



Endocrinología y Nutrición



123 - ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES CON CARCINOMA DIFERENCIADO DE TIROIDES EN EL HOSPITAL 12 DE OCTUBRE

S. Guadalix^a, A. Guerrero^a, M. Cristina^b, L. Pérez-Olivares^a, A. Pérez-Barrios^a, M. Robledo^b, M. Calatayud^a, G. Martínez^a y F. Hawkins^a

^aHospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España. ^bCNIO. Madrid. España.

Resumen

Introducción: El propósito de este estudio es analizar las mutaciones de BRAF V600E, RAS y del promotor de TERT, en pacientes con carcinoma diferenciado de tiroides (CDT) en el Hospital 12 de Octubre y relacionarlo con características clinicopatológicas de alto riesgo del CDT.

Métodos: Se seleccionaron aquellos (13) con metástasis a distancia (M1), y 20 pacientes sin evidencia de enfermedad, como grupo control. El DNA genómico se analizó en todos los tumores primarios y en metástasis ganglionares cuando estuvo disponible, para determinar el estatus mutacional de BRAF, RAS y TERT.

Resultados: De los 20 pacientes control [46 ± 17 años; 17 mujeres y 3 hombres], 16 presentaron carcinoma papilar de tiroides (PTC) (80%) y 4 carcinoma folicular de tiroides (CFT) (20%). 14 estadio I (70%); 3 estadio II (15%) y 3 estadio III (15%). 18 pacientes (90%) tuvieron una respuesta excelente al tratamiento, y 2 una respuesta bioquímica incompleta. Dos de los PTCs "control" fueron BRAF+ (11,1%) y 5 RAS+ (25%). Entre los 13 pacientes con M1 [45 ± 18 años; 11 mujeres y 2 hombres], 12 presentaron PTC y 1 CFT. 1 estadio I (7%); 8 estadio II (62%) y 4 estadio IVC (31%). Siete fueron refractarios al I131 (54%) y 5 fallecieron a causa de la enfermedad. Tres pacientes fueron BRAF+ (23%). Uno de ellos presentó componente desdiferenciado y falleció a causa de la enfermedad a los 19 años. Dos eran RAS + (15%). En 2 pacientes se encontró la coexistencia de BRAF + TERT (15%) y en otros 2 de RAS + TERT (15%). Estos 4 pacientes fallecieron por la enfermedad. 3 presentaron un carcinoma pobremente diferenciado y su media de seguimiento fue de 36,7 ± 40,28 meses.

Conclusiones: En nuestra serie, la coexistencia de las mutaciones de BRAF/RAS y del promotor de TERT se asocia a variantes anatomopatológicas más agresivas y a peor pronóstico de la enfermedad. Estos hallazgos, junto con las evidencias publicadas, sugieren la utilidad pronóstica del estudio de mutaciones en el promotor de TERT.