Neurocirugia. 2019;30(Espec Congr):18

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

C0474 - BÚSQUEDA DE GENES MUTADOS EN MENINGIOMAS CON Y SIN RECIDIVA MEDIANTE SECUENCIACIÓN DEL EXOMA COMPLETO

C. Prieto[1], D.A. Arandia Guzmán[2], M. González-Tablas Pimenta[3], M. Jara Acevedo[3], A. Otero Rodríguez[2], P. Sousa Casasnovas[2], D. Pascual Argente[2], L. Torres Carretero[2], J.A. Orfao de Matos Correia e Vale[4] y M.D. Tabernero Redondo[3]

[1]Servicio de Bioinformática, Universidad de Salamanca, Nucleus, Salamanca, España.[2]Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca, España.[3]Hospital Clínico de Salamanca, Salamanca, España.[4]Universidad de Salamanca, Salamanca, España.

Resumen

Objetivos: Nos propusimos identificar en pacientes con meningioma intervenidos al diagnóstico o en la recidiva, mutaciones en los genes más frecuentemente asociados a meningioma (*AKT1, ARID1B, BAP1, BRAF, CDKN2A, CDKN2C, GNA11, GNAQ, KLF4, NF2, NRAS, PIK3CA, PTEN, SF3B1, SMARCA4, SMARCB1, SMO, TERT, TP53, TRAF7*) para establecer su incidencia y tipo de mutaciones.

Métodos: Se analizaron 35 muestras de meningiomas (23 en el momento del diagnóstico y 12 en la recidiva, dos recidivas pertenecen al mismo paciente) mediante secuenciación de exoma completo (WES). El ADN se obtuvo mediante métodos convencionales y se realizó la captura del exoma para su posterior secuenciación. Del total de 25.939 genes secuenciados, tras análisis bioinformático, se seleccionaron los genes de interés y se anotaron las variantes encontradas en los mismos.

Resultados: Se encontraron 47 mutaciones localizadas en 12 de los 20 genes candidatos. Las mutaciones detectadas por paciente oscilaron entre 0-3 variantes. Los genes con mayor número de mutaciones fueron: *NF2* (16 tumores: 46%), *SMO* (11 tumores: 31%) y PIK3CA (6 tumores: 17%). Las mutaciones existen tanto en meningiomas al diagnóstico como en la recidiva (NF2: 52% frente a 33%; SMO: 31%frente a 8% y PIK3CA: 22% frente a 8%), siendo significativa la diferencia para SMO (p = 0,05). Se identificó la posición genética, los nucleótidos afectados y los SNP correspondientes (rs79014342, rs2230461, rs145785954, rs139125255, rs41304185, rs111694017, rs121918347, rs200106152, rs150375845, rs121434592, rs1042522, rs186823009 y rs121434259). En los meningiomas con recidiva no se encontraron mutaciones en los genes *AKT*, *PTEN* y *SF3B1* y estaban mutados *BAP*, *GNAQ y KLF4*.

Conclusiones: Nuestros resultados revelan que los genes que presentan mayor número de mutaciones son: *NF2*, *SMO* y *PIK3CA*, siendo las mutaciones en SMO significativas en meningiomas no recurrentes. Además, identificamos 3 genes que podrían ser específicos y tener valor pronóstico en meningiomas recurrentes: *BAP1, GNAQ y KLF4*.

Proyecto_IBY 16/00002.

1130-1473/© 2019 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.