



# Neurology perspectives



## 19755 - LA IMPORTANCIA DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA DE LA SECUENCIACIÓN GENÉTICA EN PACIENTES CON GLIOMA: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO

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

<sup>1</sup>Unidad Multidisciplinar de Neurooncología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Servicio 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<sup>®</sup>CDx y Caris<sup>®</sup>) 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-codeleccionado. 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 TGF $\beta$ ; 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.