

## GLOSARIO

**ADN tumoral circulante (ctDNA en inglés):** son pequeños fragmentos de ADN que pueden circular en la sangre provenientes de células tumorales, cuya detección puede utilizarse en el diagnóstico de tumores, selección y monitorización del tratamiento. A medida que un tumor crece, las células mueren, se descomponen y su contenido, incluido el ADN, que se encuentra en el núcleo de la célula se libera a la sangre.

**MAB (Molecular Advisory Board):** es un comité de expertos multidisciplinar (oncólogos, patólogos, etc) que analiza y discute los datos clínicos y resultados de análisis moleculares de las pacientes, emitiendo recomendaciones acerca del mejor tratamiento o la participación en ensayos clínicos disponible para la paciente.

**HER2:** son las siglas en inglés de receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano. Es un gen que produce una proteína que se encuentra en la superficie de todas las células de la mama. En el cáncer de mama el gen HER2 puede mutar (cambiar) y producir copias adicionales del gen, lo cual produce un exceso de proteína HER2 y esto hace que las células se dividan y crezcan más rápidamente.

**Luminal:** se refiere a aquellos tumores que presentan receptores hormonales (receptor de estrógeno y de progesterona) positivos. Luminal A incluye los tumores que son positivos para receptores hormonales, negativos para el receptor del factor de crecimiento epidérmico 2 (HER2) . Tienen mayor probabilidad de beneficiarse con tratamiento hormonal y mejor pronóstico. Los tumores luminales B también presentan receptores hormonales positivos

**Tumores HER2:** se refiere a aquellos tumores que presentan un exceso de la proteína HER2 (HER2 positivos). Se benefician del tratamiento anti-HER2.

**Triple Negativo:** tumores que no presentan receptores de estrógeno y progesterona, ni exceso de la proteína HER2.

**Basal Like:** es un subgrupo de tumores de mal pronóstico dentro de los triple negativos, que no expresan receptores hormonales ni HER2, y sí citoqueratinas propias de las células del estrato basal epitelial.

**Gen:** unidad de almacenamiento genético que consiste en segmentos de ácido desoxirribonucleico (ADN) que contienen información para elaborar una proteína.

**Genoma:** conjunto de genes pertenecientes a una misma especie.

**Mutación:** es un cambio o alteración en el ADN.

**Mutación Germinal:** Es aquella que afecta a las células reproductivas (esperma y óvulos) y puede transmitirse de una generación a otra. El cáncer causado por mutaciones de la línea germinal se denomina cáncer hereditario.

**Mutación Somática:** son aquellas mutaciones que se pueden presentar en cualquiera de las células del cuerpo, excepto las células de la línea germinal.

**Paneles de Secuenciación-** Es una herramienta a través de la cual pueden analizarse la secuencia de varios genes a la vez y en algunos casos detectarse mutaciones.

**Plataformas moleculares o perfiles de expresión génica:** plataformas realizadas en la biopsia mediante la cual pueden cuantificarse la expresión de diversos genes expresados por el tumor.