

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Document d'information en vue d'un
examen des caractéristiques
génétiques d'une tumeur

Documento informativo previo a un
estudio de las características
genéticas de un tumor



En colaboración con su equipo médico de referencia, su médico solicitó un estudio de las características genéticas de su tumor.

Este documento informativo tiene como objeto explicar la naturaleza de este estudio genético, así como las posibles consecuencias para usted y, en determinadas situaciones, también para su familia. Le proporcionará una respuesta a las siguientes preguntas:

1	¿Por qué determinar las características genéticas de un tumor?	1
2	¿En qué consiste el estudio de características genéticas de un tumor?	1
3	¿Qué es el ADN, un gen, un genoma o un exoma?.....	2
4	¿Qué son las características genéticas de un tumor?.....	3
5	¿Qué es la secuenciación del genoma o del exoma?	4
6	¿Cuáles son los resultados posibles de los estudios genéticos?	5
7	¿Debo informar a mi familia y cómo?	6
8	¿Cuáles son los posibles usos futuros de las muestras biológicas y los datos de este estudio?	7

Este documento complementa las explicaciones proporcionadas por su médico o asesor genético, que sigue siendo su interlocutor principal al que realizar cualquier pregunta que le ayudara a tomar una decisión. Si desea beneficiarse de este estudio, el médico le solicitará firmar un formulario de consentimiento.

1 ¿Por qué determinar las características genéticas de un tumor?

Los mecanismos detrás del desarrollo y la progresión de los cánceres son muy diversos y varían de un paciente a otro. Cada tumor tiene sus propias características, ya sea en las propias células tumorales o en su interacción con las células y órganos que las rodean.

No hay un cáncer por órgano, sino una multitud de subtipos de cáncer, cada uno de los cuales se caracteriza por unas anomalías específicas. Un mejor conocimiento de estas anomalías, en particular a nivel del ADN de las células tumorales (los genes tumorales), y de sus consecuencias sobre los mecanismos de desarrollo del cáncer, ha permitido establecer nuevos tratamientos que conducen a la destrucción específica de células tumorales.

La medicina de precisión, basada en estos últimos hallazgos de la investigación genómica, tiene como objetivo ofrecer al paciente un tratamiento adaptado a las características genéticas de su tumor (terapia dirigida o un tratamiento adaptado), si existe. No sustituye a los tratamientos ya implantados sino que los complementa, cuando son escasos o no son lo suficientemente eficaces.

2 ¿En qué consiste el estudio de características genéticas de un tumor?

Consiste en secuenciar (es decir, decodificar) el ADN (ácido desoxirribonucleico) y el ARN (ácido ribonucleico) que se encuentran en las células tumorales y se realizará a partir de un fragmento de su tumor.

Durante el diagnóstico y durante su seguimiento, se recogieron muestras de sangre, de células, de líquidos o de tejidos. Estas muestras se conservan durante varios años y se pueden utilizar para establecer un perfil genético de su tumor.

Sin embargo, puede resultar necesario realizar una nueva biopsia.

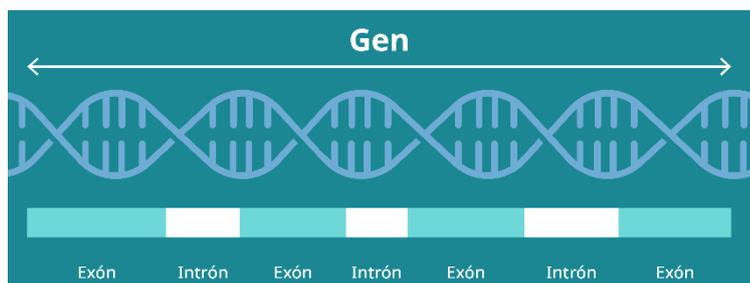
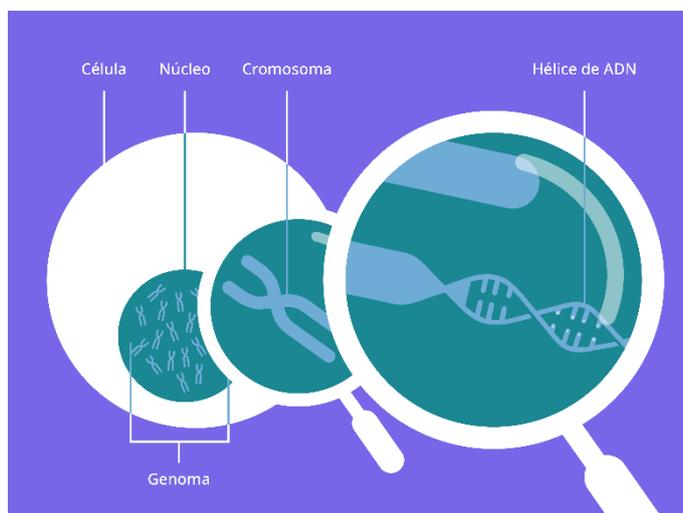
Después, el médico hablará con usted y le solicitará su consentimiento.

3 ¿Qué es el ADN, un gen, un genoma o un exoma?

El cuerpo humano está formado por miles de millones de células. Todo el material genético de un individuo constituye su genoma. El genoma, ubicado en el núcleo de la mayoría de las células del cuerpo humano, es totalmente específico de cada individuo. Nadie en el mundo tiene un genoma idéntico al suyo (a menos que tenga un hermano o hermana que sea gemelo monocigótico).

El genoma es el conjunto de todo el ADN que constituye nuestros cromosomas. El ADN se escribe usando un alfabeto de cuatro letras A T G C (A para adenina, C para citosina, T para timina y G para guanina). La secuencia del ADN, o secuencia genética, forma «el mapa detallado» que contiene toda la información necesaria para el desarrollo y funcionamiento del cuerpo.

Compuesto por más de tres mil millones de letras, el genoma de una persona llenaría el equivalente a 400 diccionarios.



Un gen es un fragmento de este genoma. Corresponde a una determinada información genética que da como resultado la producción en la célula de un componente necesario para su funcionamiento: una proteína.

Hay aproximadamente 20 000 genes que codifican proteínas. Cada proteína tiene una función diferente. Por ejemplo, la hemoglobina es la proteína que se utiliza para transportar oxígeno en la sangre. Otras proteínas intervienen en la definición del color de los ojos.

Los genes están formados en particular por exones que son el verdadero «plan de construcción» de la proteína que codifica el gen. El conjunto de exones del genoma se llama exoma. Aunque representa menos del 1 % del genoma, es en el exoma donde se encuentran la mayoría de las variaciones conocidas por ser responsables de algunas enfermedades, como las enfermedades raras. Se dice que el resto del genoma no es codificante. Para un gen determinado, el ARN se produce en nuestras células a partir de los exones del ADN y funciona como una especie de molde para la fabricación de la proteína codificada a partir de la secuencia de dicho gen.

El genoma de dos personas es de media 99 % idéntico. Por tanto, existe un 1 % de diferencias entre ellos que se denominan variaciones. Estas variaciones, así como la interacción de la persona con el entorno en el que vive, son los responsables de la singularidad de cada ser humano. Pueden ser frecuentes o raras, desde cambiar una sola letra en el ADN hasta agregar o eliminar un cromosoma.

Encontrará información más completa sobre el tema en el sitio web www.genetique-medicale.fr diseñado por la Agencia de Biomedicina.

4 ¿Qué son las características genéticas de un tumor?

Un tumor se desarrolla como resultado de una multiplicación y una proliferación no controlada de ciertas células. Este mal funcionamiento es el resultado de una acumulación de errores en el ADN. Estos errores, anomalías o alteraciones moleculares, pueden producir alteraciones dentro de las células y su entorno llevando al desarrollo, crecimiento y/o propagación del tumor.

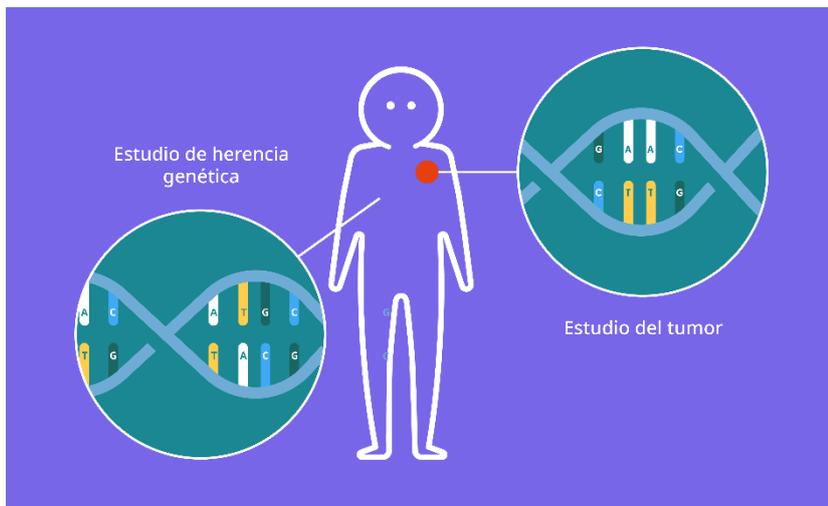
Estas anomalías pueden aparecer en forma de:



La mayoría de estas anomalías aparecen en las células tumorales durante el desarrollo de la enfermedad y no se encuentran en otras células «normales» del cuerpo. Por lo tanto, no son hereditarias. Sin embargo, algunas son parte del patrimonio genético del paciente y se pueden transmitir a la siguiente generación.

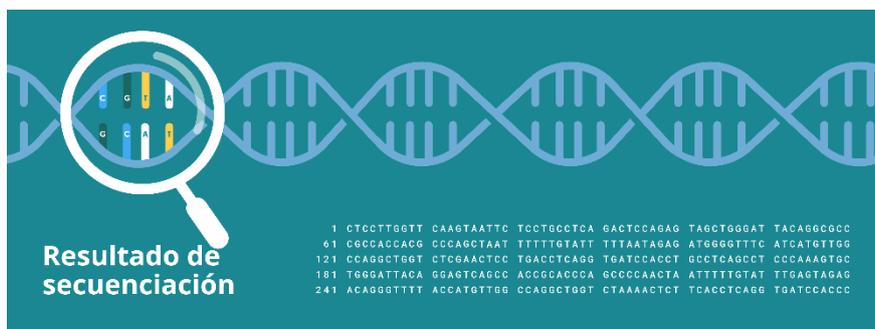
Encontrará información más completa sobre el tema en el sitio web www.e-cancer.fr del Instituto Nacional del Cáncer.

5 ¿Qué es la secuenciación del genoma o del exoma?



El estudio genético que se le ofrece consiste en leer el ADN y el ARN de su tumor así como el ADN de su patrimonio genético: estamos hablando de la secuenciación. Puede estar relacionado con todos los exones (exoma completo) o con el ADN (genoma completo).

El resultado de una secuenciación tiene la forma de una sucesión de las cuatro letras que forman la molécula de ADN, A, T, G y C (véase el capítulo 2).



Aunque ahora es posible leer un exoma o un genoma completo, su interpretación sigue resultando difícil y limitada a los conocimientos actuales. La enorme cantidad de datos producida por estas nuevas tecnologías se analizan utilizando potentes herramientas informáticas, combinadas con la experiencia de bioinformáticos, biólogos genéticos y genetistas clínicos. Dada la gran cantidad de anomalías moleculares presentes en los tumores, no es fácil identificar cuáles tienen un impacto real en el desarrollo de la enfermedad. Además, todavía no existen tratamientos disponibles en la actualidad para cada una de las anomalías moleculares que se pueden identificar dentro de un tumor.

6 ¿Cuáles son los resultados posibles de los estudios genéticos?

Además de secuenciar su tumor, también es necesario realizar la secuenciación de su patrimonio genético (a partir de una muestra de sangre) para comprender mejor las características genéticas de su tumor y determinar el tratamiento más adecuado para su cáncer. La secuenciación de su patrimonio genético (hablamos de características genéticas constitucionales) puede permitir detectar la presencia de factores que aumentan el riesgo de desarrollar cánceres en comparación con el riesgo medio de la población general. Estas anomalías existían antes de que se formara el tumor. Las puede haber heredado y transmitir a la descendencia. Por tanto, otros miembros de su familia pueden verse afectados (véase el punto 8).

Encontrará información más completa sobre el tema en el sitio web www.e-cancer.fr del Instituto Nacional del Cáncer.

Por lo tanto, los estudios genéticos pueden detectar anomalías moleculares en su tumor y posiblemente en su patrimonio genético. Puede optar por conocer todos los resultados del estudio genético o solo una parte del mismo.

El tratamiento que le sugiera su médico dependerá de las anomalías identificadas:

Anomalías en el tumor

Dependiendo de las anomalías moleculares identificadas durante la secuenciación de su tumor, se pueden considerar dos tipos de tratamiento médico:

- ya sea que las anomalías moleculares identificadas le permitan a su médico recetar un medicamento (o terapia) dirigido o sugerirle que participe en un ensayo clínico para evaluar un nuevo medicamento;
- o que las anomalías moleculares identificadas no le permitan recetar un fármaco dirigido, en cuyo caso su médico le sugerirá que continúe con la estrategia terapéutica más adecuada hasta la fecha.

Anomalías en la composición genética

Si se identifican variaciones genéticas hereditarias que podrían explicar la aparición de su cáncer y si ha dado su consentimiento para conocer los resultados:

- Su médico le derivará a una consulta de oncogenética. Se establecerá un seguimiento personalizado para usted y para los miembros de su familia afectados.
- En algunos casos, estas anomalías moleculares identificadas, pueden permitirle a su médico recetar un medicamento (o terapia) dirigido o sugerirle que participe en un ensayo clínico para evaluar un nuevo medicamento.

7 ¿Debo informar a mi familia y cómo?

Si se determina que usted es portador de una anomalía genética, es posible que otros miembros de su familia también lo sean.

De hecho, el patrimonio genético, heredado de los padres, se comparte en parte por diferentes miembros de una misma familia (hermano, hermana, primo, prima, tío, tía ...).

Si las consecuencias de esta anomalía genética pueden ser graves y son susceptibles de medidas preventivas o de tratamiento, la ley obliga a informar a los miembros de su familia, también llamados «parientes».

A continuación, podrán reunirse para solicitar asesoramiento con un genetista que les asesorará sobre la conveniencia de realizar un estudio genético. El resultado del estudio permitirá, en caso de que sea necesario, adecuar el seguimiento médico de esta persona.

El papel del médico o del asesor genético es el de definir qué miembro de la familia, está o no en riesgo de ser portador de una anomalía genética familiar. Este riesgo se evalúa teniendo en cuenta la anomalía genética y el grado de parentesco.

¿Quién informa a la familia? ¿Qué miembros de la familia?

Si se le diagnostica una anomalía genética hereditaria que puede ser la causa de una enfermedad grave (relacionada o no con la enfermedad por la que acudió a la consulta), para la que existen medidas preventivas, incluyendo el tratamiento o el asesoramiento genético, puede informar directamente a los miembros afectados de su familia. Si no desea hacer esto, puede pedirle al médico que les informe por usted.

Esta elección se hace al firmar el formulario de consentimiento.

Si decide informarles usted mismo, su médico o asesor genético pueden ayudarlo, por ejemplo, con un documento que explique la enfermedad y cómo

se hereda. Si siente la necesidad, también puede ayudarlo en este proceso un psicólogo. Por último, los datos de contacto de las asociaciones de pacientes pueden resultarle útiles para intercambiar ideas y beneficiarse de su experiencia. Su médico podrá orientarlo.

Si le pide a su médico que ofrezca esta información, enviará a los miembros de su familia una carta que no mencionará su identidad ni el diagnóstico de la enfermedad, pero les recomendará que programen una cita para una consulta genética.

Esta solución, que permite ayudar a determinadas familias, no es, sin embargo, la más adecuada, debiendo fomentarse la comunicación familiar.

Si se niega a facilitar la información, o a que lo haga su médico, su responsabilidad civil podría verse afectada.

De hecho, los miembros de su familia afectados, al no haber podido hacer los arreglos necesarios para beneficiarse de la atención adecuada, podrían reclamar una indemnización por los daños sufridos.

También se espera que:

- Pueda solicitar no conocer los resultados de su propia prueba y delegar en el médico la comunicación de la información a los demás miembros de la familia (esta elección se puede hacer al firmar el formulario de consentimiento).
- Pueda solicitar que esta información se transmita de forma anónima.
- En el caso concreto de que haya donado gametos (espermatozoides u óvulos), el médico, si usted lo autoriza, comunicará esta información al responsable del centro de asistencia médica a la reproducción (que asignó sus gametos a una o más parejas infértiles), con el fin de tomar las medidas necesarias para los niños que nacerían de esta donación.

8 ¿Cuáles son los posibles usos futuros de las muestras biológicas y los datos de este estudio?

Muestras biológicas

Gracias a la evolución de las técnicas de secuenciación, la cantidad de material biológico (número de células) necesaria para la realización del estudio es cada vez menor. Por tanto, es posible que parte de la muestra extraída (sangre o de otro tipo) todavía esté disponible y pueda volver a utilizarse.

Puede, a través del formulario de consentimiento, aceptar u oponerse a esta conservación.

Si está de acuerdo, la ley establece que esta muestra se puede volver a utilizar:

- O como parte del mismo proceso de tratamiento (uso de otra técnica, confirmación de resultados): no se solicitará nuevo consentimiento.
- O como parte de proyectos de investigación. Esta investigación puede relacionarse directamente con la patología por la que realizó la consulta, otra patología de origen genético u otra investigación. Después, el investigador tiene la obligación de informarle sobre su proyecto de investigación y comprobar que no se opone al uso de sus muestras para esta investigación.

Datos

Asimismo, los datos resultantes del estudio genético (la secuencia del exoma o del genoma) son datos sensibles a los que se aplica una legislación específica:

- En el caso de que el análisis de su secuencia no proporcione información sobre su enfermedad, los datos se conservarán y podrán volver a

analizarse a medida que se descubra más información sobre genes que puedan afectar a la enfermedad.

No se solicitará un nuevo consentimiento.

- Al igual que con las muestras biológicas, los datos obtenidos de la secuenciación pueden ayudar a avanzar en el conocimiento a través de protocolos de investigación, en particular en genética.

Si acepta la premisa, podremos remitir sus datos a otros equipos de investigación, privados o públicos, nacionales o internacionales como parte de investigaciones previamente autorizadas y supervisadas según garantías adecuadas y adaptadas que aseguren su confidencialidad y previstas en un contrato/convenio de reparto entre el Inserm y el(los) destinatario(s) de los datos.

Puede oponerse libremente y en cualquier momento, sin consecuencias para su atención médica, a este uso posterior con fines de investigación, indicándoselo a su médico.

Encontrará toda la información necesaria específica de estos proyectos en el sitio web del Plan Francés de Medicina Genómica 2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>). Tiene derecho a obtener una copia de los documentos relacionados con la cesión de sus datos y se le informará de la finalidad de cualquier nuevo tratamiento en el momento oportuno en el sitio web (<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>).

➔ Recordatorio de sus derechos

- **Libertad de elección**
- **Derecho a la información:** si tiene dificultad para comprender la información transmitida de forma oral o escrita y tiene alguna pregunta, no dude en plantearla. Los equipos médicos están ahí para atenderle.
- **Derecho de acceso a los datos personales:** tiene derecho a acceder y rectificar los datos que le conciernan.
- **Derecho de oposición a la notificación de sus datos:** tiene derecho a oponerse a la notificación de sus datos, incluidos los datos genéticos y los orígenes étnicos, protegidos por el secreto profesional, que se puedan utilizar y tratar en el marco de programas de investigación. Estos derechos se ejercen con su médico de referencia/genetista, que es la única persona que conoce su identidad.
- **Derecho a la eliminación de los datos:** tiene derecho, excepto en un número limitado de casos, a solicitar la eliminación de los datos personales que le conciernan. Sin embargo, tenga en cuenta que los datos útiles recopilados antes del ejercicio de su derecho de oposición o la retirada de su consentimiento pueden seguir siendo tratados de forma confidencial para cumplir con una obligación legal y no comprometer la realización de los objetivos de la investigación.
- **Derecho a la limitación del procesamiento de los datos:** tiene derecho a solicitar que se interrumpa temporalmente el uso de algunos de sus datos. El objetivo de este derecho es evitar la difusión de información que requiera verificación, suspendiendo temporalmente su procesamiento por el tiempo necesario para realizar los análisis.
- **Derecho a la seudonimización de los datos y a la confidencialidad:** su identidad está protegida. No se divulgará nunca su nombre. La regla de confidencialidad médica se aplica a todos sus datos.
- **Derecho a la notificación de la información relacionada con su salud:** con su consentimiento, se le notificará cualquier información relacionada con su salud.
- **Derecho a cambiar de opinión en cualquier momento:** sin tener que justificarse, sobre el uso de sus muestras biológicas con fines de investigación poniéndose en contacto con su médico de referencia/genetista



Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé

8 rue de la Croix Jarry – 75013 Paris

www.aviesan.fr