

TIPI DI BIOMARKERS

La tabella elenca i principali biomarkers del tumore cerebrale e il loro possibile uso per la diagnosi, la prognosi e la previsione della risposta alle terapie del tumore cerebrale

BIOMARKER	COSA E'?	A CHE SERVE?	QUALE TUMORE?
MGMT	MGMT è una proteina che ripara gli errori nel DNA. Quando la MGMT è metilata (cioè disattivata) la chemioterapia può essere più efficace perché le cellule tumorali non possono riparare i danni cellulari.	Il test per il gene promotore della MGMT viene utilizzato per identificare se un paziente può trarre beneficio dalla chemioterapia a base di temozolomide.	Astrocitoma anaplastico Oligodendroglioma anaplastico Oligoastrocitoma anaplastico Glioblastoma Glioma anaplastico
IDH1 / IDH2	IDH1 / IDH2 sono enzimi metabolici per la produzione di energia nelle cellule. Le mutazioni di IDH1/IDH2 sembrano alterare la regolazione genetica delle cellule tumorali, che continuano a crescere e dividersi senza controllo.	Il test della mutazione IDH1/2 fa parte dell'iter diagnostico per molti tumori cerebrali. Identificare le mutazioni di IDH1 / 2 può aiutare a confermare la diagnosi di tumore, e fornire informazioni utili per la prognosi.	Si verifica soprattutto nei gliomi a basso grado
1p / 19q	Il braccio p del cromosoma 1 e il braccio q del cromosoma 19 si trovano in tutte le cellule, ma spesso mancano negli oligodendrogliomi a causa di una mutazione di delezione	Il test di 1p/19q cerca le mutazioni genetiche dei cromosomi 1 e 19 delle cellule tumorali. Se le sezioni 1p / 19q mancano, questo potrebbe significare una migliore prognosi per le persone con alcuni tipi di tumori cerebrali.	Oligodendroglioma Oligodendroglioma anaplastico Oligoastrocitoma Oligoastrocitoma anaplastico
BRAF	BRAF è un gene che produce una proteina chiamata B-Raf. La proteina B-Raf è importante perché invia segnali che orientano la crescita delle cellule del nostro corpo. Le mutazioni BRAF consentono una crescita fuori controllo delle cellule	La ricerca ha mostrato che alcuni tumori cerebrali (alcuni astrocitomi di grado 1 e 2 incluso l'astrocitoma pilocitico di grado 1), e soprattutto i gliomi pediatrici, possono avere un danno al gene BRAF. La mutazione indica che in questi casi possono essere utili alcuni farmaci contro il melanoma.	Il test BRAF è più comunemente usato per determinare se un tumore è un astrocitoma pilocitico. Tipicamente, le mutazioni BRAF sono limitate ai gliomi pediatrici.
EGFR Epidermal Growth Factor Receptor	EGFR è una proteina che appartiene alla famiglia del fattore di crescita epidermico e svolge un ruolo che è cruciale per crescita tumorale. Si pensa che l'EGFR sia un fattore chiave del modo in cui un Glioblastoma si sviluppa, cresce e si diffonde, e della sua resistenza alla terapia.	Della maggior parte dei geni esistono due copie - una ereditato dalla madre e una dal padre. Nelle cellule di glioma, il gene EGFR è spesso amplificato in modo che le cellule tumorali hanno copie aggiuntive di questo importante fattore di crescita. Il test EGFR può determinare il numero di copie che esistono nelle cellule di glioma.	Glioblastoma (GBM)

BIOMARKER	COSA E'?	A CHE SERVE?	QUALE TUMORE?
EGFRvIII	EGFRvIII è una forma mutata di EGFR. E' stato trovato in circa il 30% dei glioblastomi.	La mutazione EGFRvIII attiva il fattore di crescita EGFR quando dovrebbe essere disattivato. Come per l'amplificazione EGFR, le mutazioni EGFRvIII sono associate ad un aumento della crescita e del numero di cellule di glioma.	Glioblastoma (GBM)
PTEN	Il gene PTEN codifica la proteina PTEN, un noto gene oncosoppressore. Esso è mutato in un gran numero di diversi tipi di cancro. La proteina PTEN normale inibisce la crescita cellulare.	Il gene PTEN è spesso mutato nel glioblastoma. Quando i pazienti con Astrocitoma di grado II o III acquisiscono una mutazione PTEN, può essere un indicatore che il tumore è in progressione verso il glioma di grado IV (glioblastoma secondario).	Glioblastoma (GBM) Astrocitoma
TERT	Il gene TERT codifica la telomerasi, l'enzima che produce i tappi protettivi alle estremità dei cromosomi. Questi tappi sono chiamati telomeri, e si accorciano con l'invecchiamento delle cellule, e alla fine causano la morte cellulare.	La mutazione attiva il gene TERT, impedendo l'accorciamento dei telomeri. In questo modo, le cellule di glioma si possono dividere indefinitamente senza invecchiare e morire. Queste mutazioni sono associate con una migliore prognosi per i pazienti di glioma con IDH mutato, ma una prognosi peggiore nei pazienti con gliomi che non hanno la mutazione IDH.	Mutazioni TERT si trovano nel 80% dei glioblastomi e oligodendrogliomi, e nel 25% degli atrociotomi grado II / III.
ATRX	Il gene ATRX regola quali geni sono attivati e quali sono silenziati. E' importante per il mantenimento dell' integrità del DNA.	Le mutazioni di ATRX sono state osservate nel 80% degli astrocitomi di grado II / III, dove comunemente coesistono con la mutazione IDH e sono associate con telomeri estremamente lunghi. Le mutazioni di ATRX possono avere importanza prognostica, ma è ancora poco chiaro se questo è indipendente dagli effetti della mutazione IDH.	Astrocitoma grado II / III Glioblastoma secondario

BIOMARKER	COSA E'?	A COSA SERVE?	QUALE TUMORE?
Akt3	La proteina Akt3 è altamente attiva nel glioblastoma e interagisce con i geni PIK3CA e PIK3R1 anch'essi rilevanti per i gliomi.	La presenza di Akt3 può indicare una resistenza al trattamento standard.	Glioblastoma (GBM)

(fonte: ABTA.org)