



116 - IMPLEMENTACIÓN DE LA *NEXT GENERATION SEQUENCING* (NGS) EN CÁNCER DE TIROIDES: APLICACIÓN EN LA PRÁCTICA ASISTENCIAL EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Planas¹, J.F. Chabla², M. Sesé², M. Garrido-Pontnou², J. Hernando³, J. Hernández-Losa², C. Iglesias² y C. Zafon¹

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.

Resumen

Introducción: El estudio molecular mediante secuenciación de nueva generación (NGS) se está incorporando a los protocolos diagnósticos de cáncer dada la existencia de terapias dirigidas, siendo aún incipiente su uso en cáncer de tiroides (CT). En nuestro centro, y tras una validación técnica preliminar, en noviembre de 2023 se implementó su uso rutinario en la práctica asistencial para todos los CT pediátricos y CT de adultos ≥ 1 cm.

Objetivos: Analizar los resultados moleculares obtenidos durante los seis primeros meses de implementación de la NGS en CT en nuestra institución.

Métodos: Se analizaron 33 pacientes con CT (23 concomitantemente al diagnóstico y 10 con CT conocido avanzado tributario de tratamiento sistémico), siendo 4 CT pediátricos. El análisis molecular se realizó con las plataformas *Oncomine Precision Assay* (adultos) y *Oncomine Childhood Research Assay* (pediátricos). Se recogieron variables clínicas, histológicas, de estadio y tratamiento.

Resultados: 23/33 eran mujeres y la edad media fue de $50,6 \pm 20,7$ años. 19 de los CT de reciente diagnóstico eran carcinomas papilares (CPT), en estos se detectaron 14 mutaciones (10 *BRAF*, 3 *NRAS*, 1 *DICER1*) y 4 fusiones (3 *RET*, 1 *BRAF*). 3/19 alteraciones disponían de tratamiento dirigido (accionables). Los 10 CT avanzados correspondieron a 6 CPT (4 mutaciones *BRAF*, 1 fusión *RET*), 2 carcinomas pobremente diferenciados (1 de ellos con mutación *NRAS*), un carcinoma diferenciado de alto grado con TP53 mutado y 1 carcinoma medular con fusión *BRAF*.

Conclusiones: La implementación asistencial del análisis molecular del CT mediante NGS identifica alteraciones que podrían beneficiarse de terapia dirigida y, así, permitir un tratamiento personalizado en enfermedades avanzadas. Permite asimismo ampliar el conocimiento de las bases moleculares del CT desde los estadios iniciales, optimizando el manejo clínico.