

P 1889

Utilização das metodologias de Sequenciamento de Sanger, castPCR e Sequenciamento Massivo em Paralelo no diagnóstico de mutações com relevância clínica em pacientes com câncer de pulmão de células não pequenas

Eriza Cristina Hahn; Patrícia Ashton-Prolla; Ursula da Silveira Matte; Jane Maria Ulbrich; Ana Carolina Brusius-Facchin; Marina Siebert; Sandra Leistner-Segal - HCPA

Nos últimos anos, cada vez mais a medicina personalizada tem integrado a prática clínica. Neste cenário, a testagem molecular de mutações que possuem relevância para a predição de tratamentos específicos torna-se indispensável. Para a realização de um diagnóstico molecular de qualidade, é necessária a utilização de técnicas que garantam confiabilidade, sensibilidade e uma boa relação custo-benefício. Dentre as metodologias amplamente utilizadas tem-se o Sequenciamento de Sanger (SS), castPCR e Sequenciamento Massivo em Paralelo (NGS). O câncer de pulmão de células não pequenas (CPCNP) é um dos casos em que a testagem molecular para indicação do melhor tratamento é justificável. Isto porque um dos principais alvos terapêuticos desta patologia é o receptor do fator de crescimento epidérmico (EGFR), que apresenta em seu gene, mais especificamente nos éxons 18-21, mutações que podem tanto conferir resistência quanto sensibilidade a um tratamento específico que atua por meio da inibição da atividade de tirosina quinase deste receptor. O objetivo deste trabalho é relatar a experiência do Laboratório de Genética Molecular do Hospital de Clínicas de Porto Alegre na testagem molecular de mutações somáticas com relevância clínica nos éxons 18-21 de EGFR em CPCNP, destacando as vantagens e as limitações de três metodologias utilizadas neste diagnóstico - SS, castPCR e NGS. As amostras utilizadas consistem em biópsias de pulmão fixadas em formalina e embebidas em parafina, que variam quanto à porcentagem de células tumorais. A seguir, as técnicas serão comparadas quanto a alguns critérios - legenda: SS (1), castPCR (2) e NGS (3). Porcentagem mínima de células mutadas, em meio a células não-mutadas, necessária para a detecção da alteração: (1) 20%, (2) 1% e (3) 10%; tempo até o resultado: (1) 5 dias, (2) 5 horas e (3) 2 dias; estimativa da porcentagem de células mutadas - fator importante para o sucesso da terapia: (1) não (2) sim e (3) sim; descoberta de novas mutações que podem influenciar o