



Revista Española de Medicina Nuclear e Imagen Molecular



PO038 - ESTUDIO GENÉTICO SISTEMÁTICO MEDIANTE TÉCNICA DE SECUENCIACIÓN GÉNICA NGS EN CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES: IMPLICACIONES CLÍNICAS Y RELACIÓN CON LA MEDICINA NUCLEAR

Fabrizio Montenegro Muñoz¹, Carles Siscar Gelo¹, Franco José Cavagna Matti¹, Miguel Ángel Navas de la Cruz¹, Laura Casas Calabuig¹, María Dolores Reyes Ojeda¹, José Rafael Infante de la Torre¹, Esther Roselló Sastre² y Elisa Verónica Caballero Calabuig¹

¹Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España. ²Hospital General Universitario, Valencia, España.

Resumen

Objetivo: Evaluar sistemáticamente el perfil mutacional en pacientes con carcinoma papilar de tiroides (CPT) mediante técnica de secuenciación génica (NGS) y correlacionarlo con las características clínicas y factores pronósticos.

Material y métodos: Estudio observacional, analítico y retrospectivo de 31 pacientes consecutivos con CPT tratados entre 2023 y 2024, estudiados mediante la técnica de secuenciación génica NGS (utilizando el equipo Thermo-Fisher, con el panel Oncomine Precision Assay). Todos fueron sometidos a tiroidectomía total, más vaciamiento ganglionar en 26. Posteriormente, se administró 131I tras rhTSH y se obtuvo imagen SPECT/CT. Las mutaciones se correlacionaron con el TNM, la focalidad tumoral, la tiroglobulina estimulada (Tge) e imagen gammagráfica. Se aplicó la prueba de Fisher para analizar la asociación de las variables, estableciendo el umbral de significación estadística en p 0,05.

Resultados: Se analizaron 31 pacientes (23 mujeres y 8 hombres); 17 eran unifocales y 14 multifocales. El 54,83% eran T1, 25,81% T2 y 19,6% T3. El 54,8% de los casos eran N1 y el 6,9% M1. El análisis NGS detectó una mutación en el 87,7% de los pacientes: 67,7% (21) BRAF, 9,7% (3) RET, 6,5% (2) NRAS y 3,2% (1) fusión del gen ALK. El 86,7% (13/14) de los pacientes con multifocalidad eran BRAF+ (p = 0,0089, OR 13,41). La afectación ganglionar fue más frecuente en pacientes BRAF+ (76,19%) y RET+ (100%) respecto a aquellos sin dichas mutaciones, sin alcanzar significación estadística (p = 0,222). Se encontraron niveles de Tge > 10 ng/dL en 70% de los BRAF- y en 47,6% de los BRAF+.

Conclusiones: En esta serie limitada por el número y la heterogeneidad de los grupos, destaca un alto porcentaje de positividad de BRAF que se asocia multifocalidad, lo cual puede tener un papel en la planificación terapéutica. La alta prevalencia de la mutación en la muestra genera interrogantes sobre su papel real como factor de riesgo.