

SECUENCIACIÓN SOMÁTICA

¿Qué es y cuál es su importancia en el cáncer?

1- ¿Qué significa “somático”?

Las mutaciones somáticas son cambios en el ADN que ocurren después de nacer, en células del cuerpo. Esto significa que no se transmiten a los hijos, ni vienen de los padres.

3- ¿Por qué se hace esta prueba en oncología?

La secuenciación somática puede ayudar a:

- Elegir el tratamiento más adecuado para algunos tipos de cáncer
- Ofrecer información sobre pronóstico o respuesta esperada al tratamiento.
- Elegir ensayos clínicos que podrían ser adecuados para el paciente

5- Qué tener en cuenta si te ofrecen esta prueba

Antes de hacer la secuenciación, es importante un diálogo entre el paciente y el equipo de salud que contemple:

- Qué se está analizando y cómo se hace la toma de muestra
- Qué tipo de resultados se pueden obtener y cómo se interpretan.
- Qué implican esos resultados para el tratamiento.
- Posibles resultados que no tengan impacto inmediato o que sean inciertos.
- Implicancias para los familiares

2- ¿Qué es la secuenciación somática?

Es una prueba genética que analiza el ADN de las células del tumor para identificar cambios o “mutaciones” en los genes que pueden impulsar el crecimiento de ese cáncer. “Estudia el ADN dentro del tumor”.

4- Limitaciones y puntos importantes

No reemplaza otras pruebas importantes, como la evaluación clínica, imágenes o pruebas patológicas tradicionales.

No siempre produce respuestas con significado clínico-terapéutico

Si se detecta una mutación muy importante, puede que se recomiende también evaluar si es germinal o hereditaria.

6- ¿Cómo se interpretan los resultados?

Mutaciones con tratamientos dirigidos disponibles → pueden guiar la elección de tratamiento.

Variantes de significado incierto → No está claro aún de qué manera afectan la evolución tumoral, el pronóstico o el tratamiento.

Ausencia de hallazgos accionables → No hay cambios que alteren el plan terapéutico.