

22. März 2019

Maligne Phäochromozytome: Genomic Profiling kann potentielle Therapieziele identifizieren

Maligne Phäochromozytome sind eine seltene Form endokriner Malignome, die sowohl familiär als auch sporadisch auftreten können. Es wurde ein umfassendes Genomic Profiling durchgeführt, um die genetischen Veränderungen zu charakterisieren und die Suche nach potentiellen Therapiezielen zu ermöglichen.

Es wurden 43 Patienten analysiert. Sie hatten alle eine klinisch fortgeschrittene rezidivierende und/oder metastasierende Erkrankung. 33 (77%) der Phäochromozytome hatten den Primarius in der Nebenniere, und 10 (23%) wurden aus Metastasen sequenziert. Die mediane Tumormutationslast lag bei 2,95 Mutationen/Megabase. Die häufigsten Alterationen, die kein potentielles Ziel darstellen, waren *ATRX* (26%), *TP53* (21%), *SDHB* (11%), *CTNNB1* (7%), *VHL* (7%), *CDKN2A/2B*, *PIK3R2*, *NOTCH2* und *MEN1* (5%). Zu den häufigsten Alterationen, die als potentielles Target dienen können, gehörten *RET* (9%), *NF1* (9%) und *FGFR1* (5%). Basierend auf diesen Daten erscheint eine weitere Studie mit Genomic Profiling als Methode zur Entwicklung von Präzisionstherapien beim Phäochromozytom angezeigt.

Red.

Quelle: ASCO-GU 2019, Abstract 508

Literatur:

<https://meetinglibrary.asco.org/record/170217/abstract>