Neurocirugia. 2018;29(Espec Congr):62

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

C0555 - UNA NUEVA ESPERANZA: MUTACIÓN V600 DEL GEN BRAF EN LOS CRANEOFARINGIOMAS. EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO Y OPCIONES TERAPÉUTICAS FUTURAS

L. Moreno Vázquez, B. Moreno Torres, J. Álvarez Fernández, M.Á. Cañizares Méndez, Á. Rodríguez de Lope Llorca, J.A. Álvarez Salgado y L.M. Riveiro Vicente

Complejo Hospitalario de Toledo, Hospital Virgen de la Salud, Toledo, España.

Resumen

Objetivos: Analizar la importancia de la determinación de la mutación del gen BRAFV600E en la variedad papilar de los craneofaringiomas tras la reciente aparición de una nueva diana terapéutica, los inhibidores BRAF.

Métodos: Estudio epidemiológico descriptivo retrospectivo. Craneofaringiomas intervenidos y con confirmación histológica desde 2001 hasta 2017 en nuestro centro. Rastreo de la mutación BRAFV600E (exón 15) en la variedad papilar.

Resultados: Los craneofaringiomas son tumores raros de origen epitelial derivados de la bolsa de Rathke con un componente quístico, sólido o mixto habitualmente. De comportamiento histológico beningno, son localmente agresivos. Su manejo terapéutico es complejo, siendo habituales las recidivas y las comorbilidades sobre todo hormonales. Dos tipos histológicos reconocidos: adamantinomatoso y papilar. Mientras que el primero se asocia a mutación del gen CTNNB1 (63% aproximadamente) en relación a inmunohistoquímica positiva para beta-catenina, en el segundo caso con mutaciones BRAFV600E (60% aproximadamente según series). No existe solapamiento del espectro genético descrito conocido. En la literatura hay casos aislados recurrentes con respuesta muy favorable a tratamiento neoadyuvante con inhibidores BRAF (dabrafenib). En nuestra serie incluimos a 28 pacientes con edades comprendidas entre los 18 meses y los 73 años, intervenidos y con diagnóstico histológico compatible con craneofaringioma. Entre las comorbilidades más habituales se encuentra la diabetes insípida y el panhipopituitarismo. De estos pacientes, en el diagnóstico definitivo 19 son de la variedad adamantinomatosa y 9 de la variedad papilar. Mutación BRAFV600E positiva en el 66,7% (6/9) de la variedad papilar.

Conclusiones: Los nuevos hallazgos genéticos, mutación BRAFV600E en la variedad papilar de los craneofaringiomas suponen una nueva vía terapéutica esperanzadora y complementaria al tratamiento quirúrgico.

1130-1473/© 2018 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.