

ANÁLISIS DE PIK3CA



QUÉ ES EL CÁNCER DE MAMA

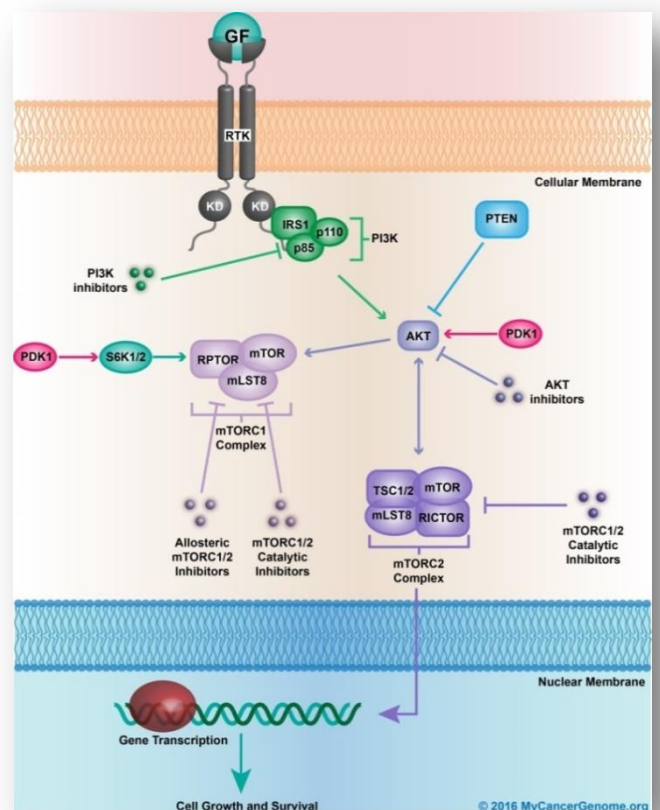
El cáncer de mama representa casi el 30% de todos los tumores del sexo femenino en el mundo. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), 1 de cada 10 mujeres contraerá cáncer de mama a lo largo de su vida. La mayoría de los casos se diagnostican entre los 35 y los 80 años, con un máximo entre los 45 y los 65 años.

- 🔗 700.000 casos nuevos en Europa cada año
- 🔗 Hereditario 5-10% casos
- 🔗 Por cada 100 mujeres, un hombre presenta este tipo de cáncer

DETERMINACIÓN DEL ESTADO DE *PIK3CA*

Dentro del estudio de biomarcadores moleculares en cáncer mama, junto con el análisis de expresión de HER-2 y los receptores hormonales (estrógenos y progesterona), cabe destacar el estudio del estado mutacional del gen *PIK3CA*.

Aproximadamente, un 25% de todos los carcinomas de mama presentan mutaciones de *PIK3CA*, activando la vía *PIK3/Akt* y contribuyendo a la progresión tumoral.



Vía *PI3K/Akt*

En torno al 40% de todas las pacientes con marcadores HER2 negativo y HR positivo, presentan mutaciones en *PIK3CA*, confiriéndoles un peor pronóstico; sin embargo, este mismo grupo puede beneficiarse de tratamientos anti-PIK3CA que junto al tratamiento antihormonal clásico, duplica la mediana de supervivencia libre de progresión (SLP) pasando de 9 a 16 meses. En estos casos, resulta fundamental la monitorización de la paciente a través de biopsia líquida.

Por todo ello, es recomendable estudiar el estado mutacional del gen *PIK3CA* tanto el tejido como en la sangre periférica del paciente para su seguimiento. Las mutaciones más relevantes son:

- 🔗 **Exón 9** (E542/E545 las mutaciones más frecuentes)
- 🔗 **Exón 20** (H1047 la más frecuente)
- 🔗 Otros **exones** son los **1, 4 y 7**

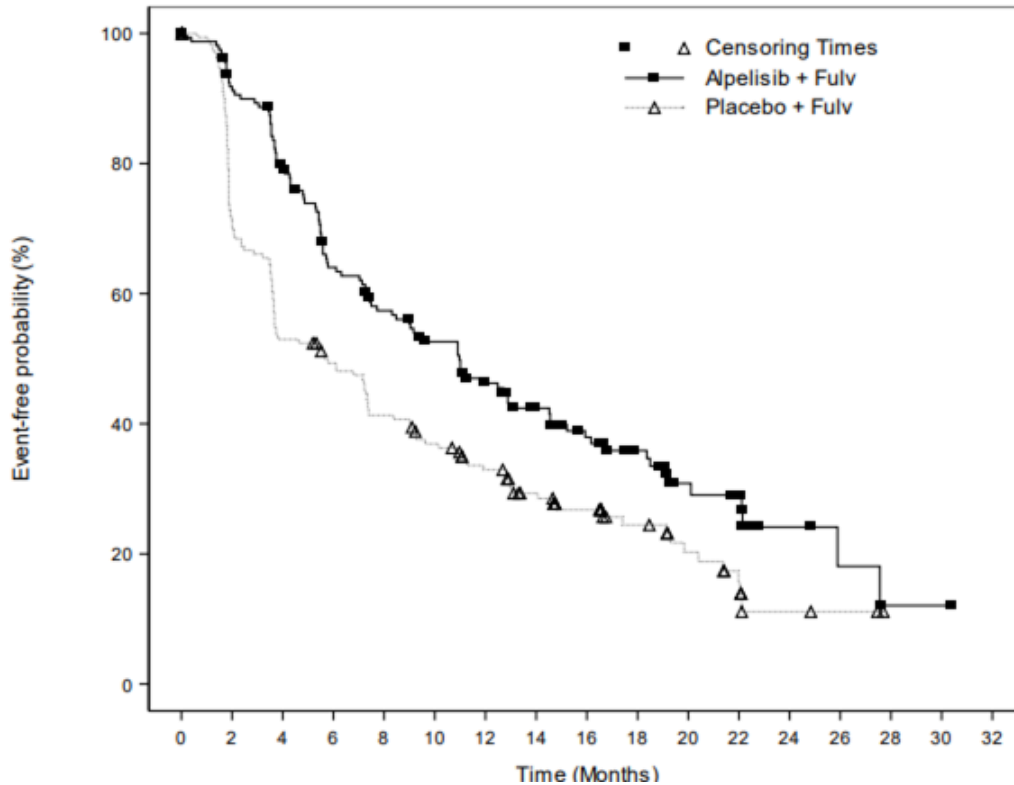
TRATAMIENTO EN PACIENTES CON *PIK3CA* MUTADO

Piqray® (Alpelisib), está indicado para el tratamiento de pacientes hombre o mujeres postmenopáusicas con cáncer de mama localmente avanzado o diseminado a otras partes del cuerpo. Solo puede ser usado cuando las células tumorales de la mama son **HR-positivas/HER2-negativas** y con **mutaciones** a nivel del **gen *PIK3CA***. Piqray® se utiliza en combinación con Fulvestrant cuando el tratamiento hormonal ha fracasado.



FDA approves Novartis Piqray® – the first and only treatment specifically for patients with a *PIK3CA* mutation in HR+/HER2-advanced breast cancer

MAY 24, 2019



Supervivencia libre de progresión en el ensayo SOLAR-1

QUÉ OFRECE CIDEGEN®

Dentro de la cartera de servicios que ofrece CIDEGEN, se oferta la **detección de mutaciones** en el gen **PIK3CA** a través de técnicas de biología molecular.

- 🔴 PCR en tiempo real para la detección cualitativa y la identificación de mutaciones en los exones 1, 4, 7, 9 y 20 del gen *PIK3CA* en ADN derivado de tejido fijado en formol e incluido en parafina (con un >10 % de tumor), mediante el kit Cobas® PIK3CA Mutation Test (Roche).
- 🔴 Para el seguimiento de la enfermedad, se realizará el estudio sobre ADN de la sangre periférica del paciente.

Requerimientos para el estudio mutacional del **gen PIK3CA** en **tejido**:

- 🔴 Muestra: bloque de tejido tumoral o dos viales con virutas (6-8 virutas), del bloque tumoral

Para aquellos casos en los que se quiera realizar seguimiento, existe la posibilidad de analizar el estado del **gen PIK3CA** en **la sangre periférica del paciente (biopsia líquida)**:

- 🔴 Muestra: sangre periférica en tubo STRECK; son requeridos tres tubos STRECK para realizar el estudio de forma correcta.

El **tiempo de entrega** de resultados es de **8-10 días hábiles**.