



219 - IMPACTO DE LA BIOPSIA LÍQUIDA EN EL DIAGNÓSTICO DEL CÁNCER COLORRECTAL

E.M. Cañada-Higueras¹, G. Alkorta-Aranburu¹, A. Bielsa¹, O. Prats², F.J. Gracia¹, T. Imizcoz¹ y M. Herraiz³

¹Universidad de Navarra/CIMA LAB Diagnostics, Pamplona. ²Clínica Universidad de Navarra, Pamplona. ³Clínica Universidad de Navarra-IdiSNA, Pamplona.

Resumen

Introducción: La caracterización del perfil molecular del tumor mediante NGS (next generation sequencing) a partir de biopsias de tejido se ha convertido en uno de los pilares de la medicina personalizada. Sin embargo, la obtención de una biopsia de tejido no siempre es posible y su obtención seriada no es viable. Los tumores liberan células y ácidos nucleicos al torrente sanguíneo que pueden ser estudiados de forma longitudinal y no invasiva en una muestra de biopsia líquida. Por ello, nos planteamos: comparar la concordancia del panel Oncomine Pan Cancer de Thermo Fisher (PC), con el panel Guardant 360 de Guardant Health (G360) considerado actualmente el gold standard y describir los hallazgos de PC en pacientes con cáncer colorrectal (CCR), e individuos con pólipos y sin pólipos comprobado por colonoscopia.

Métodos: Se ha comparado la concordancia de los resultados de G360 con las obtenidas por PC en 16 muestras de pacientes con distintos tipos de tumor. Se ha estudiado con PC los ácidos nucleicos circulantes extraídos de 10 mL de sangre de 35 individuos (12 individuos sin pólipos, 13 individuos con más de 10 pólipos y 10 con CCR).

Resultados: Se observó una correlación muy significativa (> 99%) entre las frecuencias alélicas de las variantes identificadas por G360 y PC. El análisis de PC en las muestras de los 35 individuos detectó solo dos variantes en APC somáticas, y ambas en individuos con cáncer colorrectal. En los otros 8 individuos con cáncer colorrectal no se identificó ninguna mutación en APC somática. Además, también es de destacar que se observaron mutaciones TP53 somáticas en 12 de 35 (34%) muestras procesadas, incluso en muestras de individuos pertenecientes al grupo control.

Conclusiones: Se ha observado una gran concordancia entre los resultados del análisis de la biopsia líquida estudiada con dos plataformas comerciales diferentes. No obstante, es necesario continuar mejorando la tecnología para que su implementación en la práctica tenga relevancia clínica.