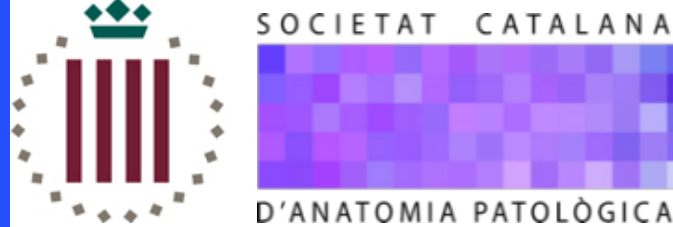


**Implantació del programa  
d'oncologia de precisió en el  
sistema sanitari  
públic: biomarcadors que hem de  
conèixer**

**Tumors pediàtrics**

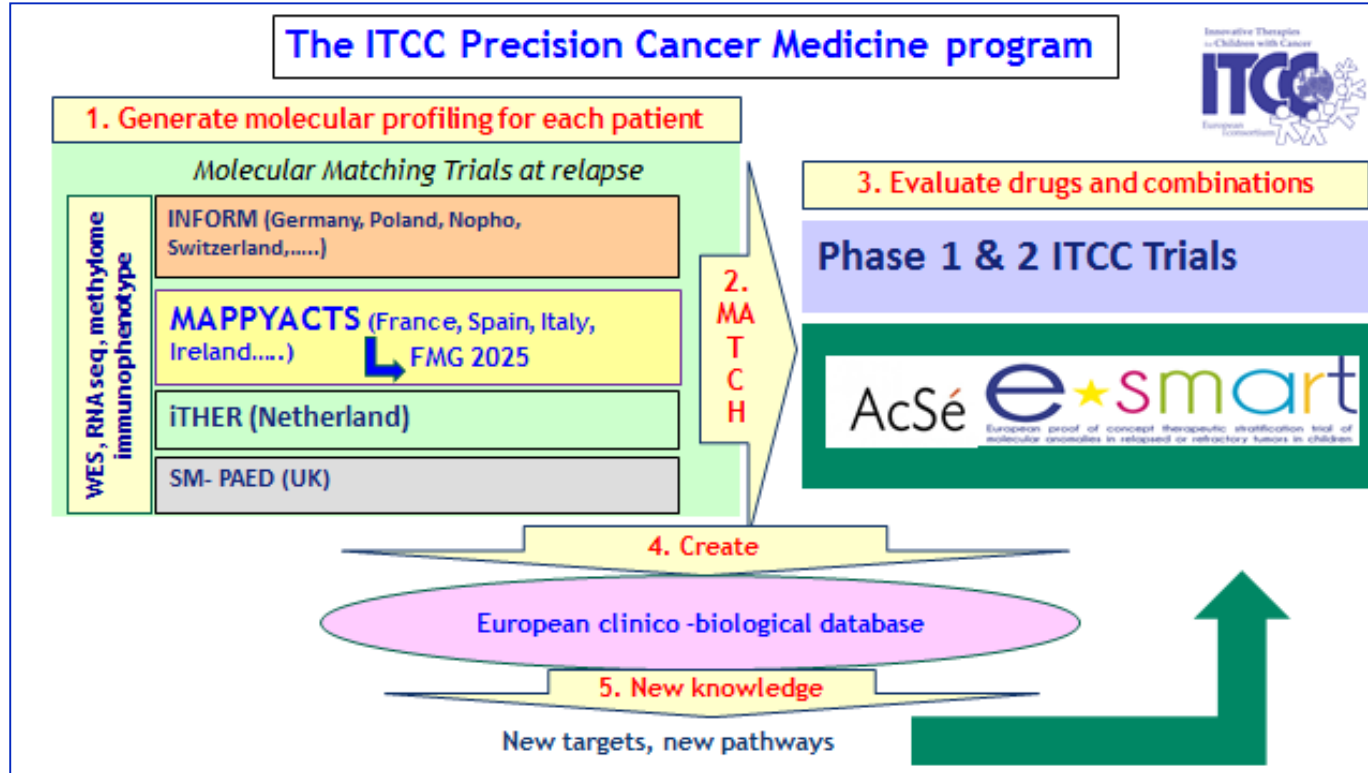
**Dr. Lucas Moreno**



# Agenda

- **Introducción: Medicina personalizada en cáncer pediátrico**
- **Implementación del programa NGS en Cáncer Pediátrico**
  - **Indicaciones**
  - **Elección del panel**
  - **Accionabilidad de los resultados y opciones terapéuticas**
  - **Molecular Tumour Board**
- **Dudas**
- **Conclusiones**

# Medicina personalizada en cáncer pediátrico



- Top priority: ALK, BRAF, TRK
- Acceso a ensayos clínicos de nuevos fármacos

# Medicina personalizada en cáncer pediátrico

- 2016: Varios centros realizan panel NGS en recaída
- 2017: HUVH inicia WES, y proyecto europeo MAPPYACTS
- 2018: Constituimos un grupo de Medicina Personalizada en SEHOP
- 2021: Position paper submitted & MTB nacional en marcha
- 2021: Concesión ISCIII proyecto SEHOP-PENCIL para la implementación de Med Pers
  - 8 hubs para NGS, 1 para WES en recaída, 3 para metilación y red de coordinadores autonómicos

# Grupo de trabajo

## Equipo multidisciplinar:

- **Onco Pediàtrica**
- **Hemato Pediàtrica**
- **Anatomía Patològica**
- **Biología**
- **HSJD & HUVH**

Mireia Camós, Laboratori d'Hematologia, HSJD

Alicia Castañeda, facultativa de l'Àrea d'Oncologia Pediàtrica, HSJD

Nagore Gene, Laboratori d'Oncologia Molecular, Àrea d'Oncologia Pediàtrica, HSJD

Raquel Hladun, facultativa del Servei d'Hematologia i Oncologia Pediàtrica, HUVH

Cinzia Lavarino, Laboratori d'Oncologia Molecular, Àrea d'Oncologia Pediàtrica, HSJD

Andrés Morales, director assistencial de l'Àrea d'Oncologia Pediàtrica, HSJD

Lucas Moreno, cap del Servei d'Hematologia i Oncologia Pediàtrica, HUVH. Coordinador

Margarita Ortega, facultativa del Servei d'Hematologia, HUVH

Susana Rives, facultativa de l'Àrea d'Oncologia Pediàtrica, HSJD

Cleofe Romagosa, facultativa del Servei d'Anatomia Patològica, HUVH

Aroa Soriano, Grup de Recerca Translacional en Càncer de la Infància i l'Adolescència, VHIR

Nerea Vega, Laboratori d'Hematologia, HSJD

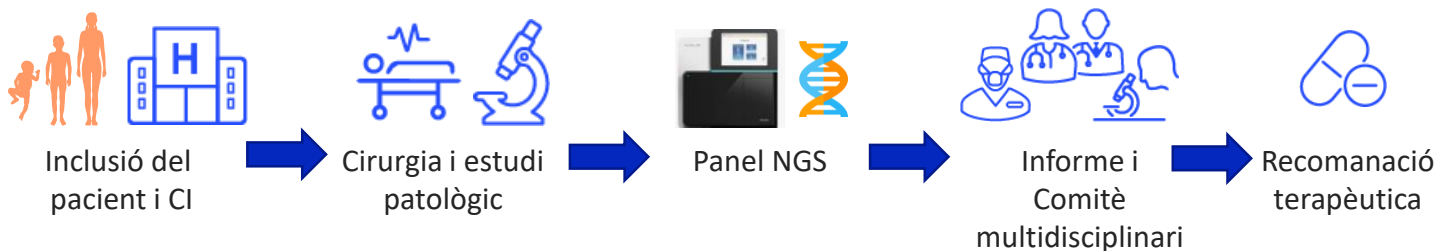
Pablo Velasco, facultatiu del Servei d'Hematologia i Oncologia Pediàtrica, HUVH

# Indicaciones y circuito

→ Todos los casos de cáncer infantil de nuevo diagnóstico y en el momento de la recaída

- Leucemias y linfomas
- Tumores SNC
- Tumores extracraneales

→ 250 nuevos casos en Catalunya/año + 30% recaídas

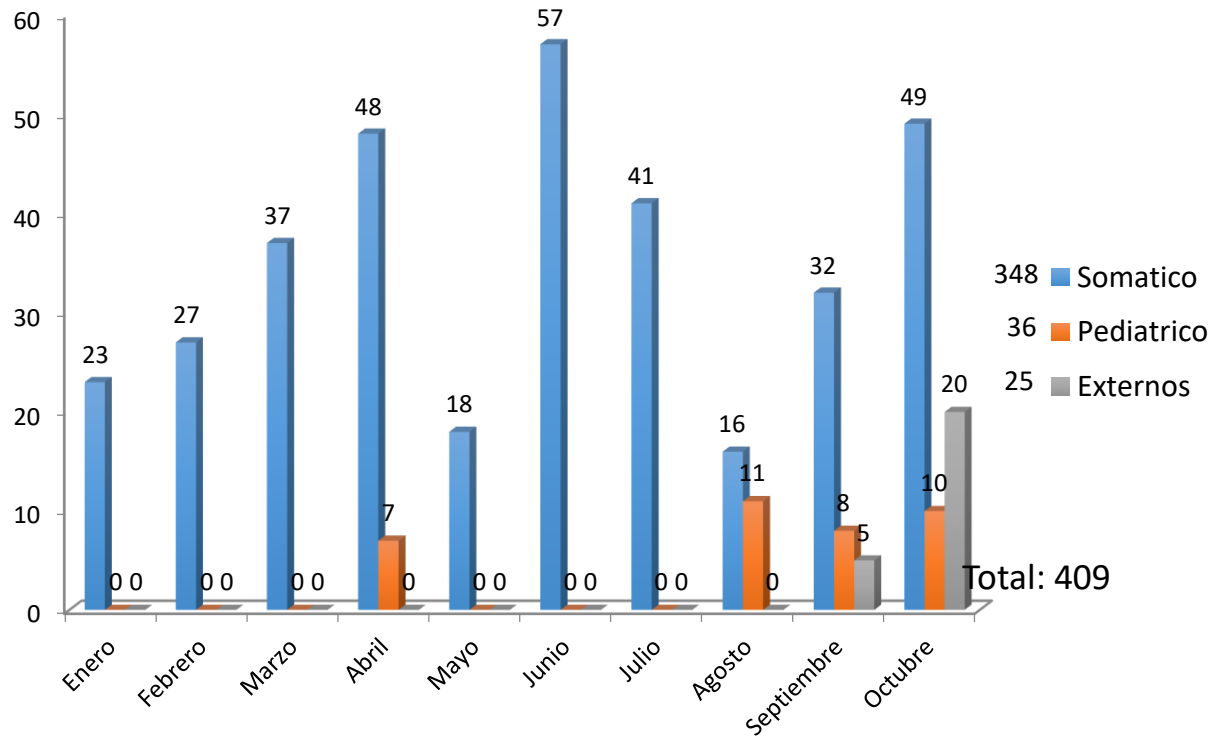


# Elección del panel

- AmpliSeq Illumina Childhood Cancer (HSJD) y Oncomine Childhood Cancer (HUVH)
- Marcadores diagnósticos, pronósticos o terapéuticos
- Lista de “huecos por cubrir”

Gens amb cobertura HotSpot (86) SNV i INDELS				Gens amb cobertura completa (44) SNV i INDELS		CNV (28)	
ABL1	ERBB2	KDM4C	RAF1	APC	PHF6	ABL2	MYC
ABL2	ERBB3	KDR	RET	ARID1A	PRPS1	ALK	MYCN
ALK	ERBB4	KIT	RHOA	ARID1B	PSMB5	BRAF	PDGFRA
ACVR1	ESR1	KRAS	SETBP1	ATRX	PTCH1	CCND1	PIK3CA
AKT1	EZH2	MAP2K1	SETD2	CDKN2A	PTEN	CDK4	
ASXL1	FASLG	MAP2K2	SH2B3	CDKN2B	RBI	CDK6	
ASXL2	FBXW7	MET	SH2D1A	CEBPA	RUNX1	EGFR	
BRAF	FGFR1	MPL	SMD	CHD7	SMARCA4	ERBB2	
CALR	FGFR2	MSH6	STAT3	CRLF1	SMARCB1	ERBB3	
CBL	FGFR3	MTOR	STAT5B	DDX3X	SOCS2	FGFR1	
CCND1	FLT3	MYC	TERT	DICER1	SUFU	FGFR2	
CCND3	GATA2	MYCN	TPMT	EBF1	SUZ12	FGFR3	
CCRS	GNA11	NCOR2	USP7	EED	TCF3	FGFR4	
CDK4	GNAQ	NOTCH1	ZMYM3	FAS	TET2	GLI1	
CIC	H3F3A	NPM1		GATA1	TP53	GLI2	
CREBBP	HDAC9	NRAS		GATA3	TSC1	IGF1R	
CRLF2	HIST1H3B	NT5C2		GNA13	TSC2	JAK1	
CSF1R	HRAS	PAX5		ID3	WHSC1	JAK2	
CSF3R	IDH1	PDGFRA		IKZF1	WT1	JAK3	
CTNWB1	IDH2	PDGFRB		KDM6A	XIAP	KIT	
DAXX	IL7R	PIK3CA		KMT2D		KRAS	
DNMT3A	JAK1	PIK3R1		MYOD1		MDM2	
EGFR	JAK2	PPM1D		NF1		MDM4	
EP300	JAK3	PTPN11		NF2		MET	

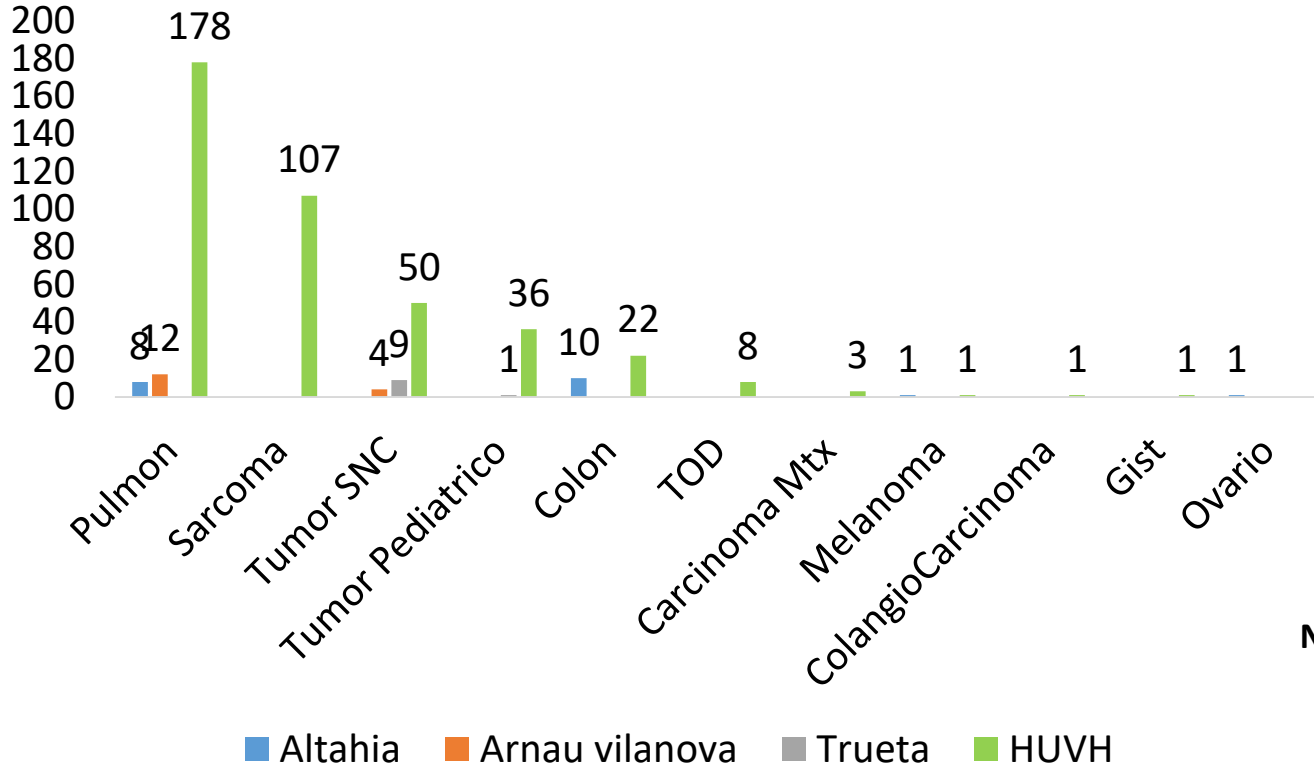
# Paneles realizados de NGS 2021



Cortesía de Javier Hernández Losa



## Analisis NGS Tumores Sólidos-Pediatricos



N=451

Cortesía de Javier Hernández Losa

# ¿Qué hemos encontrado?

- **Neuroblastoma: Amplificación de MYCN**
- **Osteosarcoma: mutación de TP53 y APC (VUS)**
- **Tumor desmoplásico de célula pequeña redonda: fusión EWRS-WT1**
- **Papilar de tiroides: Fusión de RET o mutación de BRAF V600E (identificadas desde el diagnóstico)**
- **Astrocitoma pilocítico: fusión de BRAF con partner inhabitual (PRKAR2B)**

# Conclusiones

- Primeras impresiones muy positivas, paneles implementados para todos pacientes al diagnóstico y recaída
- Dudas
  - ¿Qué dejamos de hacer? Tiempo de respuesta (#casos)
  - Sugerimos mejoras del panel o usamos paneles específicos? Sarcomas, tumores SNC, linfoma, leucemia
- El Molecular Tumour Board es fundamental para entender la importancia de cada finding y se incorpora en informe AP
- Estamos estudiando la correlación entre WES y panel

**!!!Gracias!!!**