



122 - APLICACIÓN CLÍNICA DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) EN EL CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES

C. Zafon¹, M. Sesé², C. Iglesias², J. Hernando³, R. Somoza², B. Lloveras⁴, S. Clavé⁴, B. Bellosillo⁴ y J. Hernández-Losa²

¹Endocrinología y Nutrición, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona. ²Anatomía Patológica, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona. ³Oncología Médica, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona. ⁴Anatomía Patológica, Parc de Salut Mar, Barcelona.

Resumen

Introducción: El desarrollo de terapias dirigidas a alteraciones genéticas ha generado la necesidad de analizar el perfil molecular de diferentes tipos de cáncer desde una perspectiva asistencial y a introducir técnicas de secuenciación masiva (NGS) en los protocolos diagnósticos. En el cáncer papilar de tiroides (CPT) la implementación de esta tecnología todavía es incipiente, a pesar de que algunas de las alteraciones moleculares accionables, como las fusiones de *RET*, se encuentran en un porcentaje significativo de tumores.

Objetivos: Se ha analizado una serie de casos de CPT que no presentaban la mutación *BRAF V600E* (*BRAF-wt*) mediante un panel de NGS para detectar anomalías moleculares con potencial terapéutico.

Métodos: Se incluyeron 60 CPT *BRAF-wt* de dos hospitales diferentes y con subtipos histológicos diversos. El análisis molecular se realizó con el kit OncoPrint Focus Assay en el sistema S5XL de ThermoFisher, que examina 52 genes (35 mutaciones, 19 variaciones en el número de copias y 23 fusiones). Las fusiones génicas se confirmaron por FISH. Adicionalmente, todas las muestras se analizaron mediante una RT-PCR comercial.

Resultados: De los 59 casos evaluables, en 19 no se encontró ninguna alteración molecular. En 16 muestras se identificaron alteraciones en el DNA (14 de ellas en el codón 61 de *NRAS*). En 21 tumores se detectaron genes de fusión en RNA (14 en *RET*, 2 en *ALK*, 3 en *NTRK3* y 1 en *PAX8* y en *MET*). En 3 casos se observaron anomalías tanto en DNA como en RNA.

Conclusiones: La implementación asistencial del análisis molecular mediante NGS en pacientes con CPT puede detectar anomalías que se beneficiarían de nuevas terapias dirigidas, como es el caso de las fusiones de *RET*, *ALK* y *NTRK*. Estos hallazgos resaltan el potencial de la NGS para mejorar la selección de tratamientos personalizados en el cáncer de tiroides.

Financiación: Este trabajo, ha sido parcialmente subvencionado mediante una ayuda de investigación de la empresa Lilly S.A.U.