Neurocirugia. 2023;34(Supl 1):SS279

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

OC-047 - SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN COMO ARMA PARA EL DIAGNÓSTICO Y NUEVAS OPCIONES DE TRATAMIENTO EN EL GLIOBLASTOMA

C. Vivancos Sánchez, M. Taravilla, M.L. Gandía, I. Esteban, A. Peláez, S. Quiñones, I. Losantos y A. Isla

Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Resumen

Introducción: El reciente reconocimiento de marcadores genéticos como factores pronósticos y *targets* de tratamiento en neurooncología hace necesario el avance en el análisis histológico-molecular de las muestras neuroquirúrgicas. Dichos marcadores se suman al factor pronóstico de supervivencia más importante en los glioblastomas (GB): el grado de resección.

Objetivos: Estudiar el impacto clínico del conocimiento del perfil genético de los GB gracias a la secuenciación de nueva generación (NGS).

Métodos: Se incluyeron 32 pacientes con GB según la clasificación vigente a partir de la base de pacientes con tumores cerebrales primarios entre los años 2010-2021 (< 56 años, con seguimiento mínimo de 1 año y resonancia magnética posoperatoria precoz). Se obtuvo información clínica, radiológica y anatomopatológica. Se analizaron las muestras parafinadas utilizando la plataforma de secuenciación masiva Ion Torrent Genexus Dx Integrated Sequencer (ThermoFisher), panel Oncomine Comprehensive Assay (161 genes, incluyendo aquellos determinantes para diagnóstico OMS 2021) y análisis bioinformático (Oncomine Reporter 6.6.2,1).

Resultados: La NGS resultó en un flujo de trabajo de 5 días laborables. La identificación de mutaciones mediante NGS (IDH; histona y ATRX, respectivamente) supuso cambio de diagnóstico en dos casos. Se detectaron mutaciones de: BRAF en 1 paciente, EGFR en 14, TERT en 7, CDK4 en 4, PIK3CA en 5, PTEN en 4 y FGFR en 3 pacientes, siendo *targets* potenciales para ensayos clínicos. Se observó una tendencia a peor supervivencia en los casos con mutación CDK4 y PIK3CA, sin alcanzar significancia.

Conclusiones: Con el estudio NGS se obtiene información genética eficiente para el diagnóstico, valiosa para la toma de decisiones terapéuticas y la identificación de nuevos *targets*. Actualmente aporta información para posibles ensayos clínicos, especialmente importante en pacientes jóvenes. Disponer de esta técnica podría suponer una gran mejoría de la calidad asistencial con un diagnóstico más rápido, completo y fiable, especialmente de los casos complejos.

1130-1473/© 2023 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.