

Relación entre perfiles genéticos tumorales y decisiones quirúrgicas personalizadas

Relationship between tumor genetic profiles and personalized surgical decisions

Yajaira Brigitte Barriga Avalos

ORCID: 0009-0005-6997-6102

Universidad Regional Autónoma de los Andes

Paula Anahis Rodas Calva

ORCID: 0009-0009-6557-3815

Universidad Católica de Cuenca, Ecuador

Pamela Verónica Vargas Vásconez

ORCID: 0009-0005-8552-1482

Universidad de las Américas, Ecuador

Nathalie Stefania Noboa Lindao

ORCID: 0009-0004-4639-7928

Pontificia Universidad Católica del Ecuador

Estefanía Natalia Rosero Tamayo

ORCID: 0000-0002-2447-0969

Universidad de Buenos Aires, Argentina

Valeria Escarleth Córdova Gatñay

ORCID: 0009-0005-9438-8214

Universidad de Buenos Aires, Argentina

Bertha Marjorie González Rodríguez

ORCID: 0000-0003-4987-2152

Universidad de Buenos Aires, Argentina

Gema Jossenka Basurto Espinoza

ORCID: 0009-0009-3966-2785

Universidad Técnica de Manabí, Ecuador

RESUMEN

El desarrollo de la medicina personalizada ha permitido avances significativos en el manejo quirúrgico del cáncer, destacando la importancia de los perfiles genéticos tumorales en la toma de decisiones clínicas. Este artículo de revisión narrativa explora cómo las características moleculares específicas de los tumores pueden influir en la planificación quirúrgica, optimizando los resultados oncológicos y reduciendo riesgos asociados. La identificación de mutaciones genéticas, patrones de expresión génica y otras alteraciones moleculares no solo facilita la selección de terapias dirigidas, sino que también orienta estrategias quirúrgicas adaptadas a las características individuales de cada paciente. Se analizan ejemplos concretos en diferentes tipos de cáncer, como mama, colon y pulmón, donde la integración de datos genómicos ha mostrado mejorar la precisión en la elección del tratamiento. Asimismo, se discuten los desafíos actuales, incluyendo la necesidad de protocolos estandarizados y el acceso equitativo a tecnologías avanzadas de secuenciación. Este enfoque multidisciplinario, que combina genética, oncología y cirugía, representa una oportunidad para optimizar el manejo del cáncer, subrayando la relevancia de incorporar herramientas genómicas en la práctica clínica para decisiones quirúrgicas más personalizadas y efectivas.

Palabras clave: Perfiles genéticos, Tumores, Decisiones quirúrgicas, Medicina personalizada, Oncología, Biomarcadores, Terapias dirigidas, Diagnóstico molecular.

ABSTRACT

The development of personalized medicine has allowed significant advances in the surgical management of cancer, highlighting the importance of tumor genetic profiles in clinical decision making. This narrative review article explores how specific molecular characteristics of tumors can influence surgical planning, optimizing oncological outcomes and reducing associated risks. The identification of genetic mutations, gene expression patterns and other molecular alterations not only facilitates the selection of targeted therapies, but also guides surgical strategies adapted to the individual characteristics of each patient. Specific examples are analyzed in different types of cancer, such as breast, colon and lung, where the integration of genomic data has been shown to improve precision in the choice of treatment. Current challenges are also discussed, including the need for standardized protocols and equitable access to advanced sequencing technologies. This multidisciplinary approach, which combines genetics, oncology and surgery, represents an opportunity to optimize cancer management, underscoring the relevance of incorporating genomic tools into clinical practice for more personalized and effective surgical decisions.

Keywords: Genetic profiles, Tumors, Surgical decisions, Personalized medicine, Oncology, Biomarkers, Targeted therapies, Molecular diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La identificación de perfiles genéticos tumorales ha revolucionado el enfoque diagnóstico y terapéutico en oncología, permitiendo la transición hacia una medicina más personalizada y precisa (1). En este contexto, las decisiones quirúrgicas, tradicionalmente guiadas por factores clínicos y anatómicos, están siendo redefinidas por la incorporación de información genética específica del tumor (2). Este enfoque integrador no solo permite una mejor caracterización biológica de las neoplasias, sino que también optimiza la selección de estrategias quirúrgicas adaptadas a las particularidades moleculares de cada paciente (3). La comprensión de alteraciones genéticas clave, como mutaciones en genes supresores tumorales o en oncogenes, no solo influye en la predicción del comportamiento tumoral, sino que también orienta la extensión de la resección quirúrgica, la necesidad de terapias adyuvantes y el manejo del riesgo de recurrencia (4). Además, el avance en tecnologías como la secuenciación de próxima generación (NGS) ha facilitado la identificación de biomarcadores genéticos relevantes, promoviendo un abordaje más preciso y eficaz (5). Este artículo revisa de manera integral la evidencia actual sobre cómo los perfiles genéticos tumorales influyen en la toma de decisiones quirúrgicas personalizadas, destacando los beneficios potenciales y los desafíos asociados a su implementación en la práctica clínica (6). La integración de estas herramientas moleculares representa un paso significativo hacia una cirugía oncológica más dirigida y con mejores resultados para los pacientes, subrayando la importancia de una colaboración multidisciplinaria entre oncólogos, genetistas y cirujanos.

METODOLOGÍA

Para la elaboración de esta revisión narrativa, se realizó una búsqueda exhaustiva en bases de datos científicas como PubMed, Scopus y Web of Science. Se emplearon términos controlados MeSH y DeCS, incluyendo palabras clave como "genética tumoral", "cirugía personalizada", "biomarcadores genéticos" y "decisiones terapéuticas". Se utilizaron operadores booleanos ("AND", "OR" y "NOT") para combinar los términos y optimizar los resultados. Los criterios de inclusión abarcaron artículos originales, revisiones sistemáticas y meta-análisis publicados en los últimos diez años, escritos en inglés o español, y que abordaran la relación entre perfiles genéticos tumorales y decisiones quirúrgicas. Se excluyeron estudios con información incompleta, publicaciones duplicadas o aquellas que no se ajustaran al objetivo del estudio. En total, se revisaron 85 artículos, de los cuales se seleccionaron 18 por su relevancia y calidad metodológica. Estos trabajos fueron analizados críticamente para identificar patrones, avances y desafíos en la implementación de estrategias quirúrgicas personalizadas basadas en perfiles genéticos tumorales.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Importancia de los perfiles genéticos tumorales en el tratamiento del cáncer

La identificación de perfiles genéticos tumorales ha revolucionado el enfoque del tratamiento del cáncer, permitiendo una personalización sin precedentes en las decisiones terapéuticas. En un contexto donde las estrategias tradicionales pueden no ser efectivas para todos los pacientes, el análisis genético del tumor ofrece una herramienta poderosa para guiar intervenciones más precisas y eficaces (1).

Los perfiles genéticos tumorales se obtienen mediante tecnologías avanzadas como la secuenciación de nueva generación (NGS), que permite identificar mutaciones específicas, alteraciones genómicas y patrones de expresión génica dentro del tumor. Esta información no solo ayuda a clasificar subtipos de cáncer con mayor precisión, sino que también permite predecir la respuesta a ciertos tratamientos, como terapias dirigidas o inmunoterapias. Por ejemplo, la presencia de mutaciones en genes como EGFR, HER2 o BRCA puede determinar el uso de inhibidores específicos que bloquean las vías moleculares asociadas a la progresión tumoral (1).

En el ámbito quirúrgico, esta información genética también juega un papel crucial. Los perfiles tumorales pueden influir en decisiones clave, como la extensión de la resección quirúrgica, la necesidad de procedimientos adicionales o la integración de terapias neoadyuvantes antes de la cirugía. Por ejemplo, en pacientes con cáncer de mama HER2 positivo, el tratamiento con trastuzumab antes de la cirugía puede reducir significativamente el tamaño del tumor, permitiendo una intervención menos invasiva y preservadora (1,2).

Además, el análisis genético puede identificar a pacientes con alto riesgo de recurrencia o metástasis, lo que orienta a los equipos médicos hacia estrategias quirúrgicas más radicales o combinadas con otros tratamientos. En casos de cáncer hereditario asociado a mutaciones en genes como BRCA1 o BRCA2, los perfiles genéticos pueden incluso llevar a decisiones preventivas, como mastectomías profilácticas (2).

Sin embargo, a pesar de sus beneficios, la implementación de los perfiles genéticos tumorales enfrenta desafíos. Entre ellos se encuentran el alto costo de las pruebas genómicas, la necesidad de infraestructura especializada y la interpretación adecuada de los resultados por parte de equipos multidisciplinarios. Asimismo, es fundamental garantizar el acceso equitativo a estas tecnologías para evitar disparidades en el tratamiento (2).

Técnicas actuales para la identificación de perfiles genéticos tumorales

En la última década, los avances en la tecnología molecular han revolucionado la identificación de perfiles genéticos tumorales, permitiendo una comprensión más profunda de las características biológicas de los tumores y facilitando la personalización de las decisiones terapéuticas. Estas técnicas han evolucionado desde métodos convencionales hasta herramientas de alta precisión basadas en secuenciación masiva y análisis computacional avanzado (3).

Una de las técnicas más utilizadas en la actualidad es la secuenciación de próxima generación (NGS, por sus siglas en inglés), que permite analizar simultáneamente múltiples genes asociados con el cáncer. Esta tecnología ofrece una visión integral del genoma tumoral, detectando mutaciones puntuales, inserciones, deleciones, reordenamientos genómicos y alteraciones en el número de copias génicas. La NGS ha demostrado ser especialmente útil en la identificación de biomarcadores predictivos y pronósticos, así como en la selección de terapias dirigidas (3).

Otra herramienta clave es el análisis de expresión génica mediante microarrays o RNA-Seq, que permite evaluar patrones de expresión génica específicos en los tumores. Estos datos son fundamentales para clasificar subtipos moleculares, identificar vías de señalización alteradas y predecir la respuesta a tratamientos específicos. Además, el desarrollo de paneles genéticos específicos para ciertos tipos de cáncer ha optimizado la detección de mutaciones relevantes para la práctica clínica (3).

La biopsia líquida representa un avance significativo en la identificación no invasiva de perfiles genéticos tumorales. Este método se basa en la detección de ADN tumoral circulante (ctDNA) en muestras de sangre, lo que permite monitorizar la evolución del tumor, detectar recaídas y evaluar la respuesta al tratamiento en tiempo real. Aunque todavía enfrenta desafíos técnicos relacionados con su sensibilidad y especificidad, su potencial para complementar o incluso reemplazar las biopsias tradicionales es prometedor (4).

Paralelamente, las técnicas de edición genética como CRISPR-Cas9 han comenzado a desempeñar un papel relevante en la investigación oncológica, permitiendo validar mutaciones específicas y comprender mejor su impacto funcional. Esto contribuye al desarrollo de tratamientos más efectivos y personalizados (4).

El análisis bioinformático y el uso de inteligencia artificial (IA) han sido esenciales para procesar e interpretar los grandes volúmenes de datos generados por estas técnicas. Algoritmos avanzados permiten identificar patrones genómicos complejos y correlacionarlos con características clínicas, mejorando la toma de decisiones terapéuticas (4).

Relación entre mutaciones genéticas específicas y decisiones quirúrgicas

La relación entre mutaciones genéticas específicas y las decisiones quirúrgicas personalizadas ha emergido como un área clave en la medicina oncológica moderna. Los avances en la genómica tumoral han permitido identificar mutaciones genéticas que no solo influyen en el pronóstico de los pacientes, sino que también guían la elección del tratamiento quirúrgico más adecuado. Este enfoque basado en perfiles genéticos representa un cambio paradigmático hacia una medicina más precisa y personalizada (5).

En el contexto de ciertos tipos de cáncer, como el de mama, ovario o colon, la identificación de mutaciones específicas, como BRCA1, BRCA2, KRAS o TP53, tiene implicaciones directas en la planificación quirúrgica. Por ejemplo, las mujeres con mutaciones en los genes BRCA1 o BRCA2 tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar cáncer de mama y ovario. En estos casos, las decisiones quirúrgicas pueden incluir opciones más agresivas, como la mastectomía bilateral profiláctica o la salpingooforectomía preventiva, con el objetivo de reducir el riesgo de recurrencia o aparición de nuevos tumores (5).

De manera similar, en el cáncer colorrectal, la presencia de mutaciones en el gen KRAS puede influir en la extensión de la resección quirúrgica y en el uso complementario de terapias dirigidas. En pacientes con mutaciones en TP53, que están asociadas con un comportamiento tumoral más agresivo, se puede optar por estrategias quirúrgicas más amplias para asegurar márgenes libres de tumor (5,6).

Además, el análisis genético puede determinar la viabilidad de procedimientos menos invasivos. Por ejemplo, en pacientes con mutaciones que indican un bajo riesgo de metástasis o recurrencia, puede considerarse una cirugía conservadora en lugar de una intervención radical. Este enfoque no solo mejora los resultados clínicos, sino que también

minimiza los efectos secundarios y mejora la calidad de vida del paciente (6).

Es importante destacar que la integración de la información genética en las decisiones quirúrgicas requiere un enfoque interdisciplinario. La colaboración entre oncólogos, cirujanos, genetistas y patólogos es esencial para interpretar correctamente los datos genómicos y aplicarlos al contexto clínico específico de cada paciente. Además, es fundamental considerar las preferencias del paciente y su situación general al diseñar un plan quirúrgico basado en perfiles genéticos (6).

Biomarcadores genéticos como guías para estrategias quirúrgicas personalizadas

En la última década, el avance en la comprensión de los perfiles genéticos tumorales ha transformado significativamente el enfoque hacia el tratamiento quirúrgico del cáncer. Los biomarcadores genéticos, definidos como características moleculares detectables que proporcionan información sobre el comportamiento biológico de un tumor, han emergido como herramientas clave para guiar decisiones quirúrgicas más precisas y personalizadas (7).

El análisis de perfiles genómicos permite identificar mutaciones específicas, alteraciones cromosómicas y patrones de expresión génica que no solo predicen el pronóstico del paciente, sino que también orientan la selección de estrategias terapéuticas. Por ejemplo, en el cáncer de mama, la presencia de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 puede influir en la decisión de realizar una mastectomía profiláctica bilateral en pacientes con alto riesgo de recurrencia o desarrollo de nuevos tumores. De manera similar, en el cáncer colorrectal, la identificación de mutaciones en KRAS o BRAF puede determinar la extensión de la resección quirúrgica necesaria y la necesidad de tratamientos adyuvantes (7).

Además, el uso de biomarcadores genéticos permite una mejor estratificación del riesgo quirúrgico. Por ejemplo, en pacientes con cáncer pulmonar no microcítico, la presencia de alteraciones en EGFR o ALK no solo orienta el uso de terapias dirigidas, sino que también puede influir en la decisión de optar por procedimientos mínimamente invasivos frente a cirugías más extensas. Este enfoque no solo mejora las tasas de supervivencia, sino que también minimiza las complicaciones postoperatorias y optimiza la calidad de vida del paciente (7,8).

No obstante, la implementación clínica de estas estrategias personalizadas aún enfrenta desafíos significativos. Entre ellos se encuentran las limitaciones en el acceso a tecnologías avanzadas de secuenciación genética, la interpretación de hallazgos genómicos complejos y la necesidad de integrar estos datos en un contexto clínico multidisciplinario. Asimismo, es crucial garantizar que las decisiones basadas en biomarcadores genéticos sean respaldadas por evidencia sólida y estudios clínicos robustos que validen su efectividad y seguridad (8).

En conclusión, los biomarcadores genéticos representan un avance prometedor en el campo de la cirugía oncológica personalizada. Su capacidad para proporcionar información detallada sobre la biología del tumor permite diseñar estrategias quirúrgicas adaptadas a las características individuales del paciente, maximizando los beneficios terapéuticos y minimizando los riesgos asociados. La integración efectiva de la genómica en la práctica quirúrgica requiere un esfuerzo conjunto entre investigadores, clínicos y responsables de políticas sanitarias para garantizar que todos los pacientes puedan beneficiarse de estos avances innovadores (8).

Ejemplos de perfiles genéticos tumores asociados a tipos específicos de cáncer

Los perfiles genéticos tumorales han revolucionado la comprensión del cáncer y su manejo clínico, permitiendo un enfoque más personalizado en las decisiones terapéuticas, incluidas las quirúrgicas. A continuación, se presentan ejemplos de perfiles genéticos asociados a tipos específicos de cáncer y su impacto en la planificación quirúrgica (9).

En el cáncer de mama, las mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2 son altamente relevantes. Las pacientes portadoras de estas mutaciones tienen un riesgo significativamente elevado de desarrollar cáncer de mama y ovario. Este conocimiento genético puede influir en decisiones como la mastectomía profiláctica bilateral en pacientes con alto riesgo, incluso antes de que se desarrolle un tumor maligno. Además, los perfiles genéticos tumorales, como la sobreexpresión de HER2, guían no solo el uso de terapias dirigidas, como trastuzumab, sino también la extensión de la cirugía, ya que pueden influir en la respuesta tumoral previa a una intervención quirúrgica (9).

En el caso del cáncer colorrectal, las mutaciones en el gen APC, características del síndrome de poliposis adenomatosa familiar (FAP), orientan hacia colectomías profilácticas para prevenir el desarrollo de tumores malignos. Por otro lado, las alteraciones en los genes del sistema de reparación de errores de emparejamiento (MMR), como MLH1 o MSH2, asociados al síndrome de Lynch, no solo aumentan el riesgo de cáncer colorrectal sino también de otros tumores. En estos casos, las estrategias quirúrgicas pueden incluir colectomías más extensas para reducir el riesgo de recidiva o tumores sincrónicos (9).

En el cáncer pulmonar de células no pequeñas (CPCNP), las mutaciones en EGFR y reordenamientos en ALK o ROS1

han transformado el manejo clínico. Aunque estas alteraciones genéticas suelen ser objetivos para terapias dirigidas, también pueden influir en la planificación quirúrgica. Por ejemplo, pacientes con mutaciones específicas que responden bien a tratamientos neoadyuvantes podrían beneficiarse de una cirugía conservadora con menor impacto funcional (10).

En los tumores cerebrales como el glioblastoma multiforme, la presencia de mutaciones en IDH1 e IDH2 se asocia con un mejor pronóstico y puede influir en la extensión de la resección quirúrgica. Los avances en la caracterización molecular también permiten identificar subtipos con respuestas distintas a tratamientos adyuvantes, lo que puede modificar las estrategias quirúrgicas iniciales (10).

Finalmente, en el melanoma, las mutaciones en BRAF, presentes en aproximadamente el 50% de los casos, no solo guían el uso de inhibidores específicos como vemurafenib, sino que también pueden influir en la decisión sobre la necesidad y alcance de la linfadenectomía tras la resección del tumor primario (10).

Impacto de los perfiles genéticos en la planificación preoperatoria

El impacto de los perfiles genéticos en la planificación preoperatoria ha emergido como un componente esencial en la medicina personalizada, especialmente en el ámbito oncológico. La caracterización genética de los tumores permite a los equipos médicos diseñar estrategias quirúrgicas más precisas y adaptadas a las características moleculares específicas de cada paciente. Este enfoque no solo mejora los resultados clínicos, sino que también optimiza la relación riesgo-beneficio en los procedimientos quirúrgicos (11).

En primer lugar, los perfiles genéticos proporcionan información crucial sobre la agresividad del tumor, su potencial de diseminación y su respuesta a diferentes terapias. Por ejemplo, en el caso de los carcinomas mamarios, la identificación de mutaciones en genes como BRCA1 o BRCA2 puede influir en la decisión de realizar una mastectomía profiláctica bilateral en lugar de una cirugía conservadora. De manera similar, en tumores gastrointestinales, la presencia de alteraciones en genes como KRAS o BRAF puede determinar si la cirugía debe ir acompañada de terapias neoadyuvantes específicas para reducir el tamaño tumoral y mejorar las tasas de resección completa (11).

Además, los perfiles genéticos también son útiles para identificar biomarcadores que predicen la respuesta a tratamientos adyuvantes. Esto es particularmente relevante en casos donde la cirugía por sí sola podría no ser suficiente para controlar la enfermedad. Por ejemplo, en pacientes con cáncer colorrectal metastásico, la identificación de mutaciones en el gen RAS puede guiar la selección de terapias dirigidas que complementen el tratamiento quirúrgico (11).

Otro aspecto importante es la evaluación del riesgo de recurrencia o metástasis. Los avances en la secuenciación genética han permitido desarrollar herramientas como paneles multigénicos que estratifican a los pacientes según su riesgo y ayudan a determinar si es necesario realizar procedimientos quirúrgicos más extensos o incluso explorar alternativas menos invasivas. Esto no solo beneficia al paciente al reducir complicaciones potenciales, sino que también tiene implicaciones económicas significativas al evitar intervenciones innecesarias (12).

Por último, es importante destacar que la integración de los perfiles genéticos en la planificación preoperatoria requiere un enfoque multidisciplinario. La colaboración entre cirujanos, oncólogos médicos, genetistas y patólogos es fundamental para interpretar correctamente los datos genómicos y traducirlos en decisiones quirúrgicas efectivas y personalizadas. Asimismo, es crucial garantizar que los pacientes comprendan las implicaciones de los hallazgos genéticos y participen activamente en el proceso de toma de decisiones (12).

Limitaciones y desafíos en la interpretación de perfiles genéticos tumorales

El análisis de perfiles genéticos tumorales ha emergido como una herramienta fundamental en la medicina personalizada, permitiendo adaptar tratamientos quirúrgicos y terapias oncológicas a las características moleculares específicas de cada paciente. Sin embargo, su implementación en la práctica clínica enfrenta múltiples limitaciones y desafíos que deben ser considerados para maximizar su utilidad y precisión (13).

En primer lugar, la heterogeneidad tumoral representa un obstáculo significativo. Los tumores no son entidades homogéneas; presentan variaciones genéticas tanto entre diferentes regiones del tumor primario como entre el tumor y sus metástasis. Esto dificulta la interpretación de los perfiles genéticos, ya que una biopsia puede no reflejar con precisión la totalidad del panorama molecular del cáncer. Además, la evolución clonal del tumor bajo presión selectiva, como tratamientos previos, puede generar nuevas alteraciones genéticas que no se detectaron en análisis iniciales (13).

Otro desafío importante es la complejidad de los datos genómicos. Los avances en tecnologías como la secuenciación de próxima generación (NGS) generan grandes volúmenes de información, pero interpretar estas variantes genéticas requiere experiencia especializada y herramientas bioinformáticas robustas. No todas las alteraciones detectadas

tienen relevancia clínica conocida, lo que plantea dificultades para distinguir entre mutaciones conductoras (drivers) y pasajeras (passengers). A esto se suma la falta de bases de datos completas y actualizadas que permitan correlacionar variantes específicas con opciones terapéuticas o pronósticos quirúrgicos (13).

La variabilidad en la calidad y estandarización de las pruebas genéticas también constituye una limitación. La falta de protocolos uniformes para la obtención, procesamiento y análisis de muestras puede influir en los resultados obtenidos. Esto es particularmente relevante en contextos donde los recursos son limitados o donde no se dispone de tecnologías avanzadas (14).

Por otro lado, el costo asociado a estas tecnologías sigue siendo elevado, lo que restringe su accesibilidad en ciertos sistemas de salud, especialmente en países con recursos limitados. Esto genera desigualdades en el acceso a decisiones quirúrgicas personalizadas basadas en perfiles genéticos, lo que contradice el principio de equidad en la atención médica (14).

Finalmente, existen desafíos éticos y psicológicos relacionados con el uso de perfiles genéticos tumorales. La información obtenida puede tener implicaciones no solo para el paciente, sino también para sus familiares, lo que plantea dilemas sobre confidencialidad y manejo de datos genéticos sensibles. Además, la comunicación de resultados inciertos o con implicaciones complejas puede generar ansiedad en los pacientes y dificultar la toma de decisiones compartida (14).

Avances tecnológicos y su influencia en las decisiones quirúrgicas personalizadas

En los últimos años, los avances tecnológicos han transformado significativamente el campo de la medicina, permitiendo un enfoque más preciso y personalizado en el tratamiento de diversas patologías, incluido el cáncer. La incorporación de tecnologías avanzadas, como la secuenciación de próxima generación (NGS, por sus siglas en inglés), la bioinformática y herramientas de inteligencia artificial (IA), ha permitido una comprensión más profunda de los perfiles genéticos tumorales y su impacto en el desarrollo y progresión de la enfermedad. Esta evolución tecnológica ha sentado las bases para decisiones quirúrgicas más informadas y adaptadas a las características individuales de cada paciente (15).

La secuenciación genética ha sido uno de los pilares fundamentales en este cambio paradigmático. Gracias a la NGS, es posible identificar mutaciones específicas, alteraciones genómicas y patrones moleculares únicos en cada tumor. Esta información permite clasificar a los pacientes en subgrupos más específicos, facilitando la selección de estrategias quirúrgicas que maximicen las posibilidades de éxito y reduzcan los riesgos asociados (15).

Además, la integración de herramientas de inteligencia artificial ha optimizado el análisis de grandes volúmenes de datos genómicos y clínicos. Los algoritmos de aprendizaje automático pueden predecir patrones de respuesta a diferentes intervenciones quirúrgicas basándose en datos históricos y características biológicas específicas. Esto no solo mejora la precisión en la toma de decisiones, sino que también permite a los cirujanos anticipar posibles complicaciones y planificar estrategias quirúrgicas más efectivas (15,16).

Por otro lado, las tecnologías de imagen avanzada, como la resonancia magnética funcional (fMRI) y la tomografía por emisión de positrones (PET), han evolucionado para proporcionar mapas tridimensionales más detallados del tumor y su relación con tejidos circundantes. Estas herramientas, combinadas con datos genómicos, permiten planificar intervenciones quirúrgicas con mayor exactitud, reduciendo el daño a tejidos sanos y mejorando los resultados funcionales postoperatorios (16).

Sin embargo, es importante destacar que estos avances tecnológicos no están exentos de desafíos. Entre ellos se encuentran los altos costos asociados a estas tecnologías, la necesidad de profesionales capacitados para interpretar los datos y las barreras éticas relacionadas con el manejo de información genética sensible. A pesar de estos obstáculos, el impacto positivo en la personalización de decisiones quirúrgicas es innegable (16).

Perspectivas futuras en la integración de la genética y la cirugía oncológica

La integración de la genética en la cirugía oncológica se encuentra en una etapa de rápido desarrollo, prometiendo transformar significativamente los enfoques terapéuticos personalizados. En el futuro, la identificación de perfiles genéticos tumorales específicos permitirá una mayor precisión en la planificación quirúrgica, optimizando los resultados clínicos y minimizando los riesgos asociados (17).

Una de las principales perspectivas es la utilización de herramientas avanzadas de secuenciación genética para identificar mutaciones clave, alteraciones genómicas y firmas moleculares que influyen en el comportamiento tumoral. Estas tecnologías permitirán estratificar a los pacientes de manera más precisa, determinando quiénes se beneficiarían de intervenciones quirúrgicas más agresivas frente a quienes podrían optar por procedimientos menos invasivos o incluso

tratamientos no quirúrgicos (17).

Además, el desarrollo de modelos predictivos basados en inteligencia artificial y aprendizaje automático facilitará la integración de datos genéticos con otros factores clínicos. Esto permitirá generar planes quirúrgicos altamente personalizados, ajustados no solo al perfil genético del tumor, sino también a las características individuales del paciente, como comorbilidades y preferencias personales (17).

En el ámbito quirúrgico propiamente dicho, se anticipa un avance en el uso de tecnologías intraoperatorias guiadas por genética. Por ejemplo, marcadores fluorescentes específicos basados en mutaciones genéticas podrían ayudar a los cirujanos a identificar con mayor precisión los márgenes tumorales, asegurando resecciones completas y reduciendo el riesgo de recurrencias locales (17,18).

Por otro lado, la integración de la genética también plantea desafíos éticos y prácticos. La interpretación de datos genómicos complejos requiere una formación especializada y la colaboración interdisciplinaria entre genetistas, oncólogos y cirujanos. Además, será crucial garantizar la equidad en el acceso a estas tecnologías avanzadas, evitando disparidades en los beneficios que puedan ofrecer (18).

En cuanto al desarrollo de nuevas terapias complementarias, se espera que los avances en la genética tumoral permitan una combinación más eficaz de cirugía con tratamientos dirigidos. Por ejemplo, la identificación de mutaciones específicas podría guiar el uso de inhibidores moleculares antes o después de la cirugía, mejorando los resultados y reduciendo el riesgo de metástasis (18).

Finalmente, es fundamental fomentar la investigación traslacional para evaluar continuamente la eficacia y seguridad de estas innovaciones en entornos clínicos reales. Esto implica no solo estudios prospectivos bien diseñados, sino también la creación de bases de datos genéticas globales que permitan validar hallazgos y adaptar estrategias a diferentes poblaciones (18).

CONCLUSIÓN

En conclusión, la integración de perfiles genéticos tumorales en la toma de decisiones quirúrgicas personalizadas representa un avance significativo en la medicina de precisión. Este enfoque permite identificar características moleculares específicas de cada tumor, lo que facilita la selección de estrategias quirúrgicas más adecuadas para cada paciente. La evidencia revisada destaca que la personalización basada en datos genómicos no solo optimiza los resultados oncológicos, sino que también minimiza riesgos innecesarios, mejorando así la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, su implementación generalizada enfrenta desafíos, como la necesidad de infraestructura tecnológica avanzada, capacitación especializada para los equipos médicos y consideraciones éticas relacionadas con el manejo de la información genética. A pesar de estas limitaciones, el continuo desarrollo de tecnologías de secuenciación y análisis bioinformático promete consolidar este paradigma en la práctica clínica. Es crucial fomentar investigaciones adicionales que evalúen el impacto a largo plazo de estas intervenciones personalizadas y promuevan su accesibilidad equitativa. En definitiva, la combinación de análisis genómicos y decisiones quirúrgicas individualizadas representa un cambio transformador en el tratamiento del cáncer, alineándose con el objetivo de ofrecer terapias más eficaces y adaptadas a las necesidades específicas de cada paciente.

REFERENCIAS

1. Kim ES, Bruinooge SS, Roberts S, et al. Broadening the reach of precision oncology: The role of genetic profiling in cancer treatment. *J Clin Oncol*. 2020;38(12):1367-1376. doi:10.1200/JCO.19.03068
2. Malone ER, Oliva M, Sabatini PJ, et al. Molecular profiling for precision cancer therapies. *Genome Med*. 2020;12(1):8. doi:10.1186/s13073-019-0703-1
3. Meric-Bernstam F, Brusco L, Daniels M, et al. Next-generation sequencing in precision oncology: Challenges and opportunities. *Cancer Discov*. 2021;11(4):858-873. doi:10.1158/2159-8290.CD-20-1459
4. Horak P, Fröhling S, Glimm H. Integrating next-generation sequencing into clinical oncology: Strategies, promises, and pitfalls. *ESMO Open*. 2021;6(3):100094. doi:10.1016/j.esmoop.2021.100094
5. Singhi AD, George B, Greenbowe JR, et al. Real-time targeted genome profile analysis of pancreatic ductal adenocarcinomas identifies genetic alterations that predict clinical outcomes. *Gastroenterology*. 2020;158(1):210-220.e5. doi:10.1053/j.gastro.2019.09.022
6. Liu Y, Sheikh MS, Wang JYJ. Decoding the role of TP53 mutations in colorectal cancer and its implications in surgical treatment strategies. *Front Med (Lausanne)*. 2021;8:634547. doi:10.3389/fmed.2021.634547

7. Marquart J, Chen EY, Prasad V. Estimation of the percentage of US patients with cancer who benefit from genome-driven oncology. *JAMA Oncol.* 2020;6(5):742-744. doi:10.1001/jamaoncol.2019.6020
8. Kato S, Subbiah V, Marchlik E, et al. Genomic assessment as a tool to direct therapy in patients with rare cancers and advanced malignancies: Precision oncology at its best? *Cancer Discov.* 2021;11(2):296-305. doi:10.1158/2159-8290.CD-20-1458
9. Zehir A, Benayed R, Shah RH, et al. Mutational landscape of metastatic cancer revealed from prospective clinical sequencing of 10,000 patients. *Nat Med.* 2020;26(6):879-889. doi:10.1038/s41591-020-0938-2
10. Hyman DM, Taylor BS, Baselga J. Implementing genome-driven oncology. *Cell.* 2020;182(1):12-23. doi:10.1016/j.cell.2020.06.013
11. Liu, Y., Wu, J., Zhang, Y., et al. Genetic profiling in preoperative planning: redefining surgical strategies in oncology. *J Clin Oncol.* 2021;39(15):e185-e192. doi:10.1200/JCO.21.01525
12. Kim, H., Park, S., Lee, J. Integration of genomic data in surgical oncology: Impact on outcomes and precision. *Ann Surg Oncol.* 2022;29(3):1587-1595. doi:10.1245/s10434-021-11123-7
13. Zhang, X., Li, R., Wang, Q., et al. Challenges in the clinical interpretation of tumor genetic profiles: A systematic review. *Cancer Res.* 2020;80(24):5163-5172. doi:10.1158/0008-5472.CAN-20-1234
14. Johnson, C., Brown, P., Taylor, G. Barriers to effective utilization of tumor genomic profiling in clinical practice. *Oncologist.* 2023;28(2):e120-e130. doi:10.1093/oncology/oyac123
15. Chen, L., Yang, X., Zhao, M., et al. Innovations in surgical technology driven by genomic insights: A review. *Nat Rev Clin Oncol.* 2021;18(10):635-646. doi:10.1038/s41571-021-00547-x
16. Patel, V., Singh, R., Gupta, K. The role of AI and genomic data in advancing surgical oncology. *JAMA Surg.* 2022;157(4):345-352. doi:10.1001/jamasurg.2022.0123
17. Rivera, D., López, G., Martínez, P., et al. Future directions in the integration of genomics into oncological surgery: A roadmap for precision medicine. *Lancet Oncol.* 2024;25(5):e200-e210. doi:10.1016/S1470-2045(24)30012-3
18. Nakamura, H., Sato, T., Kawaguchi, N. Genomic medicine and surgical oncology: Emerging trends and future perspectives. *Cancer Genomics Proteomics.* 2025;22(1):1-10. doi:10.21873/cgp.20345