

RESULTADO FINAL – Panel molecular de marcadores pronósticos de nódulo tiroideo

Paciente: Nombre y Apellidos

ID: CI

Fecha de nacimiento: dd/mm/aaaa

Médico solicitante: Médico Solicitante

Matricula:

Pais:

Resultado emitido el: dd/mm/aaaa às hh:mm

Resultado enviado a:

Paciente

Médico Solicitante

Laboratório asociado

MUESTRA RECIBIDA



Clasificación del nódulo:

Bethesda III

Bethesda IV

Bethesda V

Bethesda VI

Conforme documentos enviados del paciente

Material Utilizado: Material recogido de la tiroides

Fecha de recepción: dd/mm/aaaa

Código/ID del nódulo analizado:

Comentarios Adicionales

{{Comentarios Amostra}}

RESULTADO FINAL

Análisis de expresión de microARN

1. Investigación del cáncer medular de tiroides

negativo **positivo**

La investigación del Carcinoma Medular de Tiroides (MTC) se realiza a través del análisis de expresión de microARN-375 y presenta 100% de especificidad y 99% de sensibilidad (1). El CMT representa alrededor del 5% de los tumores primarios de tiroides y puede presentar un comportamiento más agresivo que los tumores bien diferenciados, además de una alta incidencia de metástasis (2). La identificación del CMT en el momento preoperatorio es de suma relevancia para una mejor definición de la estrategia y urgencia quirúrgica y terapéutica. Solo en casos POSITIVOS se investigan 5 mutaciones somáticas en el gen RET. Las mutaciones somáticas en el gen RET generalmente se correlacionan con peores resultados para los pacientes, ayudan a elegir tratamientos, como selipercatib (Retevmo) y ayudan a identificar la resistencia, como las mutaciones del codón 804 a vandetanib (Caprelsa) (3).

2. Análisis pronóstico de la expresión de miR-146b

baja **alta**

Se ha demostrado que la alta expresión de microARN-146b afecta la supervivencia sin enfermedad (4) y aumenta el riesgo de metástasis en los ganglios linfáticos centrales (5).

Investigación de mutaciones

3. BRAF V600E

no detectado **detectado**

BRAF V600E aislada

Esta mutación, en forma aislada, se asocia con una alta probabilidad (>98%) (6) de Carcinoma Papilar de Tiroides. El riesgo de recurrencia es clasificado por la ATA (7) 4 como intermedio para tumores >1 cm y bajo para tumores <1 cm. Aunque algunos estudios sugieren que esta mutación es predictora de agresividad y peor pronóstico clínico, aún no existe consenso en la literatura sobre su real poder pronóstico (de forma aislada) (6,8). Recientemente se observó que los pacientes mayores de 55 años con esta mutación tenían una supervivencia libre de recurrencia significativamente menor (9). La agencia estadounidense reguladora (FDA) ya aprobó (10) el uso de Dabrafenib en combinación con Tramatinib para pacientes con esta mutación para todos los tumores tiroideos sólidos irsecables o metastásicos que han progresado después del tratamiento previo, en pacientes adultos y pediátricos mayores de 6 años.

BRAF V600E em associação com pTERT C228T ou C250T

La coexistencia de estas mutaciones eleva el riesgo de recurrencia clasificado por la ATA (6) como alto. Tal asociación es un predictor de un comportamiento tumoral más agresivo y peor pronóstico (especialmente con pTERT C228T), incluido un mayor riesgo de recurrencia/persistencia, metástasis en los ganglios linfáticos, extensión extratiroidea, invasión de la cápsula, tamaño del tumor, metástasis a distancia, mayor estadificación TNM y peor respuesta a la terapia (7,11,12).

4. TERT C228T (región promotora)

no detectado **detectado**

5. TERT C250T (región promotora)

no detectado **detectado**

Estas mutaciones, cuando están aisladas, son predictoras de un comportamiento tumoral más agresivo y peor pronóstico, incluido un mayor riesgo de recurrencia/persistencia, metástasis en los ganglios linfáticos, extensión extratiroidea, invasión de la cápsula, tamaño del tumor, metástasis a distancia y estadificación TNM más alta (7).

NOTAS TÉCNICAS

Nota 1: Examen desarrollado y validado internamente (in-house).

Nota 2: En el caso de la evaluación los controles de calidad, fueron considerados de acuerdo a parámetros validados y aprobados.

Nota 3: La presencia concomitante de mutaciones BRAF V600E y TERT C228T o C250T predicen un comportamiento tumoral más agresivo y peor pronóstico. Ver comentarios adicionales.

ACERCA DEL EXAMEN

El panel molecular de marcadores pronósticos de nódulos tiroideos suele estar indicado para nódulos Bethesda V o VI, pero también puede utilizarse en nódulos Bethesda III o IV con decisión/indicación quirúrgica. Tiene como objetivo ayudar en la toma de decisiones médicas sobre el alcance y/o la urgencia de la cirugía, así como apoyar la vigilancia activa de los microcarcinomas..

ESTE EXAMEN NO ESTÁ INDICADO PARA LA CLASIFICACIÓN MOLECULAR DEL NÓDULO TIROIDEO INDETERMINADO COMO "POSITIVO" O "NEGATIVO" PARA MALIGNIDAD ("Benigno vs Malignant"), con la intención de apoyar la decisión médica sobre la necesidad real de la cirugía. La utilidad clínica de esta prueba (mir-THYpe pre-op) reside en el nódulo tiroideo con decisión quirúrgica ya tomada. Si el médico y el paciente desean análisis moleculares para nódulos indeterminados, con el fin de tratar de evitar el procedimiento quirúrgico para un nódulo potencialmente negativo para malignidad, se sugiere, a criterio clínico, la "prueba de clasificación molecular de nódulo tiroideo indeterminado" (**mir-THYpe full**).

Los resultados obtenidos con esta prueba deben interpretarse en conjunto y en contexto con otros hallazgos diagnósticos y clínicos para decidir el abordaje médico/clínico a seguir, especialmente sobre la necesidad, urgencia o extensión de cualquier procedimiento quirúrgico sobre la glándula tiroidea. Los resultados obtenidos con este examen son relevantes solo para el nódulo que se analizó.

BIBLIOGRAFÍA

1. Santos MT, et al., 2021 *Arch Endocrinol Metab* 65(Sup3):S74 (Abs 104531) [>>Link de Acceso <<](#)
2. Bartz-Kurycki MA, et al., 2021 *Ther Adv Endocrinol Metab* 12:1-13 [>>Link de Acceso <<](#)
3. Ciampo R, et al., 2019 *iScience (Cell Press)* 20: 324-336 [>>Link de Acceso <<](#)
4. Chou CK, et al., 2013 *J Clin Endocrinol Metab*. 98(2):E196-205 [>>Link de Acceso <<](#)
5. Han PA, et al., 2016 *Thyroid* 26(4): 531-542 [>>Link de Acceso <<](#)
6. Haugen BR, et al., 2016 *Thyroid* 26: 1-133 [>>Link de Acceso <<](#)
7. Zhao SS, et al., 2019 *Int J Clin Exp Med* 12(3) 2121-2131 [>>Link de Acceso <<](#)
8. Scheffel RS & Maia AL. 2019 *Arq Bras Endocrinol Metab* 63(2):95-96 [>>Link de Acceso <<](#)
9. Gan X, et al., 2020 *Oncol Lett* 19(1):631-640 [>>Link de Acceso <<](#)
10. Bula FDA TANFILAR® + MEKINIST®, Novartis, online [>>Link de Acceso <<](#)
11. Trybek T, et al., 2019 *Endocrinology* 160(10):2328-2338 [>>Link de Acceso <<](#)
12. Xing M, et al., 2014, *J Clin Oncology* 32(25):2718-2716 [>>Link de Acceso <<](#)

Responsable Técnico

Dr. Marcos Tadeu dos Santos
CRBio n° 113094/01-D



Firma digital