I profili di espressione genica nel cancro al seno ereditario.

Data 27 maggio 2001
Categoria oncologia

Molti casi di cancro al seno ereditario sono dovuti ai mutamenti sia del gene BRCA1 che BRCA2. I cambiamenti istopatologici in questi cancri sono spesso caratteristici del gene mutante. I ricercatori hanno ipotizzato che i geni espressi in questi tumori siano anche distinti, per cui sia possibile identificare i casi di cancro al seno ereditario sulla base dei profili di espressione genetica.
Metodi: DNA ricavato da campioni di tumore primario di sette portatori di BRCA1 mutante, di sette portatori di BRCA2 mutante, e di sette pazienti con casi sporadici di cancro al seno sono stati comparati con un microarray di 6512 cloni di DNA complementare di 5361 geni. Le analisi statistiche furono usate per identificare una serie di geni che potrebbero distinguere il genotipo BRCA1 dal genotipo BRCA2 .
Risultati: le analisi di permutazione delle funzioni di classificazione multivariata hanno stabilito che i profili di geno-espressione dei tumori con BRCA1 mutanti, dei tumori con BRCA2 mutanti, e dei tumori sporadici differiscono significativamente da ogni altro. Un'analisi di variazione tra i livelli di geno-espressivi e i genotipi dei campioni hanno identificato 176 geni che sono stati differenzialmente espressi nei tumori con BRCA1 mutanti e tumori con BRCA2 mutanti. Ammesse le proprieta' conosciute di alcuni dei geni in questa lista, le nostre scoperte indicano che ci sono delle differenze funzionali tra i tumori al seno con BRCA1 mutanti e quelli con BRCA2 mutanti.
Conclusioni: gruppi significativamente diversi di geni sono espressi dai cancri al seno con BRCA1 mutanti e dai cancri al seno con BRCA2 mutanti. Una mutazione ereditaria potrebbe influenzare il profilo di geno-espressione del cancro.
Commento: i metodi bioinformatici per la previsione della struttura del gene e per la caratterizzazione della malattia nei geni candidati, emergono come i piu' importanti sviluppi dello studio del genoma umano.
N Engl J Med 2001 Feb 22;344(8):539-48

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 15/11/2026 alle ore 0:41 | Pagina 1 di 1