

PROGRAMA ANDALUZ DE FORMACIÓN EN
MEDICINA PERSONALIZADA Y DE PRECISIÓN (PANMEP)

DIAGNÓSTICO MOLECULAR

COLABORA
Johnson&Johnson

ORGANIZA



Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Familias



Caso 8

Caracterización molecular gen *PIK3CA*

Tejido 2005 – calidad ácidos nucleicos – muy degradada

No amplificación fragmentos mayores de 200 pb

Sanger no valorable

Estudio mediante PCR en tiempo real con cobas *PIK3CA*

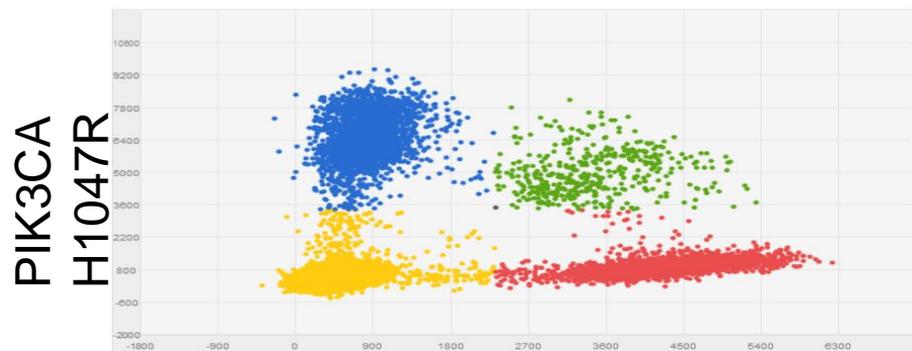
Detección de mutación *PIK3CA* p.H1047R



Estudio de PIK3CA H1047R en tejido y plasma por PCR digital

Tumor

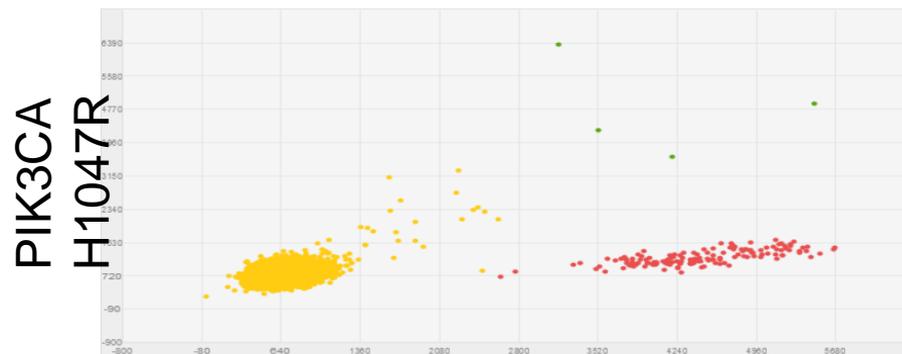
FAM: 2454 VIC: 2395 FAM+VIC: 424 UNDETERMINED: 1 NO-AMP: 10757



PIK3CA WT

49% fracción alélica mutada

1ml of plasma



PIK3CA WT

0,5 % fracción alélica mutada

Noviembre 2005, mujer 54 años, carcinoma infiltrante lobulillar en mama derecha
receptor hormonal positivo; HER2 negativo
6 ciclos de esquema TAC neoadyuvante
Se practicó mastectomía derecha con linfadenectomía ipsilateral (ypT4bN1M0) y se trató posteriormente con radioterapia adyuvante y hormonoterapia (Letrozol) durante 5 años.

Un año después (Nov'12) presentó recidiva bioquímica con lesiones óseas sospechosas, por lo que ingresó a ensayo clínico con Examestan y Everolimus (CRAD 001YIC04).

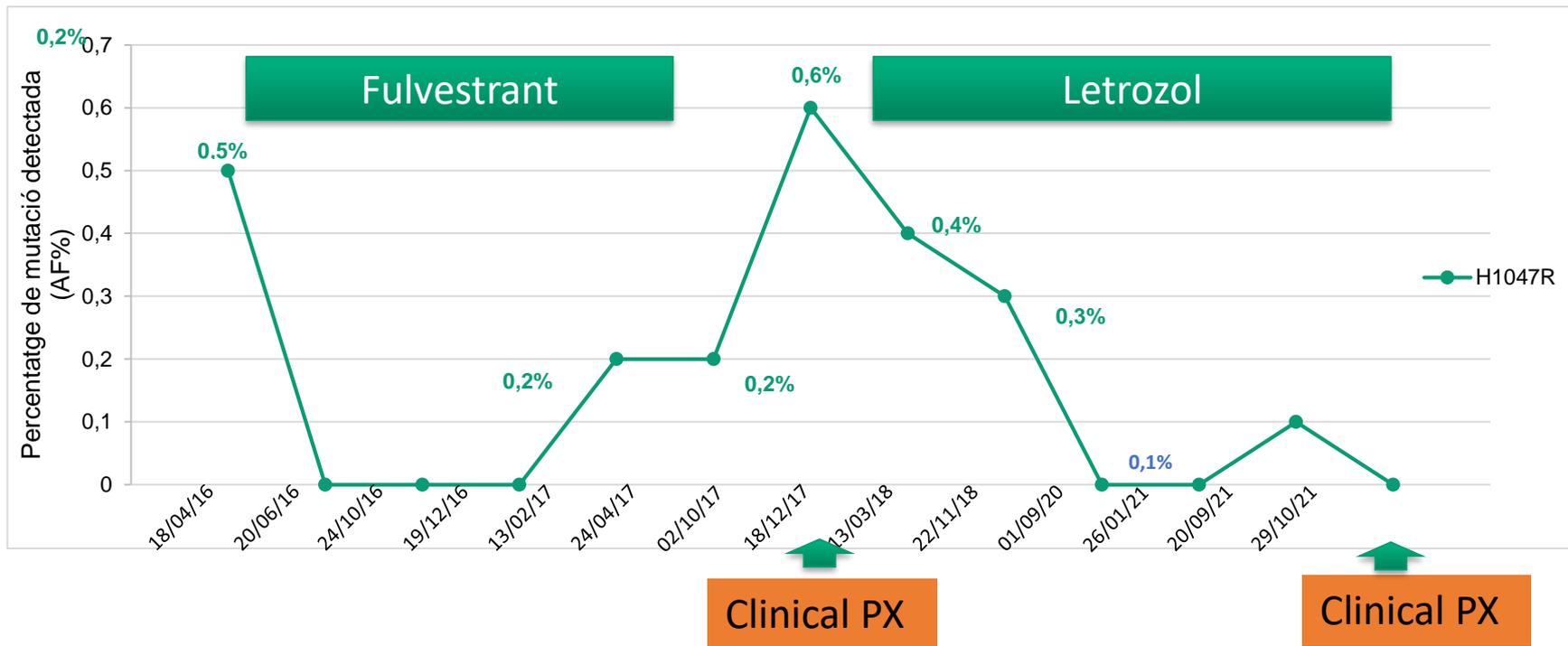
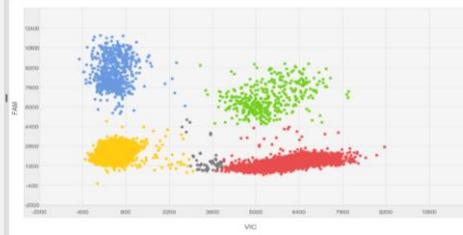
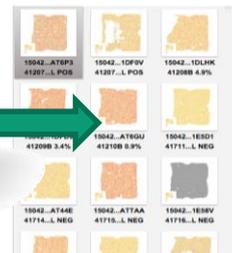
De 2015 a 2016 elevación progresiva de marcadores bioquímicos (CEA/Ca15.3) sin progresión radiológica,

Mutación *PIK3CA* (c.3140A>G, His1047Arg) detectable en plasma
Inicio Fulvestrant en Abril 2016.

En ese momento, no había otra técnica que la biopsia líquida para detectar este tipo de recurrencia, por lo que nunca se habría detectado de otra manera.

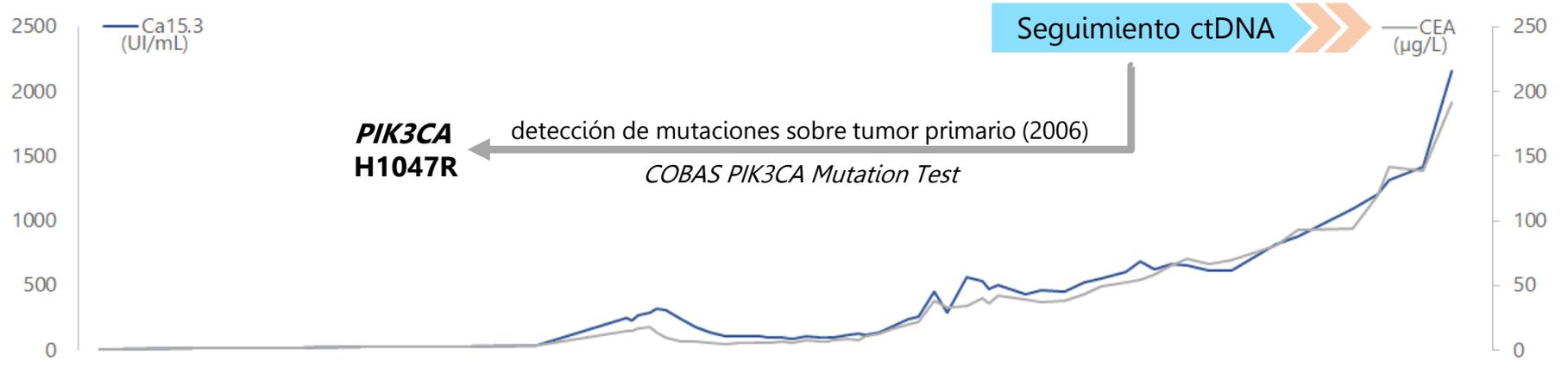
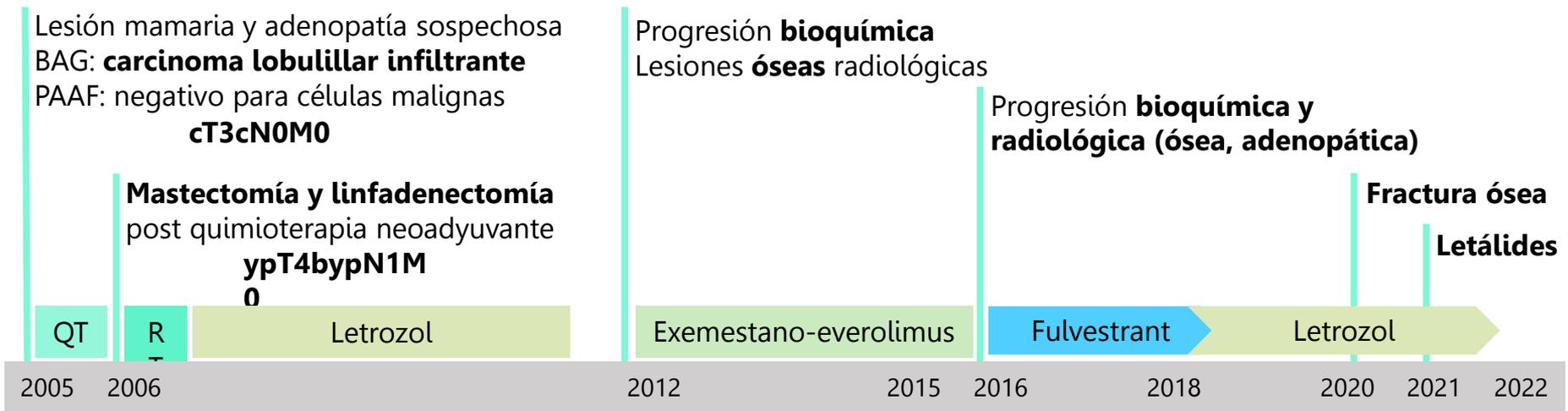
Breast cancer

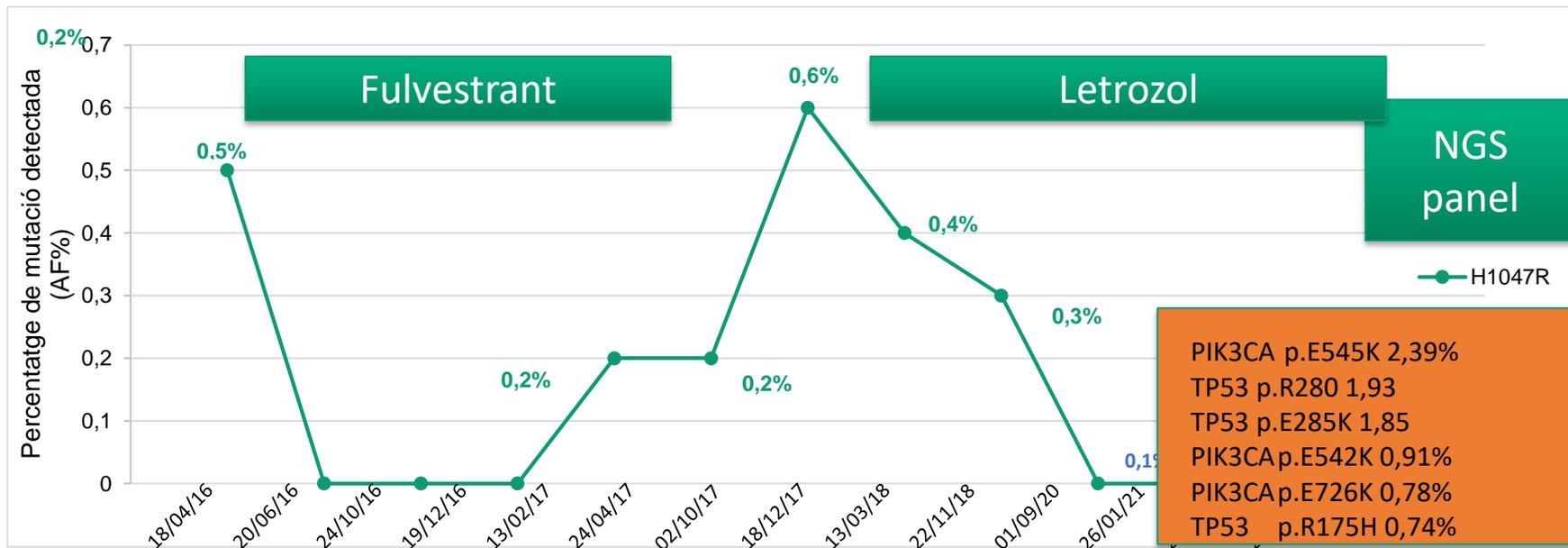
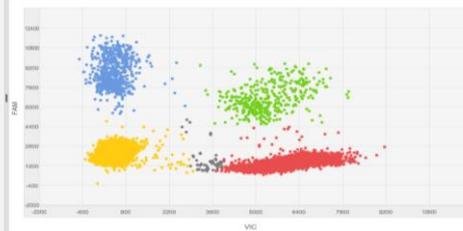


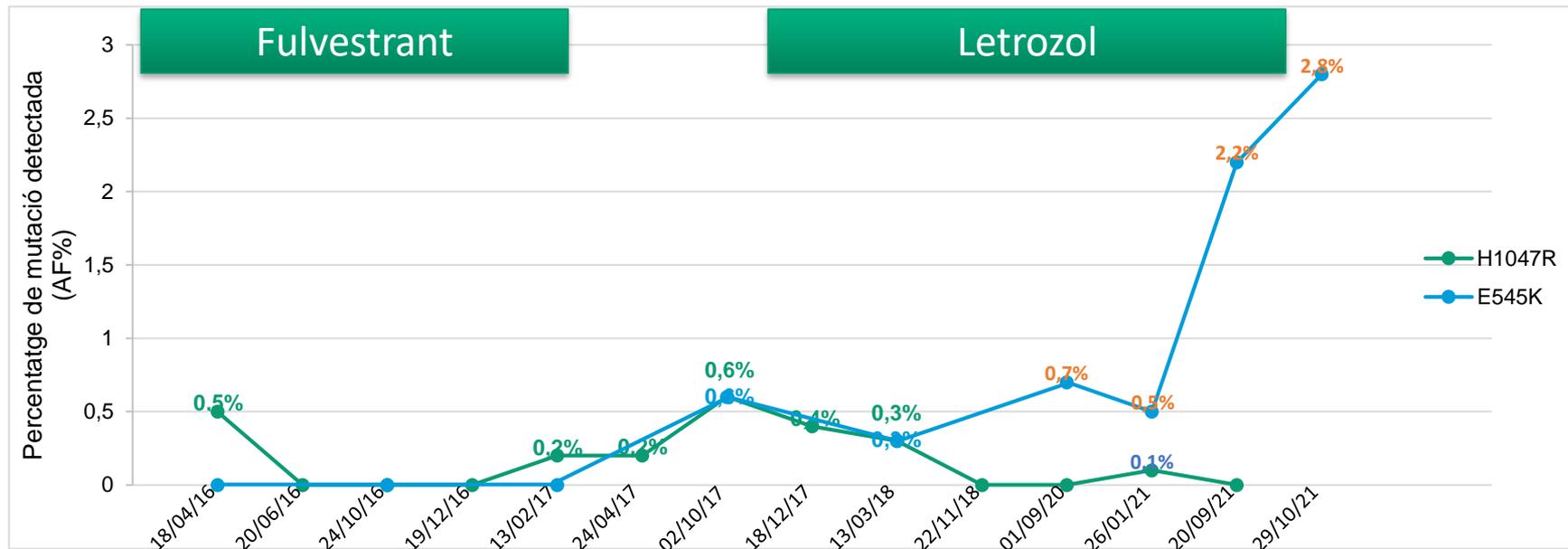


Historia oncológica

DIAGNÓSTICO MOLECULAR

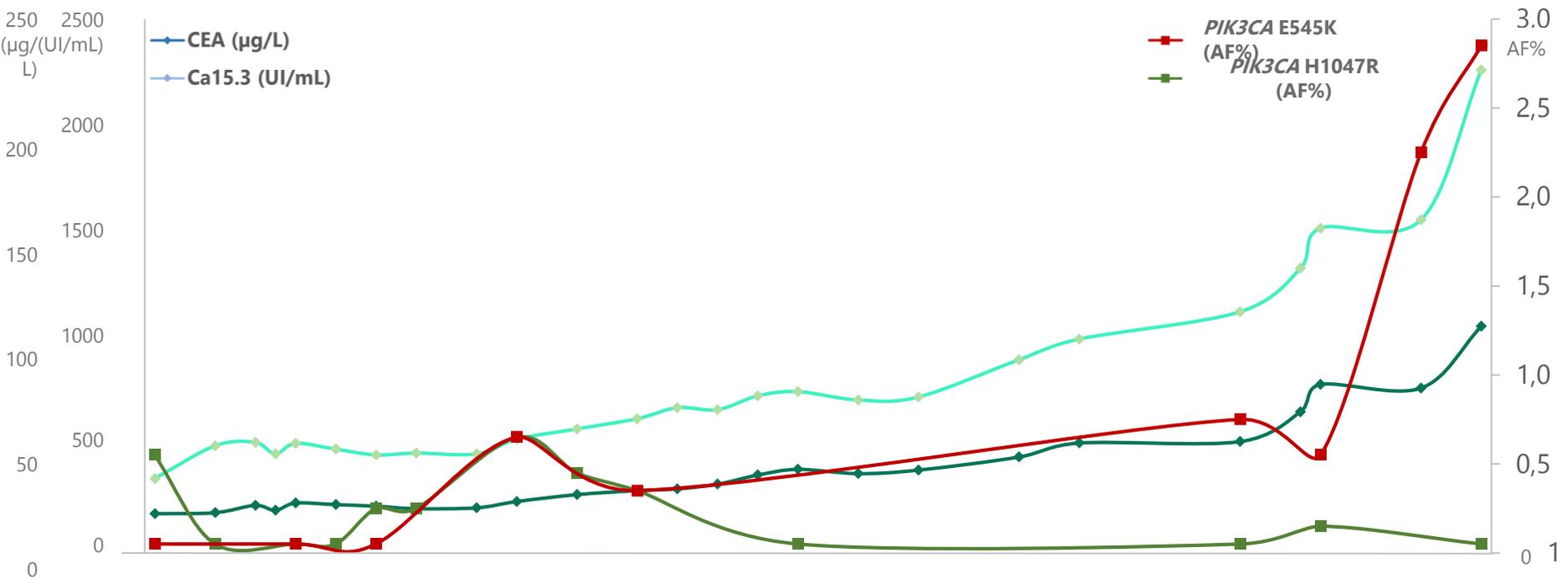
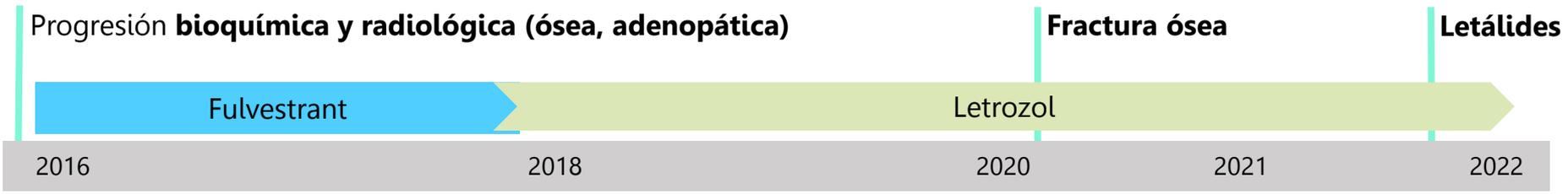






Progresión de CEA, Ca15.3 y mutaciones en *PIK3CA* en sangre periférica

DIAGNÓSTICO MOLECULAR



/CENTRO DE SIMULACIÓN CLÍNICA AVANZADA IAVANTE

Gracias por su atención

www.IAVANTE.es

