



123 - PÉRDIDA DE LA MUTACIÓN DE IDH DURANTE LA PROGRESIÓN TUMORAL: UN HALLAZGO POCO FRECUENTE

Ferrer Lozano, J.¹; Rodríguez García, C.¹; Torres Martínez, A.²; Carreres Polo, J.³; Prat Acín, R.⁴

¹Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe; ²Servicio de Oncología Médica.

Hospital Universitario y Politécnico La Fe; ³Servicio de Radiología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe;

⁴Servicio de Neurocirugía. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

Resumen

Objetivos: La mutación de IDH es un evento precoz en la gliomagénesis, generalmente preservado en la progresión del tumor. La pérdida de una mutación de IDH previamente detectada se ha descrito de manera excepcional en algunos casos, generalmente de fenotipo astrocitario.

Material y métodos: Presentamos el caso de una paciente de 45 años, intervenida en julio de 2019 de una tumoración en el lóbulo frontal izquierdo, con diagnóstico de oligodendroglioma, IDH mutado, 1p/19q codelecionado, grado 3. Tras una resección aparentemente completa, la paciente se sometió a radioterapia y quimioterapia adyuvante. Permaneció libre de enfermedad durante 43 meses, con buen estado general y sin signos radiológicos de recidiva/progresión. En febrero de 2023 se observaron varios focos de aumento de intensidad de la señal en el lecho quirúrgico, que en controles posteriores se transformaron en una rápida progresión multifocal de la enfermedad, con deterioro neurológico importante. La paciente se sometió a rescate quirúrgico en julio de 2023, con resección parcial de las lesiones, falleciendo 8 meses después.

Resultados: El estudio histológico mostró la similitud del tumor primario y la recidiva, con fenotipo oligodendrogial y rasgos de anaplasia. Sin embargo, el estudio inmunohistoquímico y molecular de mutación de IDH fue negativo en el tumor recidivado. La codelección 1p/19q se mantuvo estable. Se realizó un estudio molecular completo para comparar los perfiles de ambos episodios tumorales.

Conclusión: La pérdida de la mutación de IDH en la progresión tumoral es un proceso poco frecuente, que plantea numerosos interrogantes sobre la biología de la lesión y el manejo de los pacientes.