

DETERMINACIÓN DE BRAF V600E EN MATERIAL RESIDUAL DE LA PUNCIÓN DEL NÓDULO TIROIDEO

Repetto, EM¹; Lambertini, R¹; Bavcar P²; Lutfi, R²; Ruda Vega V³; Del Valle Jaen A¹; Aranda, C¹; Oneto, A¹ y Faure, E²
¹TCba-Centro de Diagnóstico; ²Servicio Endocrinología y ³Anatomía Patológica Hospital Churruca-Visca

INTRODUCCIÓN: El Carcinoma Papilar de Tiroides (CPT) es la patología maligna más frecuente de la glándula tiroidea y la presencia de la mutación del gen BRAF V600E se ha asociado con mayor recurrencia de la enfermedad y mayor mortalidad. La punción aspiración con aguja fina (PAAF) es el método actualmente usado para el diagnóstico a través del estudio citológico y presenta la ventaja de ser poco invasiva. Sin embargo, diversos estudios indican una mejora del desempeño diagnóstico si el estudio citológico se acompaña de un análisis molecular¹.

OBJETIVOS: 1) Comparar los resultados obtenidos por medio del estudio molecular con los de la citología. 2) Analizar la prevalencia de la mutación BRAF V600E en PAAF de los pacientes con diagnóstico de CPT por anatomía patológica.

MATERIALES Y MÉTODOS: Se utilizó el material residual proveniente de las punciones con aguja fina de 65 pacientes con patología tiroidea benigna y maligna con indicación para el estudio citológico con el fin de extraer el ADN genómico (se usó el material remanente de la aguja debidamente conservado). Se realizó una amplificación mediante una COLD-PCR y se identificó la presencia de la mutación del gen BRAF para cada muestra. Se consignaron datos clínicos, citológicos y adicionalmente se analizó el resultado anatomopatológico de la biopsia post-cirugía de 19 pacientes operados al momento.

RESULTADOS: Se realizó el análisis molecular en el 95.4% de las muestras obtenidas por PAAF, no pudiéndose determinar (ND) sólo en 3 de las 65 muestras (4.6%) por material insuficiente. En la tabla 1 se resumen los resultados obtenidos para el estudio molecular y citológico por PAAF.

TABLA 1	Análisis Citológico		Análisis Molecular (BRAF V600E)		
	Categorías Bethesda	n	Negativos	Positivos	ND
	II	22	20	-	2
	III	-	-	-	-
	IV	15	14	1	-
	V	2	2	-	-
	VI	26	4	21	1

En la población estudiada se encontró un alto porcentaje (80.8%) de BRAF mutado en citologías categoría VI de Bethesda. En la tabla 2 se resumen los resultados de los 19 pacientes con anatomía patológica de las piezas quirúrgicas. Se halló una presencia de la mutación del gen BRAF en 7 de los 10 casos (en los que se pudo realizar el análisis molecular en PAAF) cuyas biopsias indicó CPT.

TABLA 2	Anatomía patológica (n=19)					
		Carcinoma Papilar	Carcinoma Folicular	Hiperplasia/bocio Multinodular	Adenoma Hurthle/ Folicular	Otras entidades
	n	11	2	2	2	2
BRAF V600E (en PAAF)	Positivo	7	-	-	-	-
	Negativo	3	2	2	2	2
	ND	1	-	-	-	-

CONCLUSIONES: El estudio molecular BRAF V600E presentó un buen desempeño diagnóstico, recomendándose como análisis complementario para el estudio de la patología tiroidea, especialmente para aquellos pacientes con citología indeterminada. Se encontró una prevalencia elevada de esta mutación en la población estudiada con CPT.