

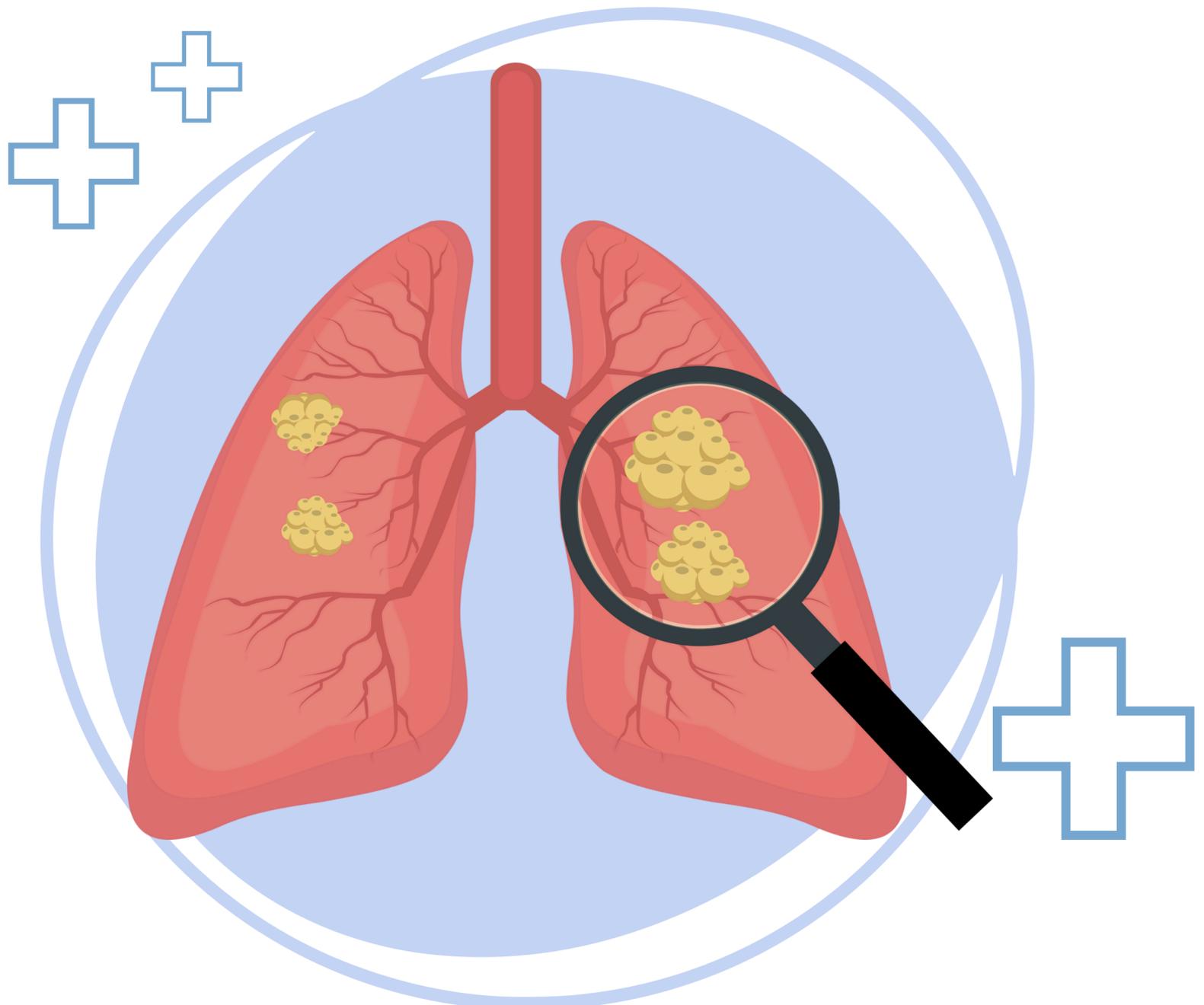


DIAGNÓSTICA JR  
Especialistas por salud

# RECEPTOR DEL FACTOR DE CRECIMIENTO EPIDÉRMICO (EGFR)

Detección/Cualitativo

**JR-057**





## ¿Qué es?

El cáncer de pulmón es el cáncer más comúnmente diagnosticado, representando el 12.4% de todos los casos; además, es la principal causa de fallecimientos asociados a neoplasias, debido a que es detectado en estadios tardíos de la enfermedad. La sociedad Americana del Cáncer estima una incidencia anual de más de 234,00 casos nuevos y 154,000 muertes asociadas a esta enfermedad (Siddiqui y otros, 2023). El cáncer de pulmón es una enfermedad heterogénea con características clínico-patológicas de amplio rango; se clasifica en dos tipos: cáncer de pulmón de células no pequeñas y de células pequeñas (NSCLC y SCLC, respectivamente, por sus siglas en inglés); siendo el NSCLC, el más frecuente con el 85%, aproximadamente, de todos los casos de cáncer pulmonar (He y otros, 2019).

Avances recientes, han identificado aberraciones regulatorias y genéticas que suprimen la muerte celular, promueven la división celular e inducen tumorigénesis; entre los genes mutados que han sido asociados al desarrollo de NSCLC, encontramos: *EGFR*, *ALK*, *RET*, *ROS1*, *B-RAF*, *MET*, entre otros (Herbst y otros, 2008). El receptor del factor de crecimiento epidérmico (*EGFR*, por sus siglas en inglés), también conocido como *ErbB1* o *HER1*, pertenece a la familia de receptores tirosinacinas *HER* (Zhang, 2023); se localiza en el brazo corto del cromosoma 7 (7p11.2), está compuesto por 31 exones que codifican una proteína transmembranal de 170 kDa, que consiste en un dominio extracelular, una región transmembranal y un dominio tirosina cinasa intracelular. Tiene un papel muy importante en la activación de vías de señalización como *Ras/Raf/Mek/Erk* y *PI3K/Akt/mTOR* (Sabbah y otros, 2020).

De las mutaciones conocidas en el dominio tirosina cinasa de *EGFR*, más del 90% ocurren como deleciones cortas en el exón 19 o como mutaciones puntuales en el exón 21 (pe. L858R), otras, menos frecuentes, ocurren en los exones 18 o 21. La mutación T790M, constituye el más frecuente mecanismo de resistencia (Bethune y otros, 2010; Ladanyi y otros, 2008; Da Cunha Santos y otros, 2011; Fu Kai y otros, 2022).

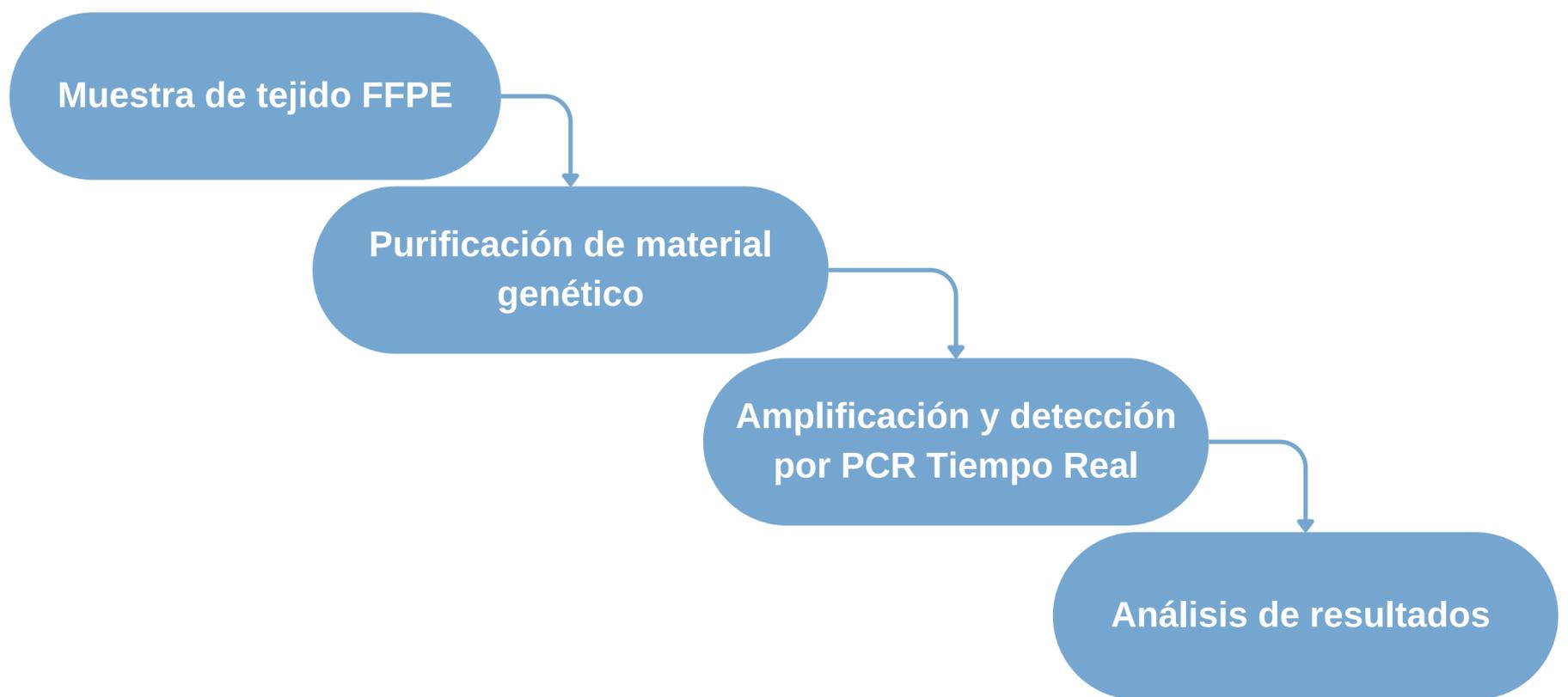
Rutinariamente, se recomiendan regímenes de terapia dirigida para pacientes con diagnóstico de NSCLC y mutaciones genéticas. Los inhibidores tirosina cinasa del receptor del factor de crecimiento epidérmico (*EGFR*-TKI, por sus siglas en inglés), tienen prioridad para aquellos pacientes que son sensibles a dichos fármacos; incluidos los portadores de deleciones en el exón 19 y la mutación L858R. Sin embargo, un gran número de pacientes sometidos a terapia con *EGFR*-TKI desarrolla resistencia (Fu Kai y otros, 2022).



## ¿Por qué es importante realizar este examen?

Las mutaciones en el gen EGFR se presentan en el 15% de los casos totales de cáncer de pulmón de células no pequeñas. En la actualidad, el tratamiento para combatir el NSCLC está basado en terapia dirigida o personalizada; es decir, la identificación de una mutación en el gen EGFR, determinará el tipo de tratamiento que el médico oncólogo administrará al paciente. Por ello, la determinación de las mutaciones en el gen EGFR, permitirá al médico otorgar la mejor terapia, garantizando la efectividad de esta y minimizando el fracaso terapéutico.

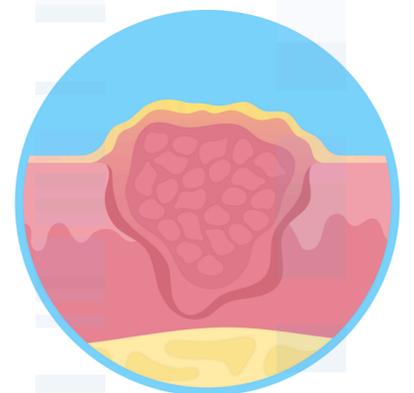
## ¿Cuál es el procedimiento para la detección de las mutaciones asociadas al Receptor del Factor de Crecimiento Epidérmico?



## ¿Qué tipo de muestra se requiere para la detección de las mutaciones asociadas a EGFR?

Este examen puede realizarse a partir de muestras de tejido tumoral embebido en parafina (bloques FFPE). La biopsia, debe ser obtenida en unidades médicas especializadas y manipuladas por personal capacitado.

**NOTA: Se requieren de 5 a 10 cortes de tejido FFPE de 5 µm de grosor, contenidos en un tubo tipo Eppendorf de 1.5 mL, debidamente identificado.**





## ¿Cuál es el método que se utiliza para detectar las mutaciones en el receptor del factor de crecimiento epidérmico?

La detección de las mutaciones somáticas en los exones 18, 19, 20 y 21 del gen EGFR, se realiza mediante una PCR (Polymerase Chain Reaction, por sus siglas en inglés), en tiempo real. Por medio de primers específicos diseñados para detectar las posibles mutaciones en el gen EGFR, que se unen a la(s) secuencia(s) blanco, se realizan múltiples copias de manera exponencial (amplificación). Esto es monitoreado por medio de sondas marcadas con un fluoróforo (molécula fluorescente); la cual, se asocia al DNA blanco amplificado; la intensidad de fluorescencia es detectada y graficada por un sistema de amplificación en tiempo real. Así mismo, el sistema de detección cuenta con un control endógeno (IC); el cual amplifica un gen de control que es usado para determinar la condición de los reactivos, la calidad y concentración de muestra añadida a la reacción.

Este sistema detecta las siguientes mutaciones: **T790M, Deleciones del exón 19 (48 deleciones pero, no diferencia entre ellas), L858R, L861Q, S768I, G719X (G719A, -S, -D, -C, pero no las diferencia), e inserciones en el exón 20.**



## ¿Aún tienes dudas sobre el examen?



Contacta a nuestros asesores comerciales y solicita una asesoría personalizada.

### Referencias

1. Bethune, G; Bethune, D; Ridgway, N; y Xu, Z. (2010). Epidermal growth factor receptor (EGFR) in lung cancer: an over- view and update. J thorac Dis, (2): 48-51.
2. Gridelli, C; Rossi, A; Carbone, P; Guarize, J; Karachaliou, N; Mok, T; Petrella, F; Spaggiari, L; y Rosell, R. (2015). Non-smal- cell lung cancer. Diseases primers Nature Reviews, (1): 1-16.
3. He, Q; Xin, P; Zhang, M; Jiang, S; Zhang, J; Zhong, S; y He, J. (2019). The impact of epidermal growth factor receptor mutations on the prognosis of resected non-small cell lung cancer: a meta-analysis of literatures. Translational Lung Cancer Research, 8(2): 124.
4. Herbst, R. (2004). Review of epidermal growth factor receptor biology. Int J Radiation Oncology Biol Phys, 59(2): 21-26.
5. Ladanyi, M; y Pao, W. (2008). Lung adenocarcinoma: guiding EGFR-targeted therapy and beyond, 21:16-22.
6. Zhang, Y. (2023). Targeting Epidermal Growth Factor Receptor for Cancer Treatment: Abolishing both Kinase Dependent and Kinase Independent Functions of the Receptor. Pharmacological Reviews.



DIAGNÓSTICA JR  
Especialistas por salud

## Asistencia comercial

WhatsApp 



55 4527 5331

## Síguenos en redes



[dimo.jr](#)



[SoyDimoJR](#)



[Laboratorio Diagnóstica JR](#)

### Dirección:

Av. de las torres Mz 20, Lt. 5 Col. San Juan Joya, C.P.  
09839, Alcaldía Iztapalapa, Ciudad de México.