



# INTEGRACIÓN DEL PERFIL MOLECULAR En el diagnóstico de Gliomas

ENCUENTRO DE SEMILLEROS DE INVESTIGACIÓN - CREACIÓN  
LA IA AL SERVICIO DE LA CIENCIA Y LA INNOVACIÓN

Implicaciones de la clasificación WHO-CNS5-2021 en pacientes adultos colombianos con gliomas difusos

Omar Echeverría | Andrés Felipe Patiño-Aldana | Ana María Chinchilla | Nora Contreras | Stevan Peralta | Nicolas Caballero | Hanna Valentina Tovar | José Manuel Palacio | Veónica Uribe | Matteo Mineo-Pachón | Fernando Velandia | William Mauricio Riveros Castillo | Nattaly Valero | Daniel Felipe Silgado-Guzmán | Alejandro Ondo-Mendez | Dora Janeth Fonseca-Mendoza |

COLABORACIÓN INTERDISCIPLINAR



## Introducción

Los gliomas son el tumor primario más frecuente del SNC. La 5ta edición de la Clasificación de Tumores del Sistema Nervioso Central (SNC) de la OMS de 2021 busca integrar la caracterización molecular e histopatológica de estas lesiones, con el fin de mejorar la aproximación diagnóstica, pronóstica y tratamiento de estos pacientes.

La implementación de herramientas diagnósticas moleculares ha sido un desafío; entender cómo el diagnóstico molecular altera la clasificación de los tumores del SNC pues ayudar a mejorar la adherencia a esta guía y su utilización clínica

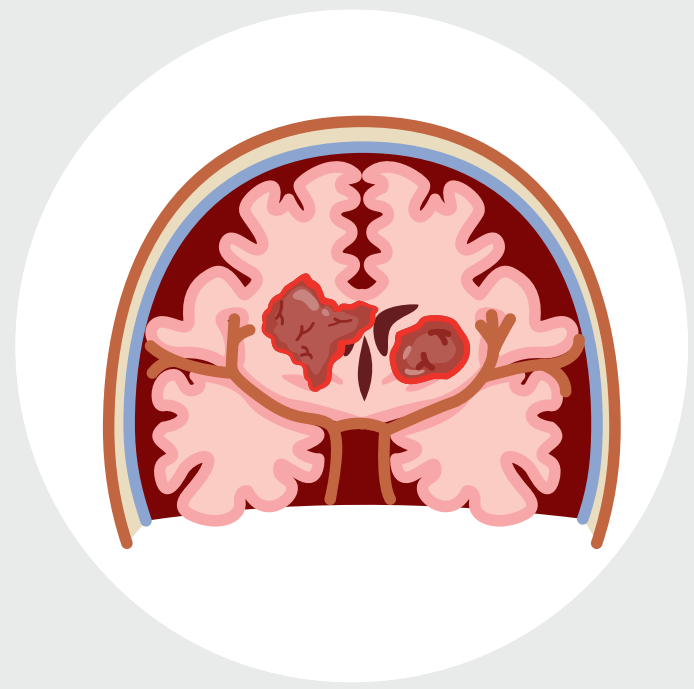
## Objetivo

Identificar variantes moleculares en genes relacionados con la etiología de gliomas en una muestra de pacientes colombianos y determinar su frecuencia e impacto en la clasificación clínica de acuerdo a la 5ta guía SNC-2021 de la OMS



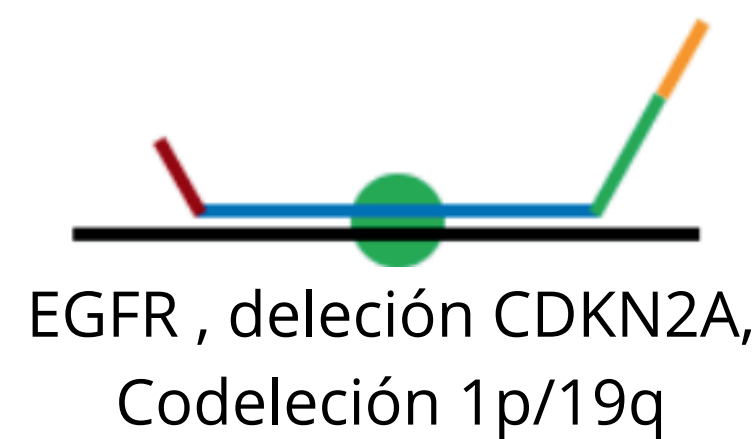
- Determinar parámetros genético-poblacionales de variantes asociadas con tumores del SNC en pacientes colombianos
- Determinar la correlación entre el diagnóstico histopatológico y molecular
- Aportar a la discusión del uso de la genética en la práctica clínica oncológica con impacto nacional

## Metodología

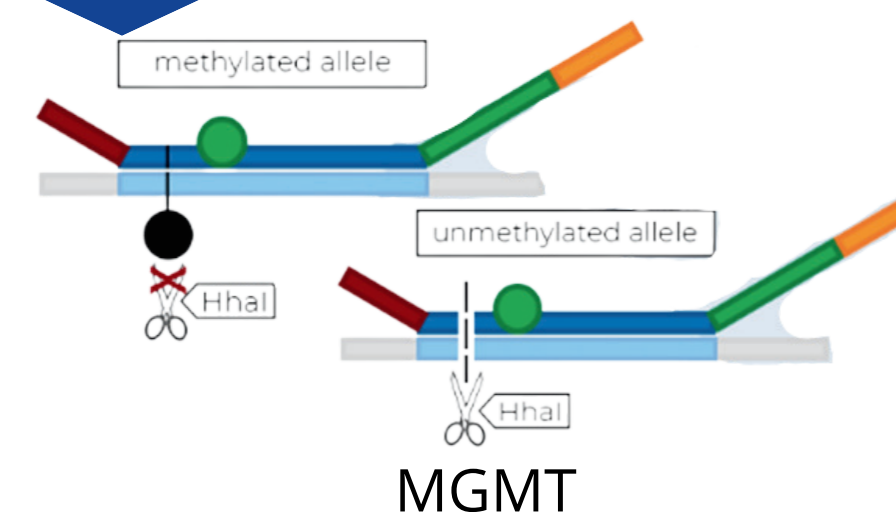


- Estudio descriptivo de corte transversal
- 22 muestras de gliomas de pacientes colombianos

### 1 MLPA



### 2 MS-MLPA



### 3 SANGER



## Resultados

**Demografía:**  
54.5% mujeres

**Histopatología inicial**

- Glioblastoma 72.7% (n=16)
- Astrocitoma 13.6% (n=3)
- Oligodendroglioma 9% (n=2)
- Ganglioglioma 4.5% (n=1)

**23% DISCORDANCIA**

Glioblastomas → Astrocitomas

Identificación clave de IDH mutante

- 59% glioblastomas IDH-WT
- 31% astrocitomas IDH-mutante
- 4.5% oligodendroglioma IDH-mutante, codelección 1p/19q

### Perfil molecular

- IDH-mutant 41% (n=9)
  - p.R132H →27%
  - p.R132S →13%
  - 1p/19q → 11%
- IDH-wildtype: 59% (n=13)
  - 50% amplificación de EGFR
  - 30% mutación en TERT
  - 20% EGFR y TERT
  - 40% MGMT hipermetilado

Alto porcentaje de mutaciones no canónicas IDH p.R132S (34% vs 10%)

Baja frecuencia en mutaciones canónicas IDH p.R132H (27% vs 57%-90%)

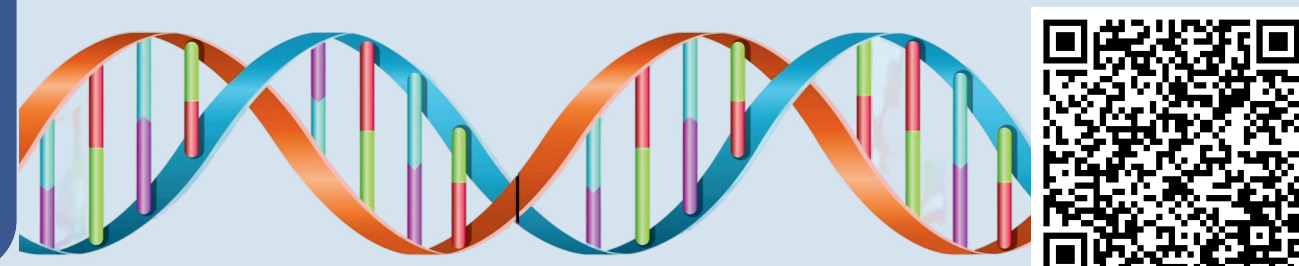
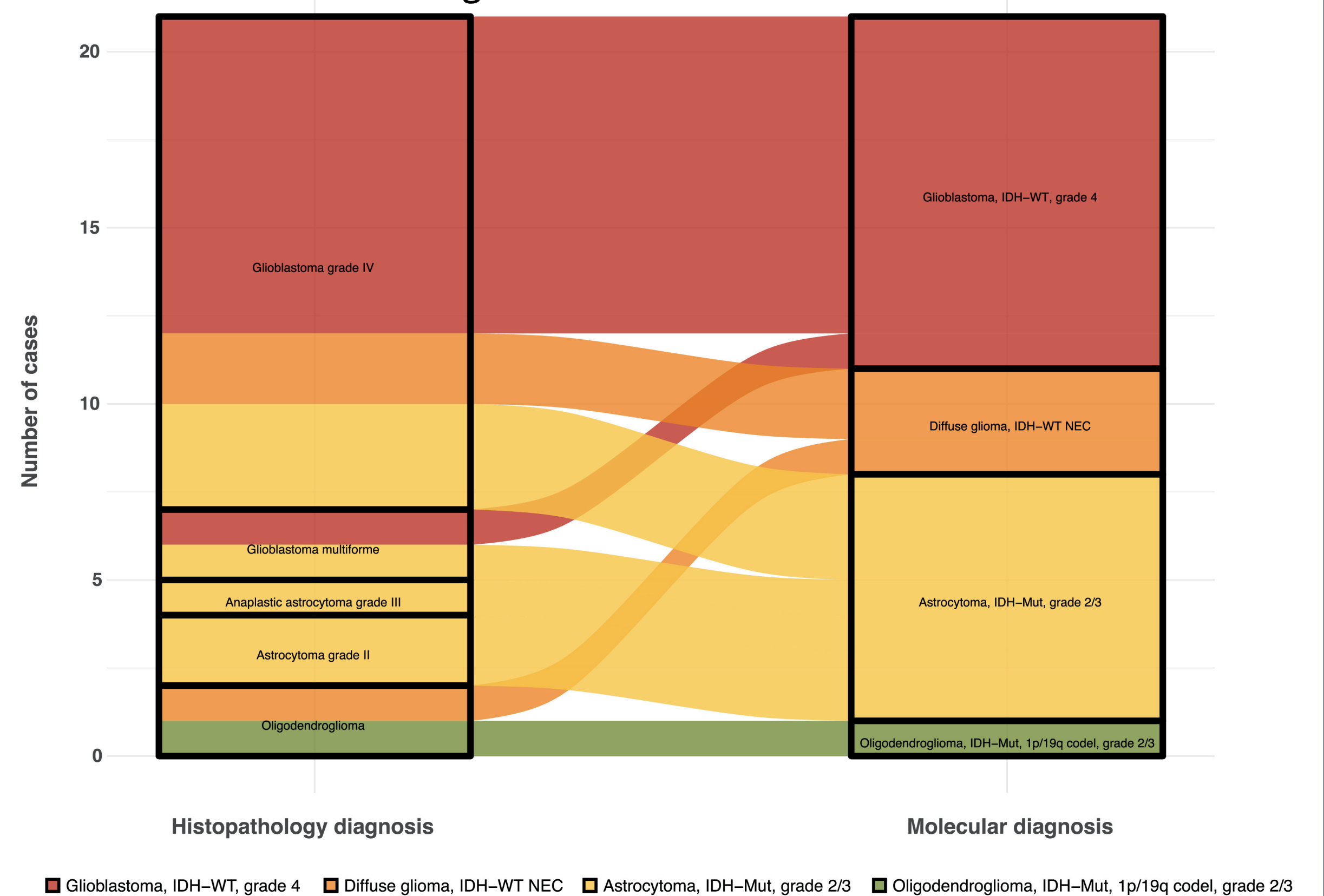


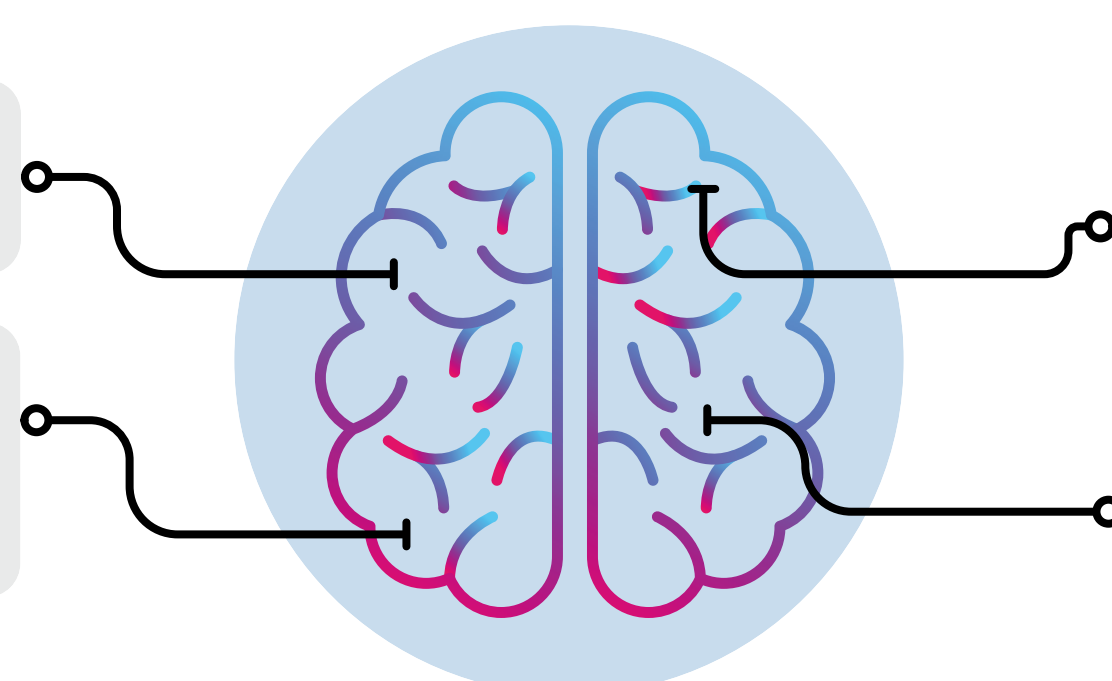
Diagrama aluvial de la clasificación histopatológica a la molecular en gliomas difusos de adultos



## Conclusiones

El diagnóstico histopatológico por si solo puede generar clasificación errónea de las lesiones

Es fundamental integrar el perfil molecular para asegurar un diagnóstico específico, impactando el y guiando el uso de estrategias terapéuticas



Este estudio se vio limitado por el tamaño de muestra; por su naturaleza retrospectiva que pudo contribuir a sesgos; no hubo un análisis integrativo, la reclasificación fue exclusivamente molecular

Necesidad de ampliar estudios poblacionales en el país → datos de perfiles mutacionales propios



Bibliografía



Video

