

FALP ES EL PRIMER CENTRO DE SALUD EN CONTAR CON ESTE TEST EN CHILE:

# Nuevo examen genético ayuda en el diagnóstico, tratamiento y pronóstico de enfermedades de la sangre

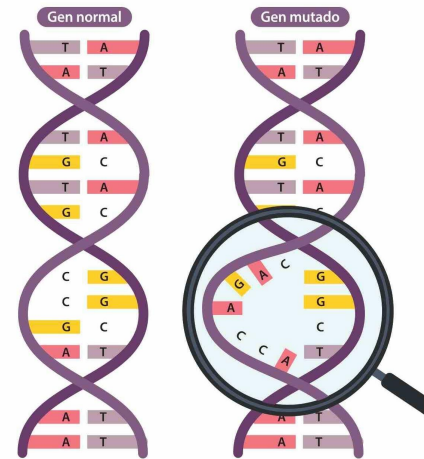
Con el nuevo examen hemato-oncológico de secuenciación masiva por NGS (Next Generation Sequencing), hoy es posible identificar las mutaciones genéticas específicas presentes en un cáncer de la sangre. Esta tecnología permite obtener una visión detallada del perfil genético de quienes tienen neoplasias mieloides y, con ello, ofrecer una atención más personalizada y eficaz a los pacientes.



Revise un video sobre este tema con nuestros especialistas. **Escanee el código QR** acercando su celular con la cámara encendida.



## Mutación Genética



Dra. Carolina Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico de FALP.



Dr. José Luis Briones, hematólogo de FALP.

En el proceso de diagnóstico de una enfermedad hematológica, como la leucemia mieloide aguda o los síndromes mieloproliferativos y mielodisplásicos, es importante conocer las alteraciones genéticas presentes en el tumor, para establecer de mejor manera el pronóstico de ese paciente y ofrecer tratamientos personalizados para enfrentar la enfermedad.

“Un tratamiento personalizado implica modificar la ruta terapéutica de los pacientes. Por ejemplo, usar fármacos

específicos para una mutación concreta, evitar otros que no sean efectivos y anticipar el acceso al trasplante de médula ósea”, explica el Dr. José Luis Briones, hematólogo de FALP.

Antes, para conocer estas mutaciones, los especialistas debían enviar las muestras de sangre de sus pacientes a Estados Unidos o España. Sin embargo, efectuar el estudio genético fuera de Chile implicaba asumir un alto costo —sin cobertura— para la mayoría de la población.

Desde mayo de este año, el

Instituto Oncológico FALP comenzó a realizar el panel mieloide hemato-oncológico de secuenciación por técnica de NGS (Next Generation Sequencing) en sus dependencias, convirtiéndose en la primera institución de salud en Chile en tenerlo disponible. Este test permite detectar mutaciones genéticas en el ADN a partir de una muestra de sangre o médula ósea, gracias a lo cual el médico clínico puede tratar a los pacientes según sus características específicas y no a todos por igual.

Además de las ventajas propias relacionadas con el manejo de los pacientes, este test es más económico que otras alternativas del mercado. “La implementación de este panel diagnóstico en FALP es una herramienta esencial para estar a la vanguardia en el manejo de distintas patologías hematológicas. Su integración en la práctica clínica no solo mejora los resultados para los pacientes, sino que también posiciona a nuestra institución como pionera en el uso de tecnologías avanzadas para el tratamiento del cáncer”, afirma la Dra. Carolina

Selman, subdirectora de Unidades de Diagnóstico de FALP.

### CALIDAD Y PRECISIÓN

Este examen asegura un proceso personalizado y a la medida de cada paciente. “Es lo que se conoce como medicina de precisión, que reconoce que cada paciente es único y, por lo tanto, el tratamiento debe ser adaptado a sus características individuales. Esto se logra al

proporcionar información genética precisa para guiar las decisiones terapéuticas”, agrega la Dra. Carolina Selman.

Para poner en marcha el uso de este nuevo examen, miembros del equipo del Laboratorio de Diagnóstico Molecular viajaron a capacitarse en el extranjero. Por un lado, los médicos hematólogos y genetistas se prepararon junto con especialistas del Instituto Catalán de Oncología, mientras que los tecnólogos médicos fueron los únicos chilenos que se formaron directamente en laboratorios de MGI en Brasil, proveedor de los equipamientos disponibles a nivel institucional.

“Este es un examen complejo que tiene pasos muy sensibles dentro del procesamiento. Por eso, el equipo de laboratorio se fue a especializar a Brasil, donde se interiorizaron durante semanas acerca del funcionamiento específico de la técnica. Los médicos nos capacitamos en el instituto oncológico público más importante de Cataluña, España, que atiende al 50% de los pacientes con cáncer de esa región, por lo que es un centro de referencia en el área”, cuenta el Dr. José Luis Briones.

Además, todo el proceso de implementación de este test en FALP fue acompañado por expertos de distintas partes del mundo, con el fin de garantizar el mejor desempeño del mismo.

## ¿Cómo funciona el test hemato-oncológico de secuenciación masiva por NGS?

Para entender bien el proceso, es necesario saber que el ADN está conformado por cuatro moléculas fundamentales (adenina, citosina, guanina y timina), representadas en el código genético con las letras A, C, G y T. Cuando alguna de estas moléculas cambia con respecto al genoma normal, hablamos de una mutación.

Para encontrar la mutación, se realizan varios procesos previos:

- 1) Se toma una muestra de sangre o de médula ósea y se procesa en el Laboratorio Molecular. Así se extrae el ADN que será secuenciado.
- 2) El NGS analiza y decodifica el material genético, determinando la secuencia del ADN (que es el que se expresa con la combinación de las letras A, C, G y T).
- 3) La secuencia es cargada a un *software*

que realiza un análisis bioinformático y lo compara con un genoma de referencia. El resultado entregado reúne todas las mutaciones que se encuentran.

4) Una vez detectadas las alteraciones, especialistas en genética y hematología de FALP efectúan un llamado de variantes, en el que se revisa cada mutación y se define si son patológicas o no, a partir de literatura científica.

“En este último proceso está la interpretación de todas las variantes que encontramos. Finalmente, lo que entregamos es un reporte que será de utilidad para el médico tratante, quien lo utilizará como una guía para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento en directo beneficio del paciente”, concluye el Dr. Briones.

### Para encontrar la mutación, se realizan varios procesos previos

- 1 Extracción material genético de una muestra de sangre.
- 2 Secuenciación de uno o múltiples genes.
- 3 Análisis bioinformático.
- 4 Llamado de variantes.

