TL62. DETECCIÓN DE MUTACIONES EN GENES C-KIT Y PDGFRA EN TUMORES DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST)

Pineda S[1,2], *Montenegro S*[1], *De la Barra T*[1,2], *Reyes C*[1,2], *Elgorriaga E*[1,2], *Mucientes F*[1]. [1]*Facultad de Medicina, Universidad de Concepción. Concepción, Chile.* [2]*Hospital Guillermo Grant Benavente. Concepción, Chile.*

Introducción: Los GIST son tumores mesenquimáticos comunes del tracto gastrointestinal, refractarios a radiación y quimioterapia convencional, localizados principalmente en el estómago y con características clínico- patológicas, moleculares e inmunohistoquímicas propias. Mutaciones activantes en c-KIT y PDGFRA son mutuamente excluyentes (< 80% c-KIT y 5-10% PDGFRA) y la importancia de su análisis radica en que según el tipo de mutación, será posible predecir respuesta y pronóstico en pacientes inoperables o metastásicos que reciban terapia de inhibidores de tirosina quinasa (ITQs). Es así que mutaciones en exón-11 del gen c-KIT dan sensibilidad a ITQs, mientras que la mutación D842V del gen PDGFRA otorga resistencia primaria a ITQs. **Objetivo:** Analizar mutaciones c-Kit y PDGFRA en biopsias de pacientes con GIST para ayudar en su selección con tratamiento dirigido con ITQs. **Métodos:** Estudio de 22 biopsias GIST (17 estómagos, 4 intestino delgado, 1 recto-sigmoides) de pacientes de 15-84 años. Se extrae ADN mediante kit Qiagen® para TFP según protocolo. La detección de 22 mutaciones c-Kit y 1 mutación PDGFRA se hizo mediante PCR multiplex a tiempo real con sondas específicas (kit Entrogen) según protocolo. **Resultados:** La mitad de las muestras presentaron mutaciones activantes, el 31,8% (7/22) en gen c-Kit (27,3% en exón-11 y 4,5% en exón- 9) y el 18,2% (4/22) en gen PDGFRA, mutación D842V. **Conclusiones:** Es recomendable la determinación del perfil de mutaciones activantes de los genes c-Kit y PDGFRA en pacientes con GIST para una mejor selección de terapia dirigida con ITQs.