

Cuenta de alto costo y el cáncer cómo protagonista

Elsa Jenny Díaz López, MSc, Oficial en Bioquímica, Biología Molecular y Biomedicina. Especialista de producto de la línea de Genética.

La Cuenta de Alto Costo (CAC), creado mediante el Decreto 2699 de 2007 en Colombia. Es un organismo no gubernamental del Sistema General de Seguridad Social en Salud que congrega a las EPS nacionales, tanto del régimen subsidiado como del contributivo para abordar el tratamiento de enfermedades de Alto Costo que se tiene por cuenta de cada una de estas entidades. La CAC opera como un fondo que autogestiona a contribuir en la equidad en la atención en salud de la población que está catalogada con alguna enfermedad crónica o de mal pronóstico.

Entre el 2019 y el 2020, la cuenta de alto costo reportó el cáncer cómo una alta incidencia tanto en población pediátrica (0 años a 19 años) y población adulta (mayor de 19 en adelante). Dentro de los cánceres frecuentes en nuestro país se encuentran: El Cáncer de próstata, colorrectal, estómago, mama, cérvix, melanoma, leucemia linfóide y Linfomas. (7)(8)

El diagnóstico temprano de la población hace la diferencia en la tasa de sobrevivencia de los pacientes tanto pediátricos como adultos. Sin embargo, a la fecha esta detección temprana se ve afectada por los síntomas inespecíficos que se pueden presentar como también al cumplimiento del algoritmo médico en la que se debe pasar por un sin número de exámenes de rutina para poder determinarse si es indispensable el requerimiento de exámenes especializados y de patología para diagnosticar de manera definitiva al paciente. Este período de tiempo en algunos casos puede llegar a tardar debido a los procesos de autorización que realizan las EPS en los que se ve inmerso el paciente lo que retrasa el diagnóstico.

Dado a la pandemia sostenida por el país desde el 2020, la CAC aún no aportado cifras recientes. Sin embargo sería importante contemplar algoritmos médicos que propendan por el uso de tecnología de nueva generación que promuevan estudios epidemiológicos que permitan clasificar la población con algún riesgo de predisposición genética con el fin de brindar tratamientos oportunos y efectivo que da como efecto la disminución en los gastos en salud para este tipo de población a nivel nacional.

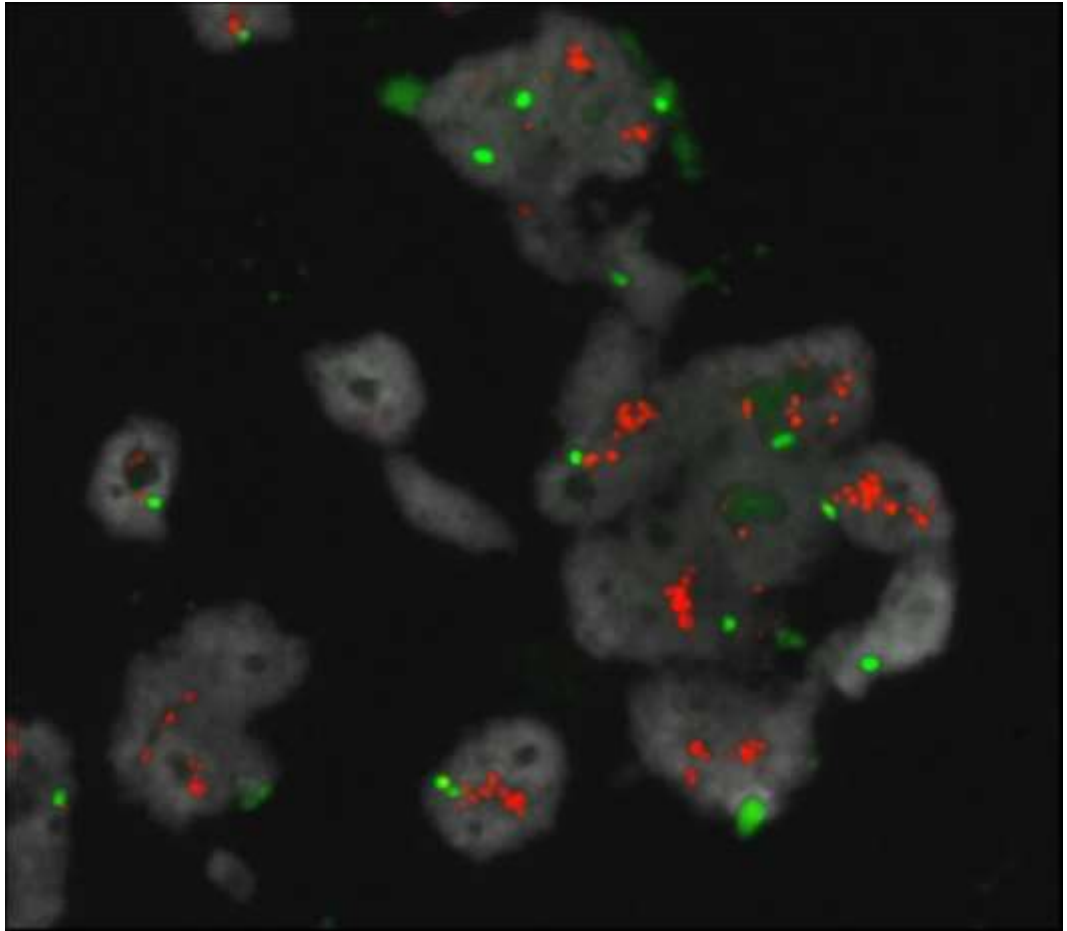


Imagen tomada de <https://metasystems-probes.com/en/probes/xl/d-6010-100-og/>. Sonda de Metasystems XL ERBB2 (HER2/NEU) amp hibridado en tejido de cáncer de mama. Múltiples señales naranjas indican amplificación de ERBB2 (HER2/NEU).

Actualidad del Diagnóstico y tratamiento del cáncer en Colombia.

Elsa Jenny Díaz López, MSc, Oficial en Bioquímica, Biología Molecular y Biomedicina. Especialista de producto de la línea de Genética.

El análisis genómico aplicado al diagnóstico humano, requiere de una muestra de sangre o tejido para estudiar el material genético bien sea del ácido desoxirribonucleico (ADN) o el ácido ribonucleico (ARN) (11). Esto a nivel mundial viene desde 1986, cuando se inicia el proyecto Genoma Humano, dado a que para esta época existían muchas preguntas de aspecto molecular, celular y que al mismo tiempo daban sospecha que la progresión de una enfermedad rara y terminal como lo es el cáncer se debía en gran medida a interacciones erróneas de un gran número de genes y moléculas que intervienen en cascadas biológicas como lo son el ciclo celular, la reparación del ADN y la producción de proteínas.(2) La anterior hipótesis solo fue resuelta hasta el 2003, cuando se obtuvo la secuencia completa del genoma humano de referencia y ello condujo al conocimiento completo de los cambios nucleotídicos que conducen la progresión a cáncer(1). Lo anterior se confirma años más tarde, entre 2006 y 2008, cuando se da inicio al proyecto “Atlas del Genoma del Cáncer (TCGA), un programa histórico del Genoma de Cáncer que caracterizó molecularmente más de 20.000 moléculas cancerígenas primarias y emparejó muestras normales que permitieron dilucidar la heterogeneidad del cáncer” (2).

El Genoma del cáncer, por tanto, es la alteración específica de un grupo de genes que puede diferir de paciente a paciente con el mismo tipo de Cáncer; hoy día se sabe que existen alteraciones que tienen que ver con la activación o silenciamientos de genes específicos para cada tipo de cáncer, pero que, al mismo tiempo dentro de ese ambiente molecular, es particular para cada paciente dado a que puede estar conformado por un grupo de genes afectados en combinación única.

La oncología clínica se ha basado en la creciente cantidad de datos moleculares que pueden obtenerse de muestras propias de cada paciente con dicha afección(3). Es así como la introducción de paneles genéticos a nivel de la clínica oncológica perfila las mutaciones genéticas con fin diagnóstico, selección de terapias dirigidas, seguimiento al tratamiento, prevención y clasificación de la población en riesgo (Historial genético de cáncer Familiar). Los mismos, se efectúan mediante la técnica de secuenciación de segunda generación (Estudio de fragmentos pequeños entre 200 y 500 pb del ADN o RNA) y la técnica de Secuenciación de tercera generación (Estudio de fragmentos mayores a 1000 pb del ADN o RNA) (4).

Los Paneles genéticos, incorporan en su reactivo, primers dirigidos a dianas específicas que permiten estudiar el orden nucleotídico desde 1 gen hasta 500 genes en el mismo individuo en un mismo momento, con el fin de identificar cambios en el ADN de tipo patológico (variantes patológicas) según clasificación del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics), tales como: Sustitución de base única (SBS), translocaciones, deleciones, inserciones y fusiones, cambio en el número de copias (CNV), Carga tumoral (TMB) sin embargo, a la fecha esta técnica implica un costo elevado para la EPS.

Una solución estratégica para apuntar a la medicina de precisión en nuestra población colombiana diagnosticada con cáncer bien sea de tipo tumoral (Afectación en órganos) o Hematooncológica (Alteración de las células sanguíneas) es a través del uso de la técnica de PCR en tiempo real, esta metodología representa un menor costo en comparación a la técnica de Secuenciación de segunda y tercera Generación, permitiendo un acercamiento inicial a la medicina de precisión.

Actualmente la técnica PCR, está estandarizada para usar con kits que permiten identificar genes accionables puntuales tales como BCR/ABL, JAK2, PIK3CA, FGFR, NRAS, BRAF y EGFR que están implicados en dianas terapéuticas que dan cuenta de la medicina personalizada para los pacientes ya diagnosticados, conduciendo de esta manera a una mejor sobrevida para aquellos pacientes que en el pasado eran catalogados con mal pronóstico, pero que en la actualidad con el avance farmacológico se ha generado fármacos de tipo biológico e inmunológico que permiten a los pacientes ser tratados de manera personalizada y de acuerdo a la genómica específica de su Cáncer. (5)

En Colombia el uso de la medicina de precisión aún no está bien descrita en los protocolos o guía médicas prácticas. De igual manera esta limitada a lo inmerso en el CUPS, siendo esta la guía en la que el sistema de salud permite el uso de las técnicas de innovación de manera puntual. Hace urgente que se realicen grupos interdisciplinarios en medicina (Especialistas) con el fin de ver al paciente con cáncer como un ser único con múltiples afecciones que le condujo al desenlace patológico que acoge.

Un buen ejemplo del uso efectivo de la medicina de precisión en nuestro país es cuando en una mujer diagnosticada con Cáncer de mama, se le practica pruebas genómicas adicionales para encaminar si es un cáncer de mama, Receptor Hormonal (HR) positivo y/o negativo, al igual que la presencia o no del Factor de crecimiento epidérmico humano 2 (HER2) en el tejido. (12) Estos datos junto la edad de aparición de la enfermedad guiará la manera en la que el médico tratante decida por una terapia hormonal y/o biológico, cuya finalidad es frenar el crecimiento del tumor antes de realizar una intervención quirúrgica. Adicionalmente en pacientes diagnosticadas que presentan un historial familiar de cáncer de mama u otro tipo de cáncer, la realización de una prueba genética permite hallar dianas genómicas de baja y alta penetrancia, siendo relevante las de alta penetrancia ya que hace referencia a que tiene la probabilidad entre el 50 al 90% de expresar la enfermedad (fenotipo) y transmitirla a su descendencia, lo anterior permitirá al clínico decidir qué tipo de mastectomía es la adecuada, si la de ambas mamas o sólo la mama afectada. (5) Estos datos también tienen relevancia epidemiológica ya que también permitirán caracterizar a aquellas familias con historia importante de Cáncer, permitiendo la captación de estos pacientes de manera temprana lo que disminuye de manera directa el costo de tratamiento a nivel de la EPS. (7)

Referencia Bibliográfica

1. <https://genome.cshlp.org/content/23/7/1054.full>
2. <https://www.cancer.gov/about-nci/organization/ccg/research/structural-genomics/tcga>
3. <https://www.nature.com/articles/s41420-020-00373-0>
4. <https://www.elsevier.es/es-revista-diagnostico-prenatal-327-articulo-tecnologias-secuenciacion-nueva-generacion-diagnostico-S2173412712000273>
5. file:///C:/Users/diaz.elsa/Downloads/The_Genomic_Landscapes_of_Human_Breast_and_Colorec.pdf
6. <https://www.mycancergenome.org/content/disease/breast-carcinoma/#>
7. <https://cuentadealtocosto.org/site/wp-content/uploads/2020/09/CANCER2019COM-3.pdf>
8. libro cancer infantil 2020.pdf
9. <https://gco.iarc.fr/>
10. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4863474/>
11. <https://revistafrologia.com/es-metodos-diagnostico-genetico-enfermedades-renales-articulo-X2013757511002577>
12. https://medicosgeneralescolombianos.com/images/Guias_2013/gpc_19prof_sal_camama.pdf