52è Congrés de la Societat Catalana d'Oftalmologia
25, 26 i 27 DE NOVEMBRE DE 2021 - AUDITORI AXA / BARCELONA
www.scoft.cat

PRONÒSTIC DE LES ALTERACIONS CROMOSÒMIQUES I DE LES MUTACIONS ALS GENS GNAQ & GNA11; SF3B1 EN EL MELANOMA UVEAL

Clara Bastons,Clara Bastons; Dani Lorenzo, Eugènia Moix, Howell Huanca, Maria del Mar Varela; Raquel Ramos; Montse Gomà; Maria José Paúles; Josep Maria Piulats; Cristina Gutierrez; Àngles Fabra, Josep Maria Caminal

Hospital Universitari de Bellvitge, Oncobell Program- Bellvitge Biomedical Researc Institute (IDIBELL)

Antecedents:
El melanoma de coroides és el tumor maligne intraocular primari més freqüent en adults. Els estudis citogenètics d'aquests tumors han identificat alteracions genètiques específiques com la proteïna Q i la proteïna alfa-11 d'unió a nucleòtids de guanina (GNAQ/GNA11) i el factor 3B d'unió a la subunitat 1 (SF3B1).

Metodologia:
Es presenten els resultats citogenètics de 129 mostres anatomopatològiques de melanomes de coroides obtingudes mitjançant resecció, enucleació o punció biòpsia prèvia a braquiteràpia entre el 2010 i el 2020. S'han analitzat les alteracions genètiques GNAQ/GNA11/SF3B1 i l'amplificació i deleció dels cromosomes 1, 3, 6 i 8. En la sèrie s'ha correlacionat el patró vascular i diverses alteracions citogenètiques amb la supervivència i el risc de metàstasis dels tumors, amb una mitjana de 50 mesos de seguiment.

Resultats:
El risc metastàtic dels melanomes de coroides es veu incrementat per la delecció del cromosomes 1 i 3 (-1, -3) i l'amplificació del cromosoma 8 (+8), especialment en combinació, condicionant una reducció de la supervivència dels pacients.
Aquest risc és màxim en aquells tumors que presenten el gen SF3B1 no mutat i la mutació 209L i 209P al gen GNAQ.

Conclusions:
Hi ha una relació clara entre les alteracions citogenètiques , M3, 8q+, 6p+ i 1p- dels tumors i el seu comportament metastàtic, que condiciona el pronòstic dels pacients.
Per tant, les alteracions moleculars són útils per establir el pronòstic d'evolució de la malaltia a cada malalt i poden ajudar a prendre les decisions terapèutiques més adequades.