línea germinal basándose en los antecedentes familiares. Estas pruebas examinan el ADN de una persona y detectan mutaciones genéticas de nacimiento que pueden aumentar el riesgo de desarrollar cáncer. Las mutaciones de línea germinal están asociadas a un riesgo más alto de lo normal de ciertos tipos de cáncer, entre ellos de mama, ovario, páncreas, próstata, colorrectal y endometrial. Si ya sabe que tiene una mutación hereditaria, usted y su equipo médico pueden desarrollar un plan con los pasos a seguir para la detección y prevención del cáncer siempre que sea posible.

El síndrome de Lynch es la causa más común de cáncer colorrectal hereditario y está también asociado a un mayor riesgo de desarrollar, entre otros, cáncer de endometrio. Para confirmar el diagnóstico se pueden hacer pruebas de línea germinal y determinar si hay una proteína de reparación de discordancia (MMR) o una supresión en el gen EPCAM. Las personas con síndrome de Lynch son más propensas a ser diagnosticadas de cáncer a una edad más temprana y tienen un mayor riesgo de desarrollar múltiples cánceres en la vida.

Estudio de caso

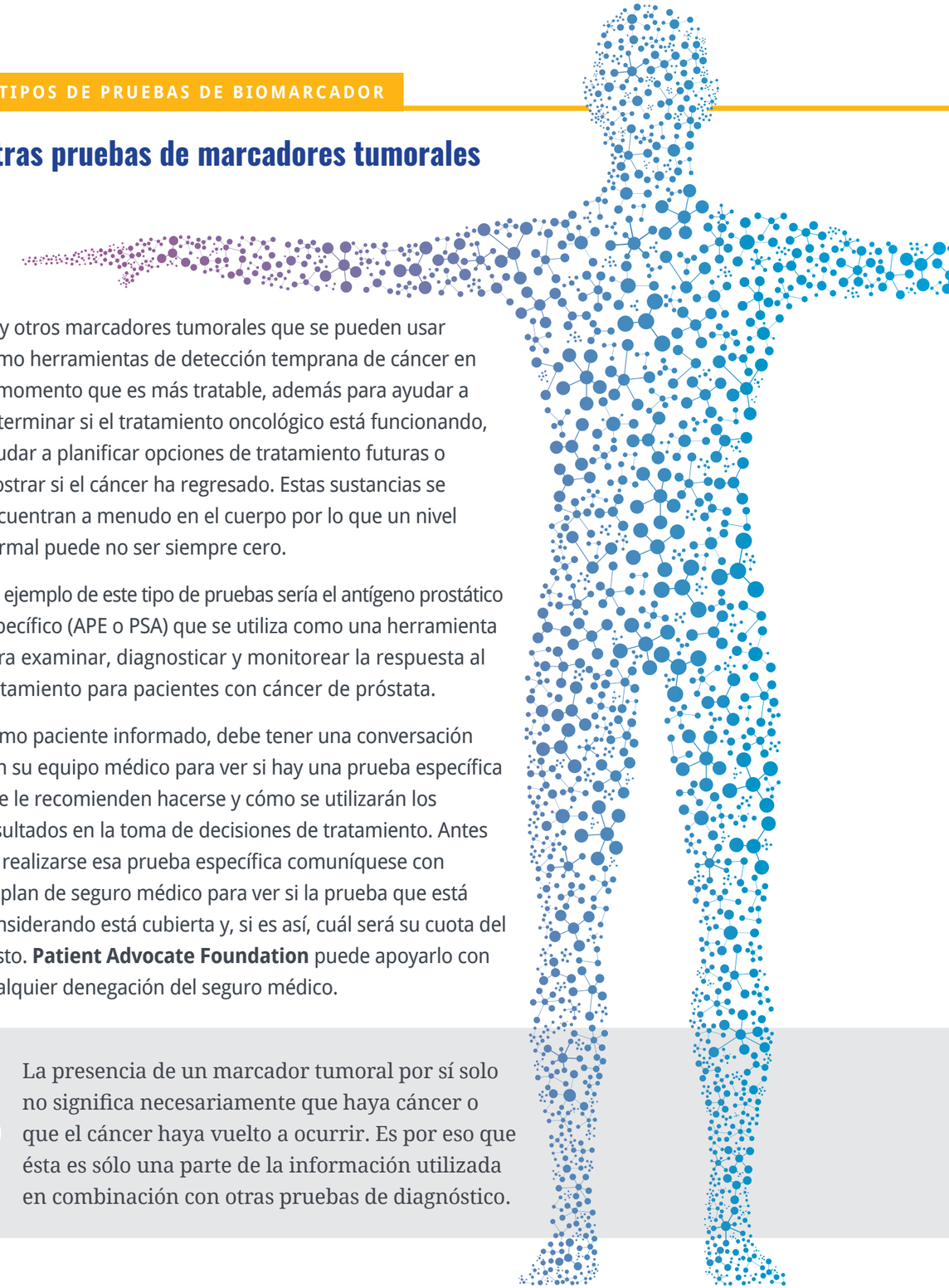
Jane Doe es una mujer de 55 años de edad que sintió un bulto en el pecho y se sometió a pruebas que incluyeron una mamografía de diagnóstico, ultrasonido, una biopsia de aguja central, tomografía computarizada del tórax y abdominal, seguido por una mastectomía. Le diagnosticaron cáncer de mama metastásico (etapa 4). En el análisis del tumor se encontró positivo para HER2 pero negativo para estrógeno (ER) y progesterona (PR). Basado en estos resultados el oncólogo recomendó su tratamiento que incluye un medicamento para combatir el aumento de las hormonas conjuntamente con un inhibidor de HER2.

MUTACIONES DEL BIOMARCADOR DEL CÁNCER DE MAMA

- HER2, ER, PR
- PIK3CA
- TP53
- BRCA1/BRCA2
- PD-L1

TIPOS DE PRUEBAS DE BIOMARCADOR

Otras pruebas de marcadores tumorales



Hay otros marcadores tumorales que se pueden usar como herramientas de detección temprana de cáncer en el momento que es más tratable, además para ayudar a determinar si el tratamiento oncológico está funcionando, ayudar a planificar opciones de tratamiento futuras o mostrar si el cáncer ha regresado. Estas sustancias se encuentran a menudo en el cuerpo por lo que un nivel normal puede no ser siempre cero.

Un ejemplo de este tipo de pruebas sería el antígeno prostático específico (APE o PSA) que se utiliza como una herramienta para examinar, diagnosticar y monitorear la respuesta al tratamiento para pacientes con cáncer de próstata.

Como paciente informado, debe tener una conversación con su equipo médico para ver si hay una prueba específica que le recomienden hacerse y cómo se utilizarán los resultados en la toma de decisiones de tratamiento. Antes de realizarse esa prueba específica comuníquese con su plan de seguro médico para ver si la prueba que está considerando está cubierta y, si es así, cuál será su cuota del costo. **Patient Advocate Foundation** puede apoyarlo con cualquier denegación del seguro médico.

La presencia de un marcador tumoral por sí solo no significa necesariamente que haya cáncer o que el cáncer haya vuelto a ocurrir. Es por eso que ésta es sólo una parte de la información utilizada en combinación con otras pruebas de diagnóstico.

Cobertura del seguro médico de pruebas de marcadores genómicos moleculares

No hay garantía de que cada prueba de biomarcadores esté cubierta para cada diagnóstico o etapa del cáncer. Si se toma la decisión de someterse a pruebas de biomarcador hay algunos aspectos a considerar.

Los seguros médicos comerciales generalmente cubren las pruebas dependiendo de su plan.

- La prueba debe estar aprobada por la Administración de Drogas y Alimentos de EEUU (FDA) para ser cubierta.
- La cobertura depende del diagnóstico y la etapa del cáncer
- Requieren pautas o evidencia para aprobar las pruebas moleculares para el tipo de tumor específico y la etapa.
- Los resultados de las pruebas deben influir en las decisiones clínicas que se tomen para la atención médica que no sea la terapia estándar.
- Los costos que usted debe pagar de su propio bolsillo incluyen copago, coseguro y deducible, que varían según el plan y según la cantidad que ya haya pagado del máximo que le corresponde.

Medicare cubre las pruebas si se cumplen las siguientes condiciones:

- Pacientes con cáncer recurrente, recidivante, refractario, metastásico y/o en etapa 3 ó 4 de cáncer.
- Si es la primera vez que el paciente se somete a pruebas de secuenciación de próxima generación para el diagnóstico actual del cáncer o si el médico tratante ha realizado un nuevo diagnóstico de cáncer primario.
- Si el paciente ha decidido darse más tratamiento oncológico (por ejemplo, quimioterapia terapéutica).
- Pacientes con cáncer de ovario o de mama con línea germinal (hereditario).

Siempre que sea posible, el mejor curso de acción es ponerse en contacto con la compañía de seguro médico ANTES de realizarse las pruebas y preguntar sobre los requisitos de cobertura.

Preguntas para hacerle a su compañía de seguro médico sobre pruebas de biomarcador

¿Necesita la aprobación previa de la compañía de seguro médico para que se cubran las pruebas de biomarcador?

¿Es la prueba específica del biomarcador que está tratando de obtener un beneficio cubierto bajo su plan?

¿Existe alguna política médica para las pruebas de biomarcador o para su prueba específica? Si es así, ¿cumple usted con los criterios de "necesidad médica" bajo esa política?

¿Se considera que la prueba es una prueba de diagnóstico complementaria? Esto se refiere a cuando una prueba ayuda a parear un paciente con un medicamento o terapia específica. En ese caso, podría entonces estar cubierta.

De lo contrario, su diagnóstico o prueba podría considerarse "experimental o investigativo" y no estar cubierto por su póliza.

¿Tiene que utilizar un centro de pruebas específico para que las pruebas de biomarcador se paguen a una tasa "dentro de la red"?

¿Está obligado(a) a proporcionar los resultados de las pruebas de biomarcador a su compañía de seguro médico antes de que ésta apruebe una terapia dirigida asociada con un marcador tumoral específico para su cáncer?

¿Las directrices basadas en pruebas o evidencias, como las de National Comprehensive Cancer Network (NCCN) o American Society of Clinical Oncology (ASCO) recomiendan las pruebas de biomarcador como estándar de atención médica para su diagnóstico? ¿Están estas recomendaciones incluidas en las directrices aprobadas?

¿Cuál es el monto por pagar de su propio bolsillo, incluyendo la cantidad impaga de deducible, copago y coseguro?

¿Qué sucede si se deniega su reclamación o solicitud de pruebas de biomarcador?

¿Ha recibido una denegación de autorización previa, una carta de denegación o una explicación de beneficios (EOB) que indica que el seguro médico no va a pagar la prueba?

1. Llame a su compañía de seguro médico y solicite detalles adicionales del porqué su reclamo o solicitud fue denegado.
2. Trabaje con el consultorio médico de su oncólogo cuando apele una denegación.
3. Las fechas topes son importantes, asegúrese de que su apelación se presente a tiempo.
4. Incluya cualquier prueba o evidencia de respaldo, incluidas las directrices aprobadas como parte de su paquete de documentos de apelación.

AYUDA ECONÓMICA PARA LAS PRUEBAS

Apelar una denegación de cobertura

Es posible que su compañía de seguro médico deniegue las pruebas de biomarcador o tratamientos que los resultados de las mismas sugieran. Si este es el caso, usted tiene el derecho de presentar una apelación formal ante su compañía de seguro médico pidiéndole que reconsideren la decisión tomada. Para obtener información adicional sobre el proceso de apelación, consulte la publicación, *Información sobre aseguradoras: Apelar un rechazo* de **Patient Advocate Foundation**.

Escanee el código para descargar *Información sobre aseguradoras: Apelar un rechazo*

Recursos financieros para pruebas de biomarcador

El centro de la atención de su equipo médico es asegurarse de que usted reciba el mejor tratamiento y es posible que no sea consciente de sus preocupaciones financieras o económicas. Por eso es importante comunicarle al proveedor de su tratamiento cualquier inquietud que tenga a cerca del costo y así informarse sobre cualquier opción que pueda tener. **Patient Advocate Foundation** está siempre comprometida a ayudarle a encontrar soluciones.

- **Si usted no tiene seguro médico o si su seguro médico no cubre las pruebas de biomarcador,** llame o consulte el sitio web de la compañía de pruebas para averiguar si ofrecen algún programa de asistencia económica. Si la prueba será hecha en un laboratorio de un centro médico, un buen contacto sería el consejero financiero de ese centro para consultar y ver si hay alguna ayuda disponible.

- **Si tiene seguro médico,** el programa Co Pay Relief Cancer Genetic and Genomic Testing de PAF ofrece un subsidio a personas que cumplen los requisitos cuando hay fondos disponibles para ayudar con los copagos de las pruebas genéticas y genómicas de cáncer. https://copays.org/

Recursos sobre biomarcadores

https://www.mycancergenome.org/content/page/overview-of-targeted-therapies-for-cancer/

https://www.cancer.gov/about-cancer/diagnosis-staging/diagnosis/tumor-markers-fact-sheet

Referencias

https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms

https://www.nursingcenter.com/ncblog/november-2019/biomarker

https://www.nccn.org/patients/resources/life_with_cancer/treatment/biomarker_testing.aspx

https://www.mycancer.com/resources/what-are-biomarkers/

https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms

https://blog.dana-farber.org/insight/2018/10/what-is-a-biomarker/

http://www.personalizedmedicinecoalition.org/Education/Predisposition_Biomarkers

¿Tiene más preguntas sobre biomarcadores?

Estamos aquí para ayudar. patientadvocate.org | (800) 532-5274

Patient Advocate Foundation

©2020 Patient Advocate Foundation

patientadvocate.org

(800) 532-5274

Esta publicación ha sido financiada en parte por:

STEP PROGRAM™
SOLUTIONS TO EMPOWER PATIENTS

Especial agradecimiento a:
David M. Jackman, MD
Veena Shankaran, MD, MS
Al B. Benson, MD