

ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ESR1 ΜΕ ΥΓΡΗ ΒΙΟΨΙΑ ΣΕ ΓΥΝΑΙΚΕΣ ΜΕ ΥΠΟΤΡΟΠΗ ER ΘΕΤΙΚΟΥ HER2 ΑΡΝΗΤΙΚΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΜΑΣΤΟΥ : ΚΛΙΝΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

Αρβανίτου Ε., Έξαρχος Κ., Γκίκας Κ., Κωσταρίδης Ε., Κολιντζίκης Β., Σιμάτου Α., Αποστόλου Α., Γκούβερης Π., Παπαξοϊνης Γ., Μοιρογιώργου Ε., Αλάφης Ι., Τουρκαντώνης Ι., Κουράκος Π., Γρίβας Α., Τρυφωνόπουλος Δ.

Β' Παθολογική Ογκολογική Κλινική, Γ.Α.Ο.Ν.Α. "Ο Άγιος Σάββας", Αθήνα

Εισαγωγή : Οι ενεργοποιητικές μεταλλάξεις του γονιδίου του οιστρογονικού υποδοχέα α (ESR1), αποτελούν μηχανισμό επίκτητης αντίστασης στην ενδοκρινική θεραπεία, τη βάση της θεραπείας του μεταστατικού ER θετικού, HER2 αρνητικού καρκίνου μαστού. Ευαίσθητες μέθοδοι ανίχνευσης, όπως η υγρή βιοψία με απομόνωση του κυκλοφορούντος DNA χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό τους. Το elacestrant είναι ο πρώτος παράγοντας που έλαβε FDA έγκριση σε αυτό το πλαίσιο.

Σκοπός : Η ανάδειξη της συχνότητας της μετάλλαξης ESR1 σε ασθενείς με υποτροπή ER θετικού HER2 αρνητικού καρκίνου μαστού και τα χαρακτηριστικά αυτών.

Μέθοδοι : Στη Β' Παθολογική Ογκολογική Κλινική του ΓΑΟΝΑ "Άγιος Σάββας", πραγματοποιήθηκε αναδρομική μελέτη καταγραφής περιστατικών με υποτροπή ER θετικού HER2 αρνητικού καρκίνου μαστού, στα οποία διερευνήθηκε η ύπαρξη ESR1 μετάλλαξης με τη μέθοδο υγρής βιοψίας.

ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ	ΑΣΘΕΝΕΙΣ
c.1613A>G (p.D538G)	4
c.1138G>C (p.E380Q)	2
c.1138G>C (p.E380Q), c.1613A>G (p.D538G), c.1609T>A (p.Y537N)	1

Συμπεράσματα : Η διερεύνηση της ύπαρξης ESR1 μετάλλαξης, αποτελεί χρήσιμη πληροφορία με κλινικές προεκτάσεις, προσφέροντας δυνατότητα νέων θεραπευτικών προσεγγίσεων, ακόμη και σε ασθενείς με πολλαπλές γραμμές θεραπείας.

Αποτελέσματα : Το χρονικό διάστημα Οκτωβρίου 2023 - Φεβρουαρίου 2025, στη Β' Παθολογική Ογκολογική Κλινική του ΓΑΟΝΑ "Άγιος Σάββας", εστάλησαν για ανίχνευση μεταλλάξεων ESR1 με μέθοδο υγρής βιοψίας, 33 δείγματα γυναικών με υποτροπή ER θετικού, HER2 αρνητικού καρκίνου μαστού. Η μέση ηλικία ήταν 63 έτη. Το 94% των ασθενών είχε λάβει τουλάχιστον 1 γραμμή ενδοκρινικής θεραπείας σε συνδυασμό με CDK4/6 αναστολέα, 2 είχαν υποτροπή μετά από 1ης γραμμής μονοθεραπεία με αναστολέα αρωματάσης. Το 76% είχε λάβει θεραπεία συνδυασμού για τουλάχιστον 1 έτος. Σε 7 ασθενείς (21%), ανευρέθηκε μετάλλαξη ESR1, σε 2 η ποιότητα του υλικού δεν ήταν επαρκής. Από αυτές 6 ασθενείς είχαν λάβει τουλάχιστον 1 γραμμή ενδοκρινικής θεραπείας συνδυασμού με CDK4/6 αναστολέα με συνολική διάρκεια πάνω από 12 μήνες, 1 λάμβανε 1ης γραμμής θεραπεία με αναστολέα αρωματάσης. Οι 3 από 7 ασθενείς είχαν λάβει πολλαπλές γραμμές θεραπείας, με την τελευταία γραμμή χημειοθεραπείας. Όλες ετέθησαν σε θεραπεία με elacestrant, 3 συνεχίζουν έως σήμερα.