



Neurology perspectives



19755 - La importancia diagnóstica y terapéutica de la secuenciación genética en pacientes con glioma: experiencia de un centro terciario

Velilla Alonso, G.¹; Pérez Rangel, D.²; García Bellido, S.²; Segura Collar, B.¹; Caamaño Moreno, M.¹; Hiller Vallina, S.¹; Mondéjar Ruescas, L.¹; Gargini, R.¹; Hernández Laín, A.³; Sepúlveda Sánchez, J.¹

¹Unidad Multidisciplinar de Neurooncología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Las características moleculares son cada vez más importantes para el diagnóstico de los gliomas, como queda reflejado en la última clasificación de la OMS de 2021. Revisamos las características clínicas y moleculares de los pacientes con glioma sometidos a test genéticos en nuestro centro.

Material y métodos: Estudio unicéntrico que incluyó a los pacientes con gliomas sometidos a pruebas de secuenciación genética masiva (FoundationOne[®]CDx y Caris[®]) entre julio de 2015 y diciembre de 2022. Se revisaron retrospectivamente en la historia clínica electrónica datos demográficos y clínicos de 120 pacientes.

Resultados: La mayoría de los pacientes (70) eran hombres. La mediana de edad fue de 47 años (rango intercuartílico 33-58). El 58,3% eran glioblastomas IDH-*wildtype*, el 30,8% astrocitomas IDH-mutado y el 8,3% oligodendrogliomas IDH-mutado y 1p/19q-codelecionado. La supervivencia global fue de 29 meses para los glioblastomas y de 166 meses para los gliomas con mutación en IDH (determinada mediante inmunohistoquímica). Las alteraciones genéticas encontradas con mayor frecuencia en la secuenciación fueron en TP53 (37,5%), en el promotor de TERT (38,3%) y pérdida de CDKN2A (27,5%). En 21 casos el diagnóstico inicial de la OMS de 2016 cambió según la clasificación de 2021 debido a información molecular. En 47 casos se probaron terapias moleculares dirigidas: 14 sobre EGFR, 7 sobre MET, 5 sobre BET, 4 sobre SMO, 3 sobre NTRK y TGFβ y 2 sobre CDK4/6, BRAF, ALK, FGFR, entre otras.

Conclusión: Las pruebas genéticas permiten no solo diagnosticar correctamente los gliomas, sino también identificar a pacientes que pueden beneficiarse de las terapias dirigidas.