

Análisis de sangre para diagnosticar un determinado **tumor cerebral** cuando la biopsia no es posible

Las conclusiones de la investigación han sido publicadas en la revista científica 'Neurology' de la Academia Americana de Neurología

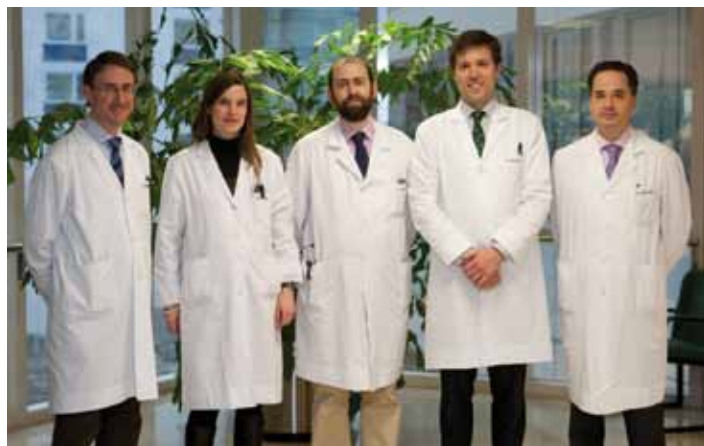
CUN ■ Un análisis de plasma permite detectar la presencia de una mutación del gen IDH1, predictiva de la existencia de un glioma (tumor cerebral), así como de su grado de malignidad, en los casos en los que por su ubicación resulta imposible realizar una biopsia. Así se ha demostrado en un estudio en el que ha participado el doctor Jaime Gállego Pérez de Larraya, especialista del Departamento de Neurología de la Clínica Universidad de Navarra. El principal objetivo del trabajo reside en poder establecer un diagnóstico certero de un glioma mediante un análisis de sangre. Las conclusiones de la investigación han sido publicadas recientemente en la revista científica *Neurology*,

publicación oficial de la Academia Americana de Neurología. Para la investigación, dirigida por el doctor Marc Sanson, especialista del Servicio de Neurología - Mazarin del Grupo

Hospitalario Pitié-Salpêtrière de París, se extrajo y analizó el ADN libre plasmático de 31 individuos sin enfermedad y de 80 pacientes con glioma. En estos últimos se había compro-

bado previamente el estado de la mutación en el propio tejido tumoral.

La conclusión obtenida confirma la posibilidad de detectar la mutación del gen IDH1 en el plasma de pacientes con gliomas y, por ello, de establecer el diagnóstico de una forma no invasiva, “un aspecto muy valioso especialmente en aquellos pacientes en los que no es posible realizar una biopsia”, detalla el especialista de la Clínica. Además, recuerda que, “actualmente, el diagnóstico de sospecha establecido por neuroimagen sólo puede confirmarse definitivamente mediante el estudio microscópico de una muestra del propio tejido tumoral, realizado por un patólogo. Para ello es nece-



Los doctores Jose Manuel Aramendía, Sonia Tejada, Jaime Espinós, Jaime Gállego y Ricardo Díez Valle son una parte del equipo de Neurooncología.

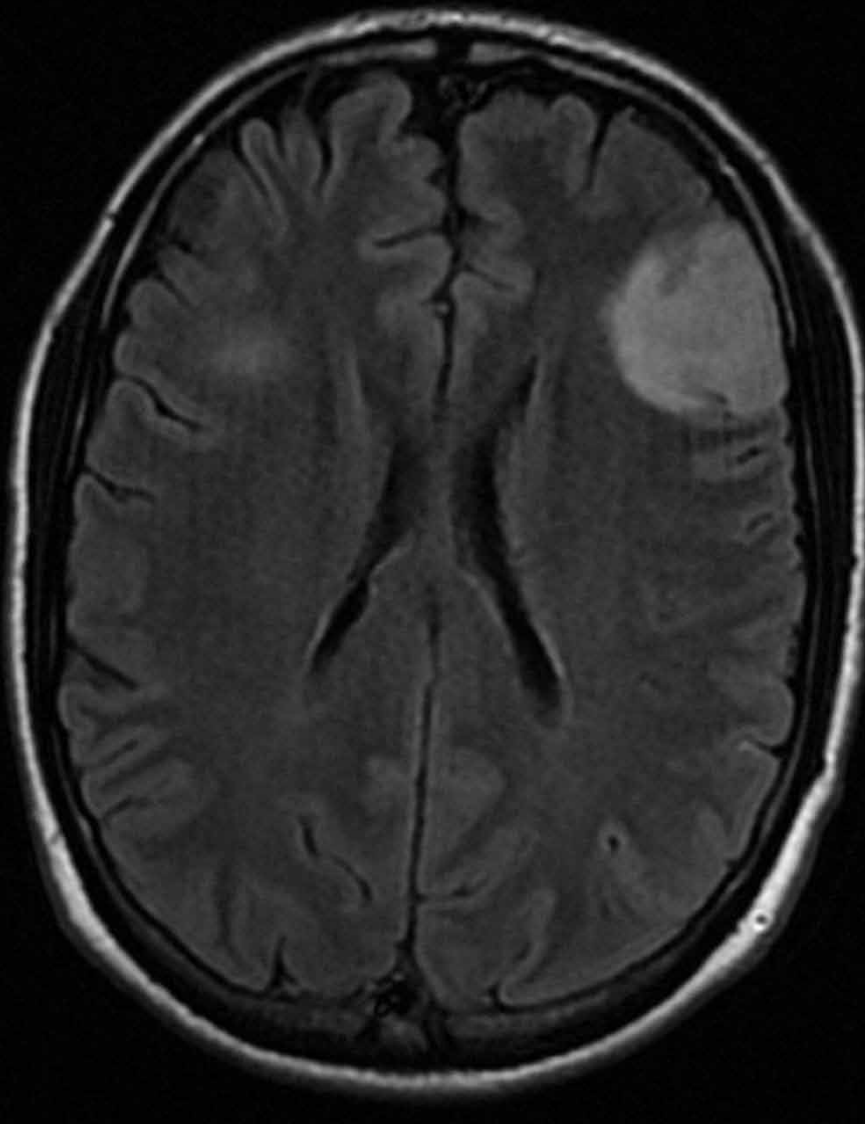


Imagen de resonancia magnética cerebral en la que se aprecia un glioma de bajo grado.

sario someter al paciente a una cirugía”.

Dado que la extirpación quirúrgica de la lesión supone además un primer e importante gesto terapéutico, en la práctica, la analítica de plasma estudiada facilitaría un diagnóstico y seguimiento no invasivo “en aquellos pacientes con tumores que por su inaccesible ubicación o porque presentan un estado general muy deteriorado no pueden someterse a una intervención quirúrgica”, señala el doctor Gállego. En estos casos, la posibilidad de un diagnóstico por medios no quirúrgicos permitiría, al menos, poder administrar a estos pacientes el tratamiento de radioterapia y quimioterapia necesario.

ADN TUMORAL EN SANGRE. En la investigación, la hipótesis que manejan los científicos se centra en la premisa de que

las células tumorales liberan ADN tumoral a la circulación sanguínea. La causa de este fenómeno reside, seguramente, en la ruptura de células, en su destrucción, lo que provoca que su ADN se incorpore al torrente sanguíneo. Los científicos participantes en el estudio trabajaron con el conocimiento de la existencia de mutaciones —en el código genético de las células tumorales— muy específicas de determinados tumores, que pueden tener utilidad como marcadores diagnósticos y pronósticos. “En el caso de los gliomas, para encontrar un buen marcador no invasivo, la mutación ideal tendría que ser muy frecuente, específica (que su detección pudiese traducirse en la existencia de glioma), localizarse siempre en un sitio muy concreto para poder estudiarla siempre en ese lugar, y tener trascendencia diagnóstica y pronóstica”, ad-

vierte el neurooncólogo. Y en el glioma esta mutación existe. Se trata de la mutación del gen IDH1 que, según subraya el especialista, cumple las tres condiciones mencionadas.

“Es una mutación muy frecuente ya que afecta al 40% de todos los gliomas. Cabe señalar que los gliomas se clasifican en diferentes grados. En los llamados de bajo grado (evolución más lenta), la mutación en el gen IDH1 aparece entre un 75 y un 80% de los casos; en los grado 3 (más agresivos) está presente entre el 55 y el 60%, lo que quiere decir que sigue siendo frecuente”, asegura.

Sin embargo, en los de mayor grado de malignidad, los glioblastomas (grado 4) el porcentaje de presencia de la mutación se reduce al 5%.

ALTA PRECISIÓN DIAGNÓSTICA Y VALOR PRONÓSTICO. Desde el punto de vista diagnóstico,

presentar esta mutación y tener una lesión cerebral implica que ese tumor es glial, es decir, que es altamente específica del glioma. “Se trata, así, de una mutación que si se detecta nos permite establecer el diagnóstico, ya que no hay otros tumores cerebrales, más que el glioma, que se asocian a esta mutación”, asegura. Además de su valor diagnóstico, esta mutación tiene un importante valor pronóstico, “su presencia se asocia a una evolución más favorable”.

REFERENCIA

Detection of IDH1 mutation in the plasma of patients with glioma. Blandine Boisselier, Jaime Gállego Pérez-Larraya, Marta Rossetto, et al. *Neurology* 2012;79:1693; Published online before print October 3, 2012; DOI 10.1212/WNL.0b013e31826e9b0a