



SESSIÓ DE RESIDENTS

NEUROPATOLOGIA

Dra. Ivonne Vázquez de las Heras

HISTÒRIA CLÍNICA:

Dona de 74 anys

ANTECEDENTS PERSONALS:

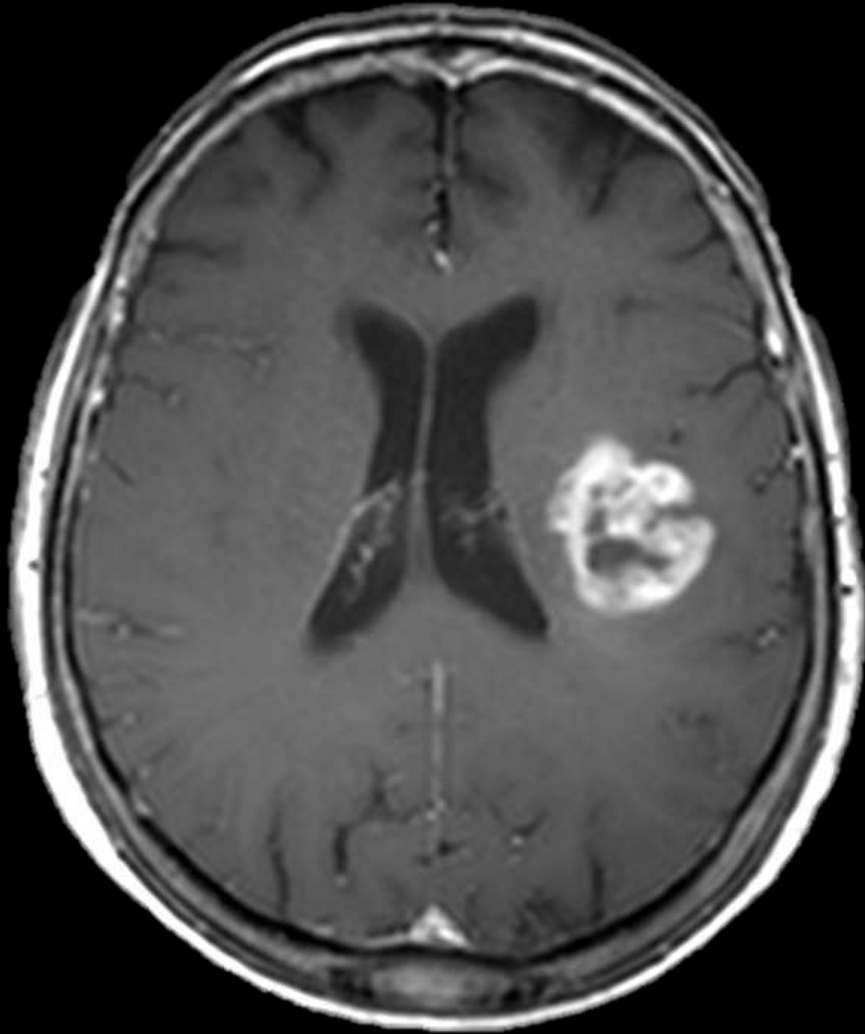
- HTA
- Arítmia sinusal en tractament antiagregant

MALALTIA ACTUAL:

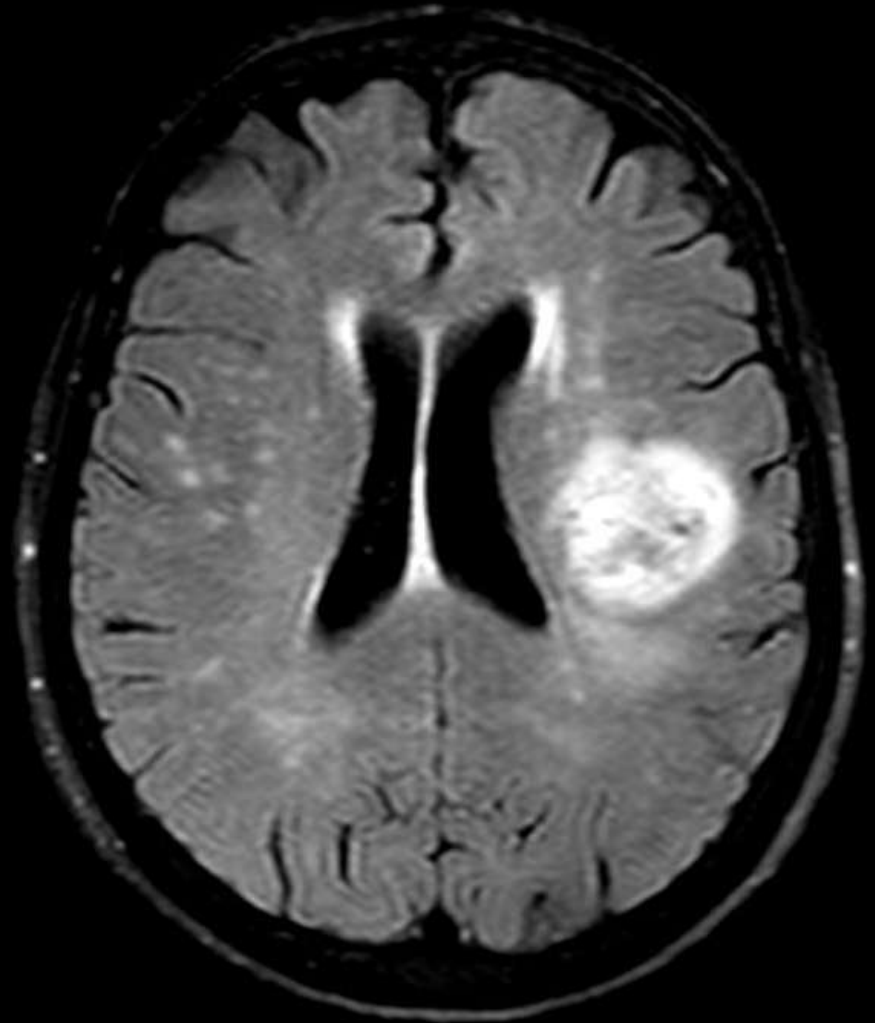
Clínica neurològica de dos mesos d'evolució:

- disfàsia
- atàxia
- parèsia facial central
- dificultat per la deglució de líquids

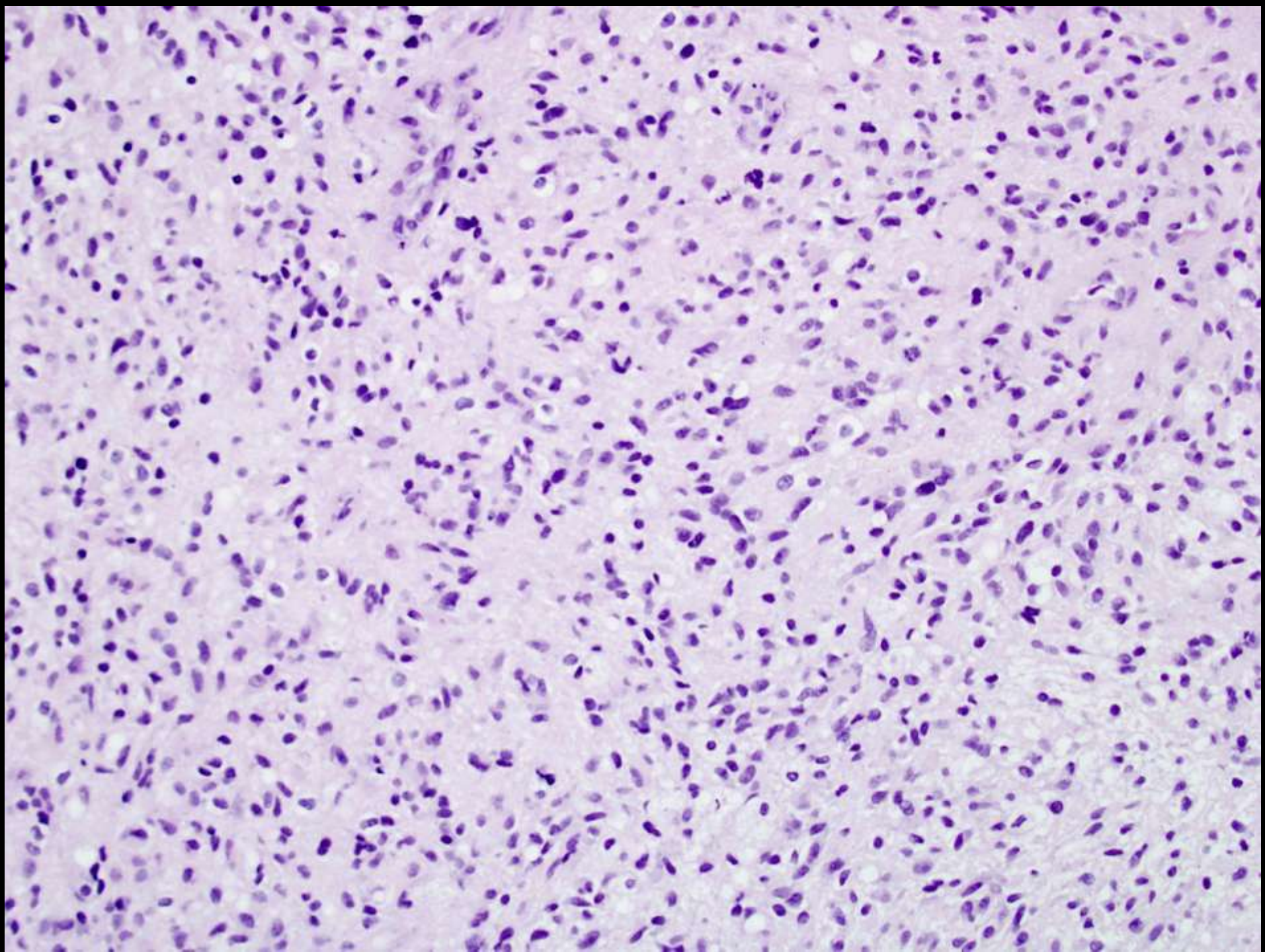
E. COMPLEMENTÀRIES:

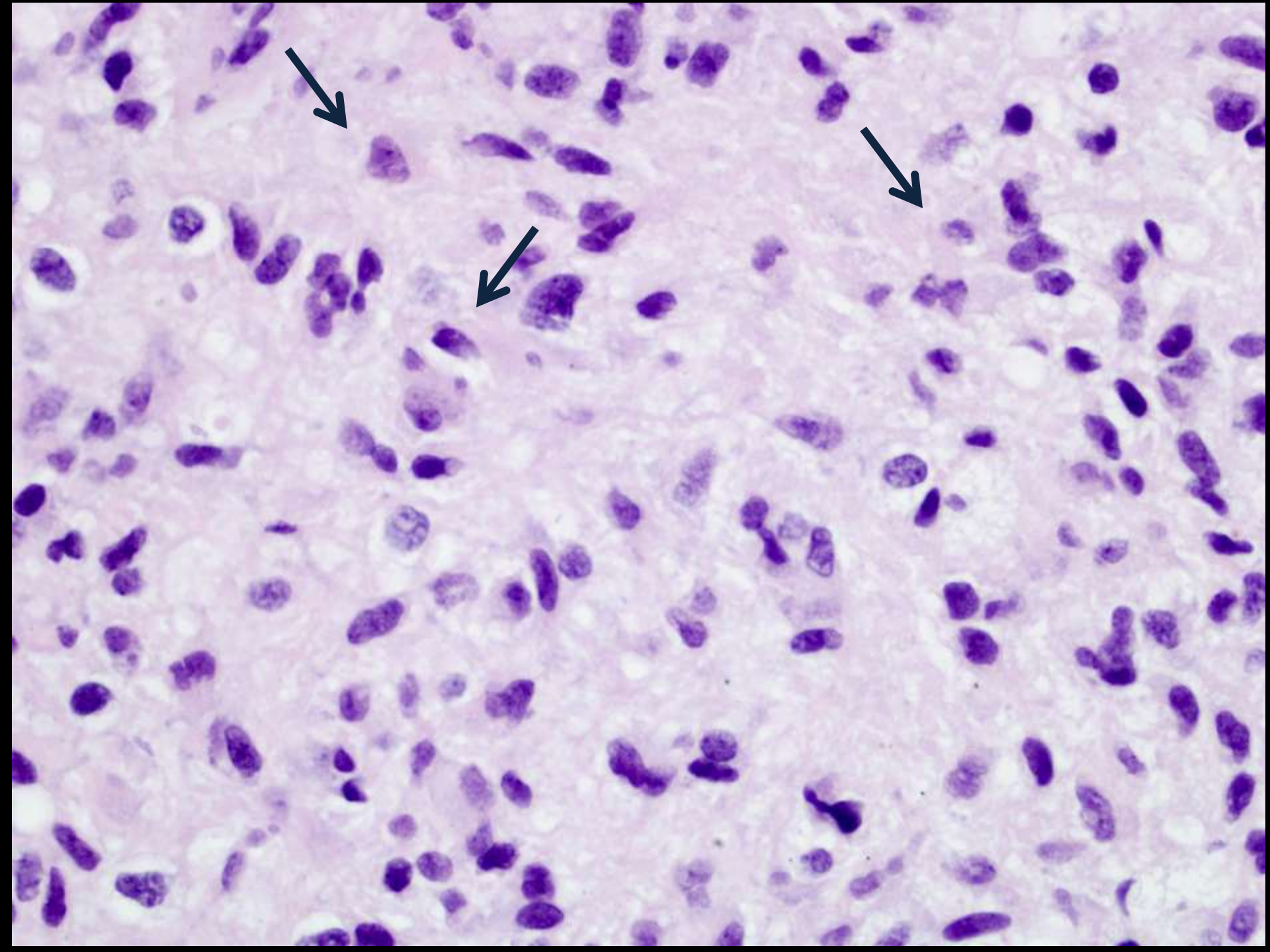


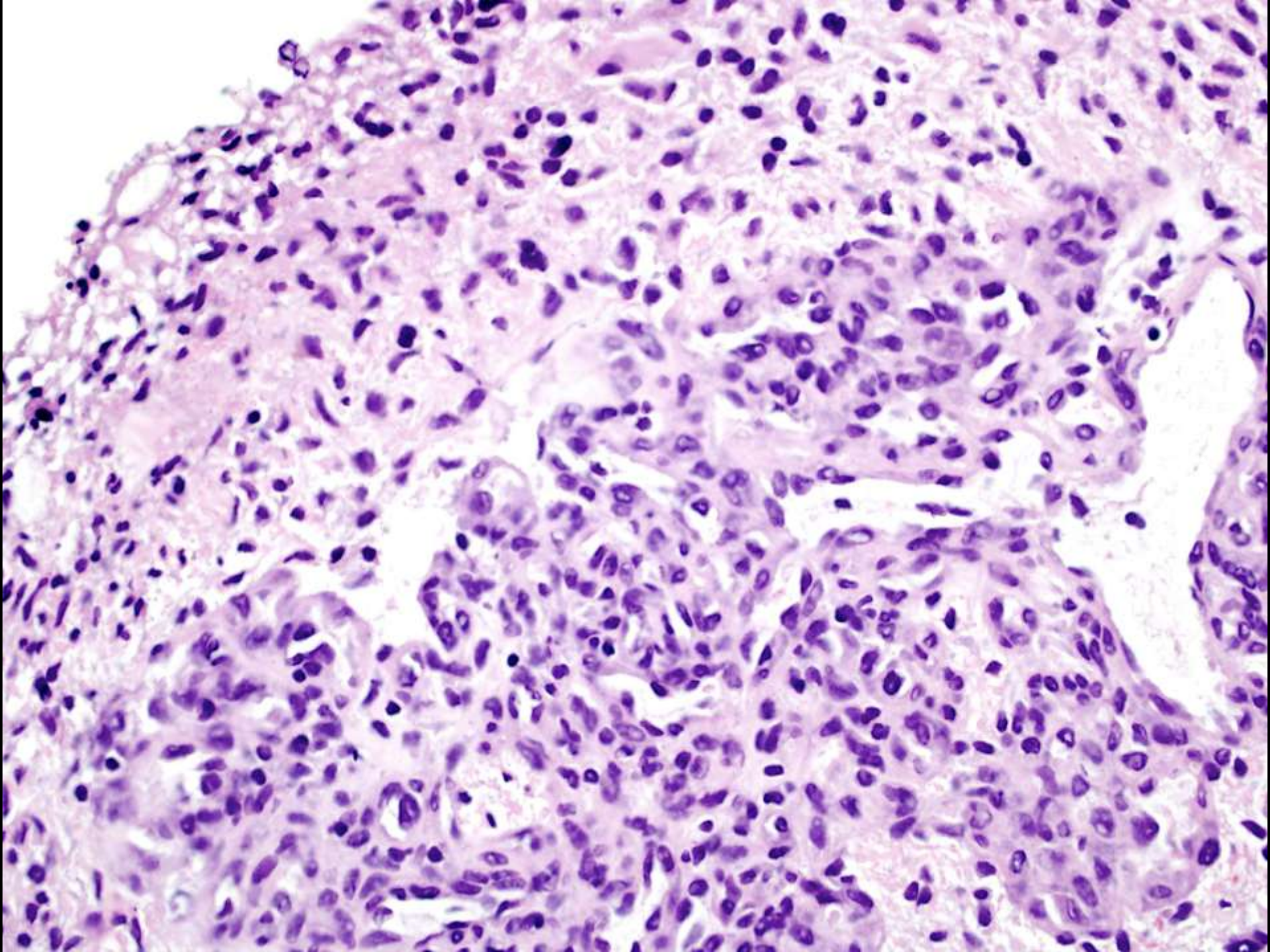
T1 amb CONTRAST

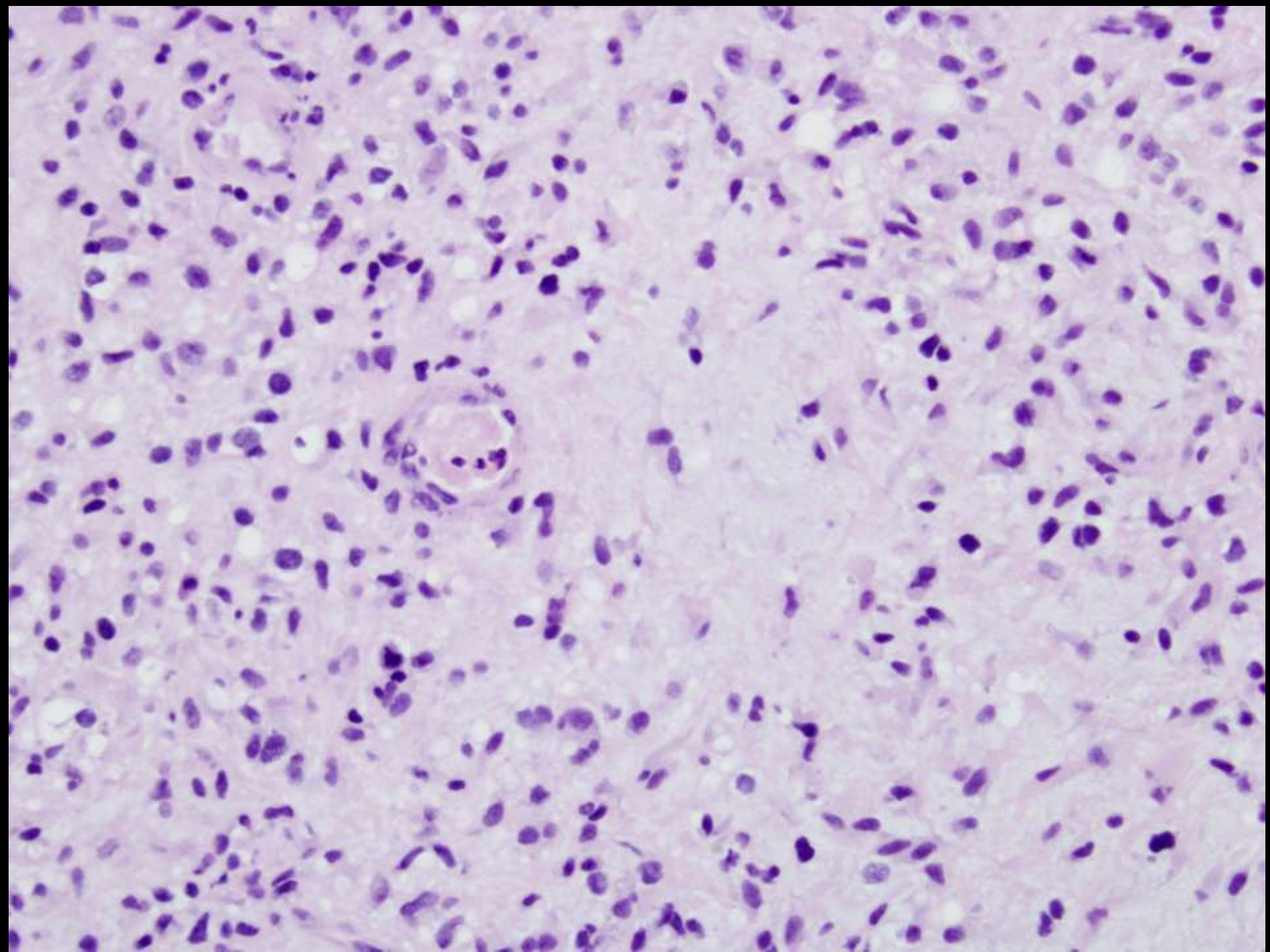


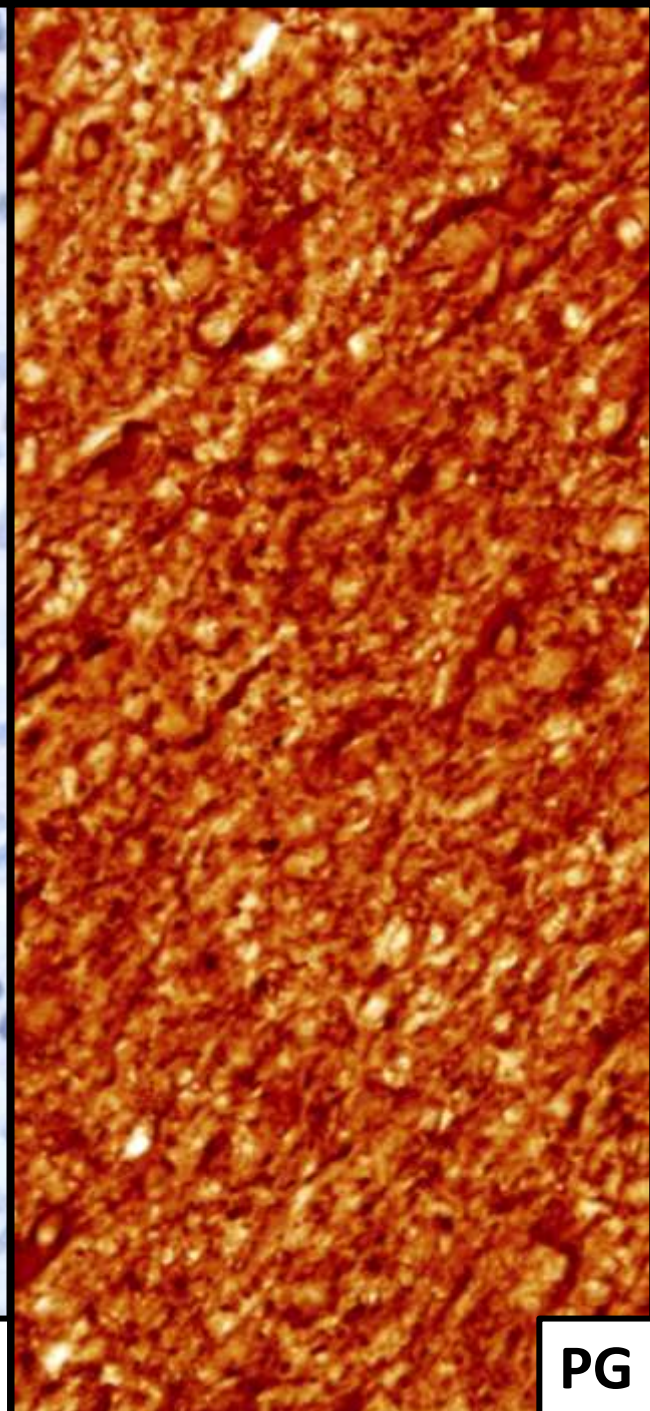
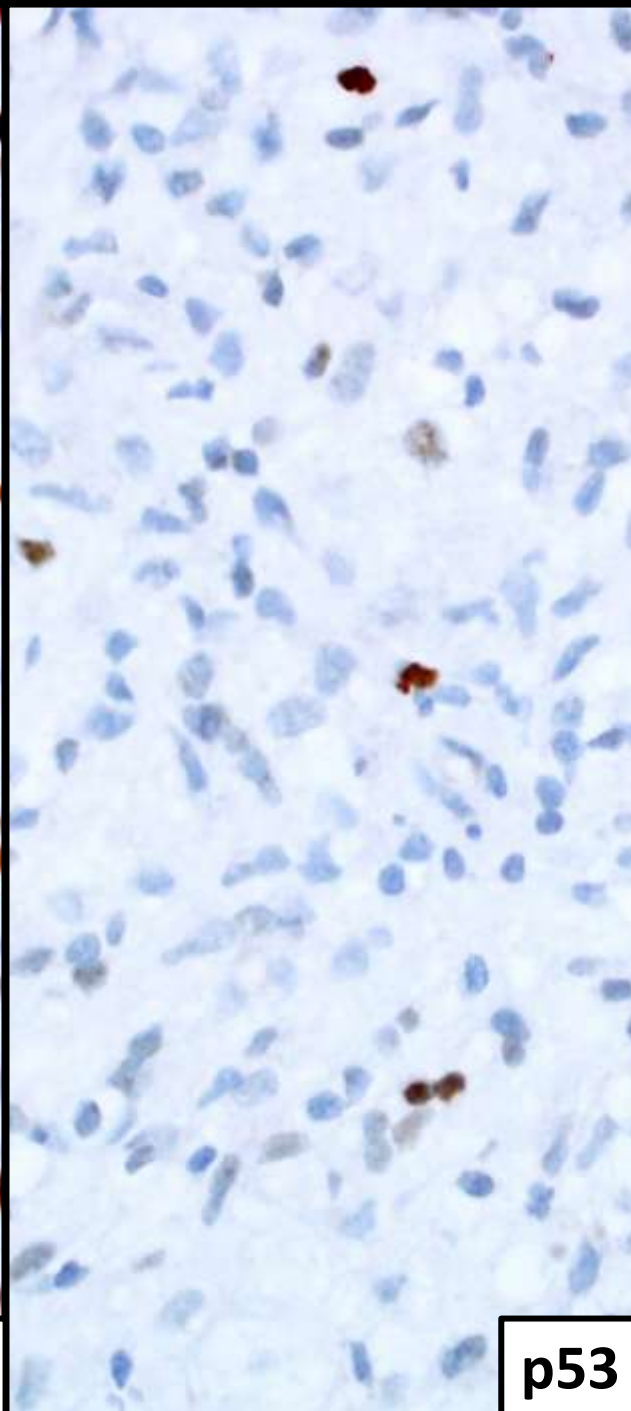
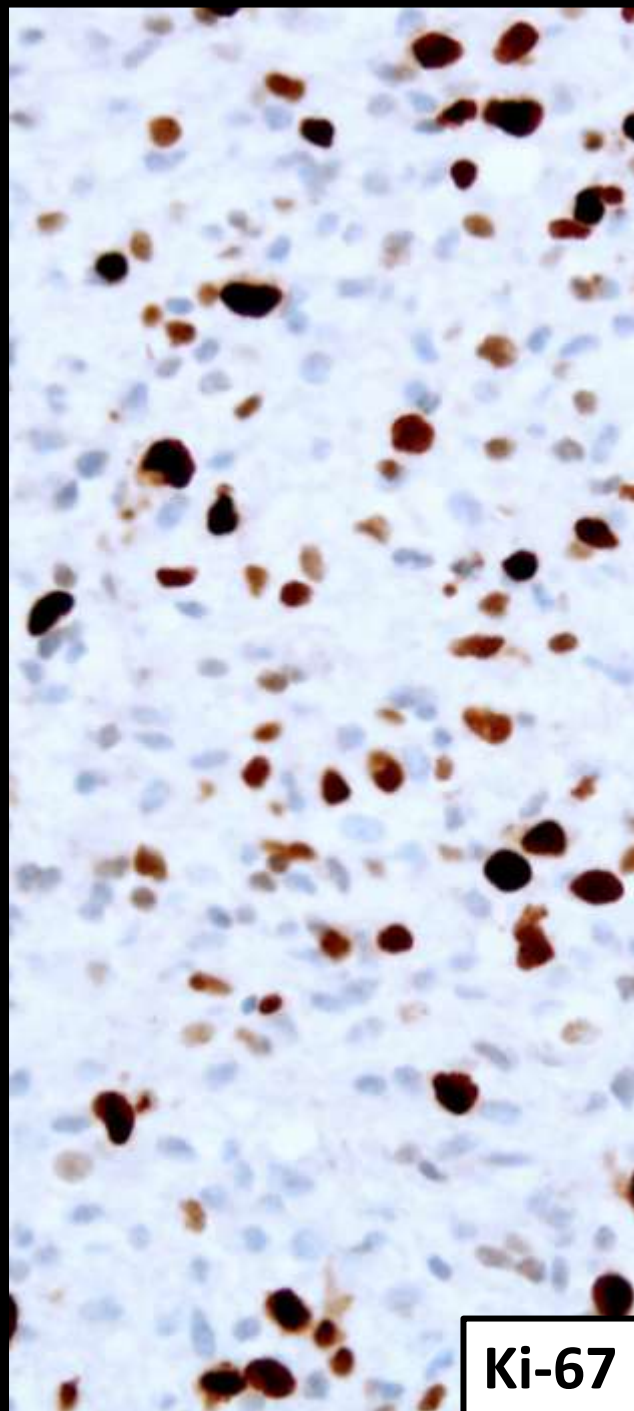
FLAIR











DIAGNÒSTIC:

**GLIOBLASTOMA MULTIFORME
(ASTROCITOMA GRAU IV)**

BIOMARCADORS TUMORALS:

*Biomarcadors: proteïnes, perfils genètics, epigenètics o de proteòmica

- **Biomarcador DIAGNÒSTIC:** identificació del tumor
- **Biomarcador PRONÒSTIC:** conducta del tumor
- **Biomarcador PREDICTIU:** resposta del tumor al tractament

BIOMARCADORS EN ELS GLIOMES:

MGMT

IDH1

EGFR-EGFRvIII

DELECCIÓ 1p/19q

ELTD1

PTEN

p53

G-CIMP

CIC

Olar A, Aldape KD. Curr Treat Options Oncol 2012; 13(4): 417-36.

Weller M, Stupp R, Hegi M, Wick W. Cancer 2012; 18(1); 40-4.

McNamara MG, Sahebjam S and Mason WP. Cancers 2013; 5: 1103-1119.

Olar A, Aldape KD. J Pathol. 2013 Oct 1. doi: 10.1002/path.4282. [Epub ahead of print]

PRINCIPALS BIOMARCADORS:

MGMT

IDH1

EGFR-EGFRvIII

DELECCIÓ 1p/19q

ELTD1

PTEN

p53

G-CIMP

CIC

Olar A, Aldape KD. Curr Treat Options Oncol 2012; 13(4): 417-36.

Weller M, Stupp R, Hegi M, Wick W. Cancer 2012; 18(1); 40-4.

McNamara MG, Sahebjam S and Mason WP. Cancers 2013; 5: 1103-1119.

Olar A, Aldape KD. J Pathol. 2013 Oct 1. doi: 10.1002/path.4282. [Epub ahead of print]

PRINCIPALS BIOMARCADORS:

MGMT

IDH1

EGFR-EGFRvIII

DELECCIÓ 1p/19q

ELTD1

PTEN

p53

G-CIMP

CIC

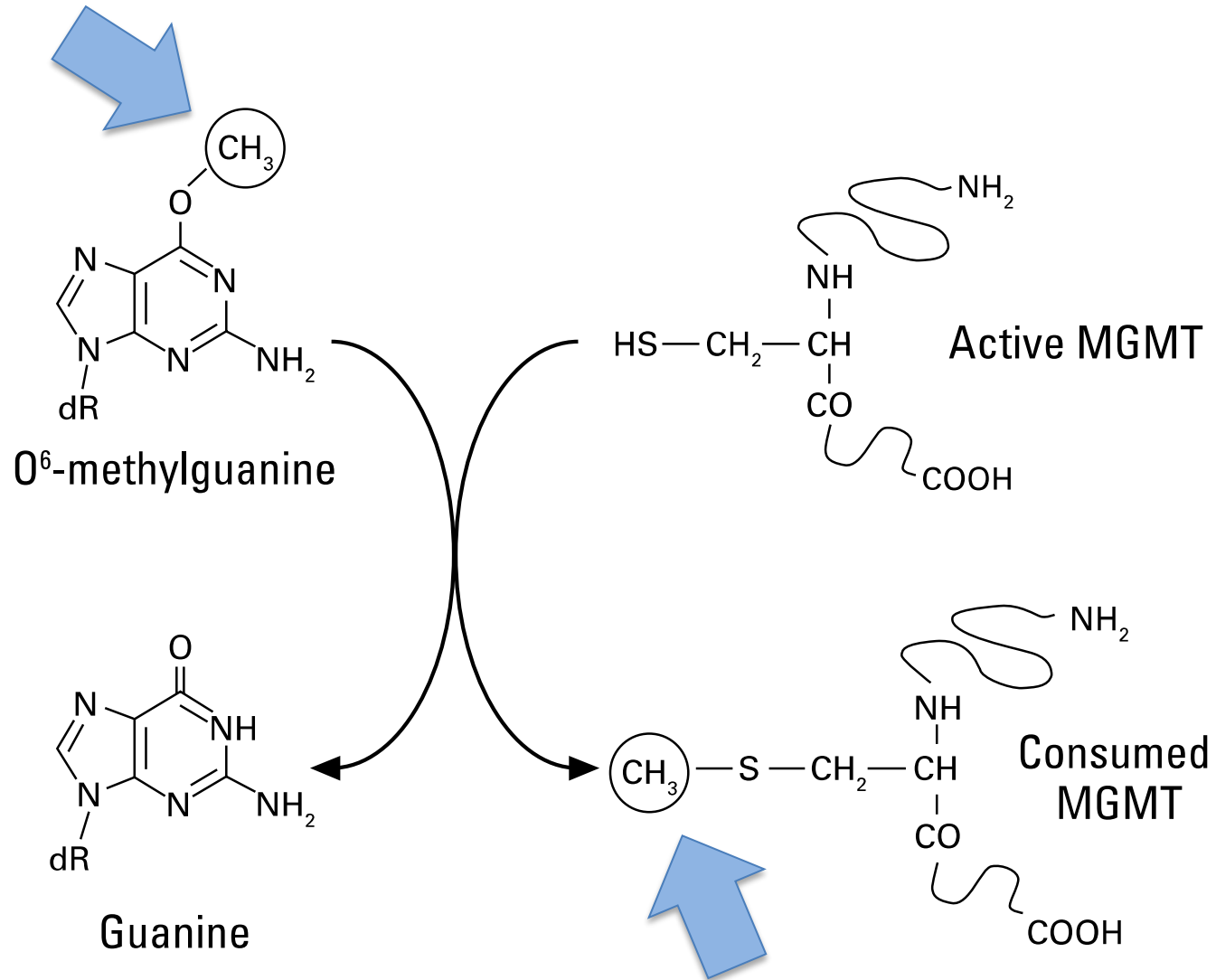
Olar A, Aldape KD. Curr Treat Options Oncol 2012; 13(4): 417-36.

Weller M, Stupp R, Hegi M, Wick W. Cancer 2012; 18(1); 40-4.

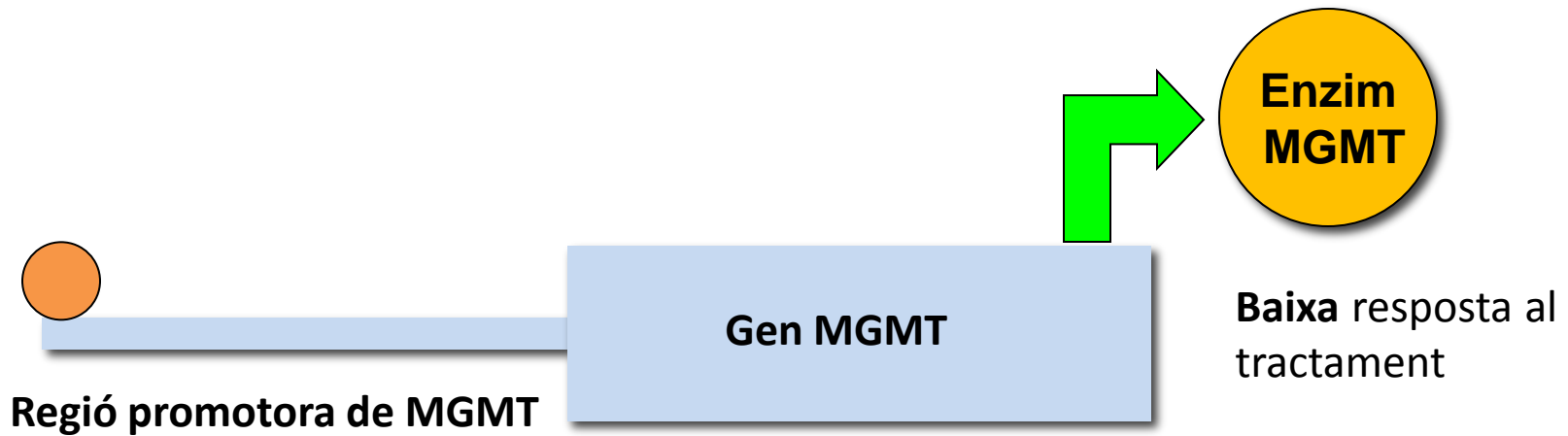
McNamara MG, Sahebjam S and Mason WP. Cancers 2013; 5: 1103-1119.

Olar A, Aldape KD. J Pathol. 2013 Oct 1. doi: 10.1002/path.4282. [Epub ahead of print]

PROMOTOR DEL GEN MGMT:

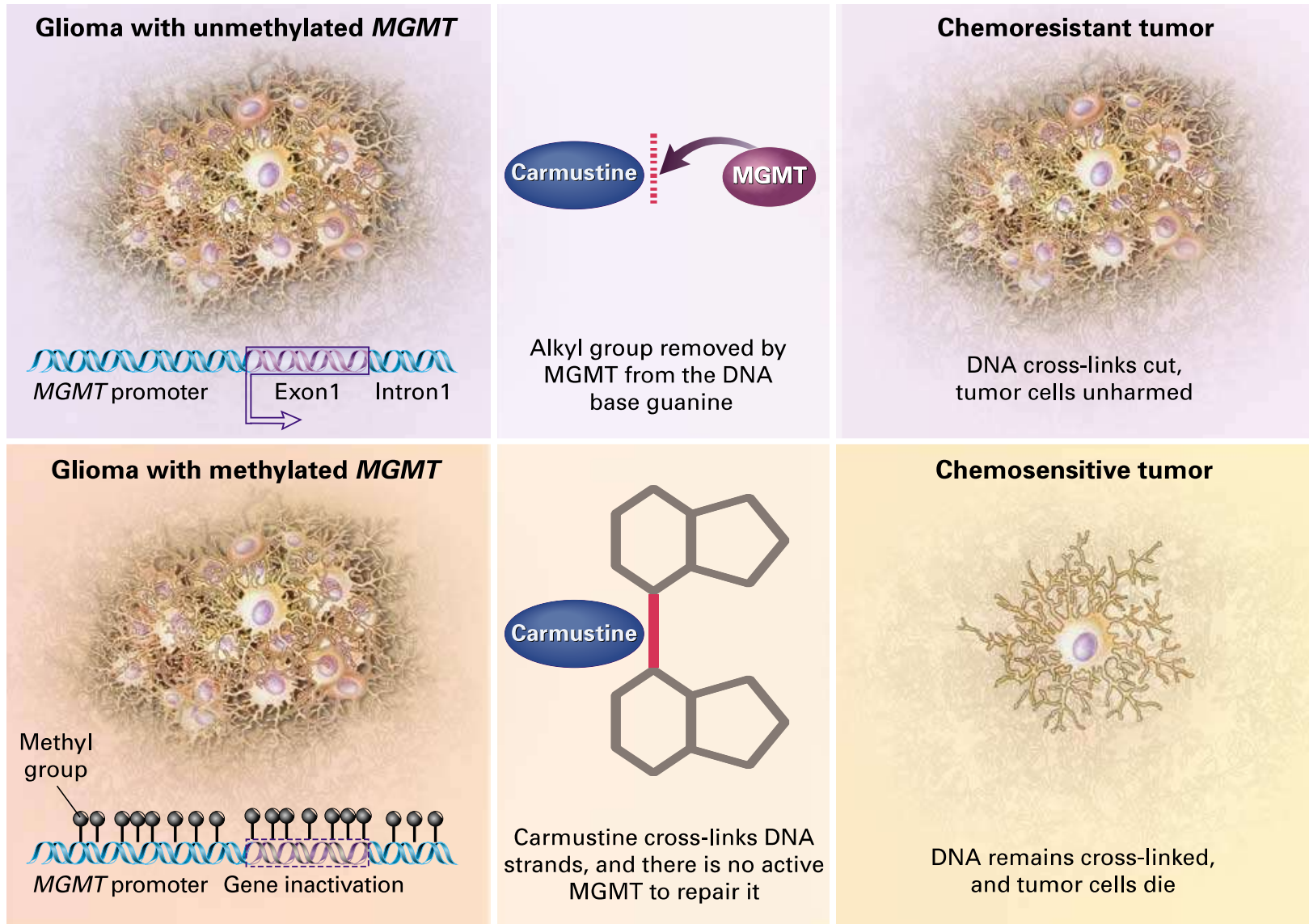


PROMOTOR DEL GEN MGMT:

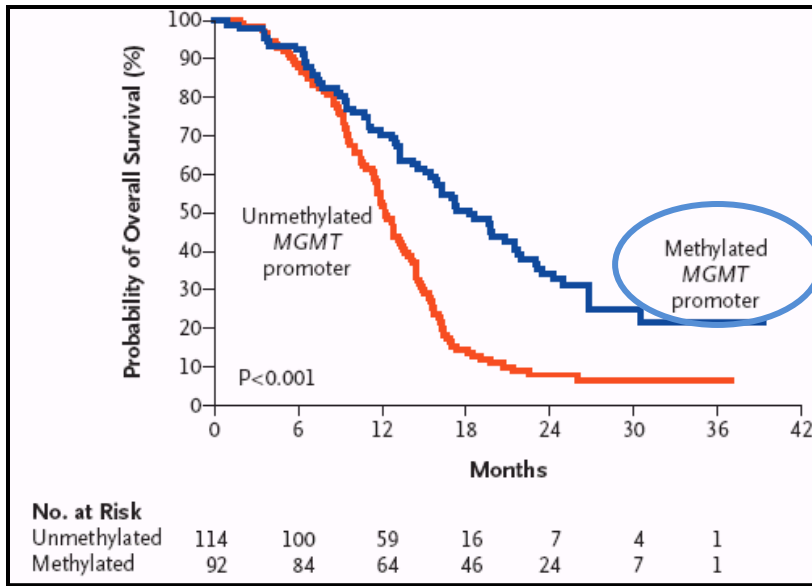


▲ - Metilació

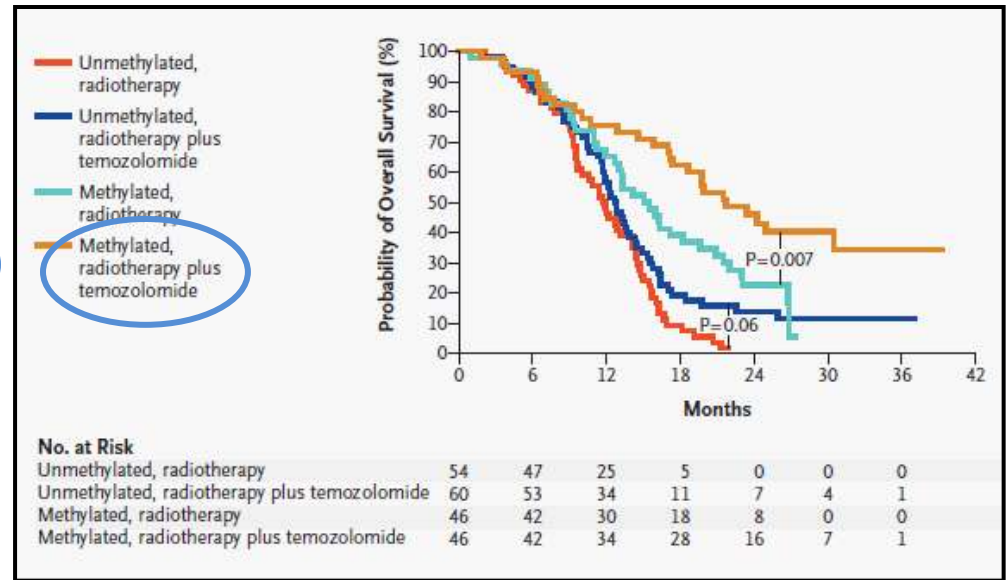
PROMOTOR DEL GEN MGMT:



PROMOTOR DEL GEN MGMT:



FACTOR PRONÒSTIC



FACTOR PREDICTIU

DETERMINACIÓ:

PCR (MSP)

PIROSEQÜENCIACIÓ

IHQ

PRINCIPALS BIOMARCADORS:

MGMT

IDH1

EGFR-EGFRvIII

DELECCIÓ 1p/19q

ELTD1

PTEN

p53

G-CIMP

CIC

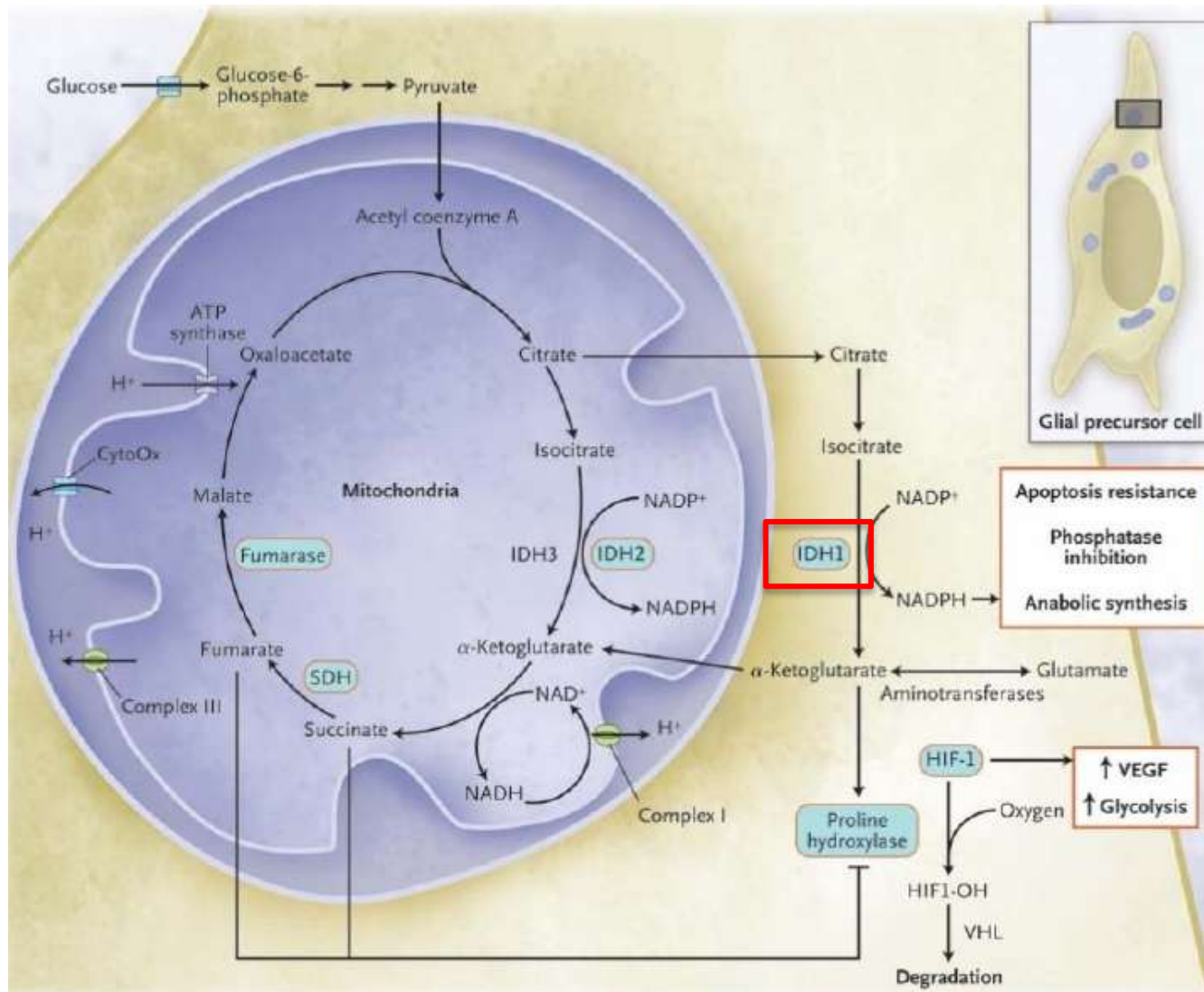
Olar A, Aldape KD. Curr Treat Options Oncol 2012; 13(4): 417-36.

Weller M, Stupp R, Hegi M, Wick W. Cancer 2012; 18(1); 40-4.

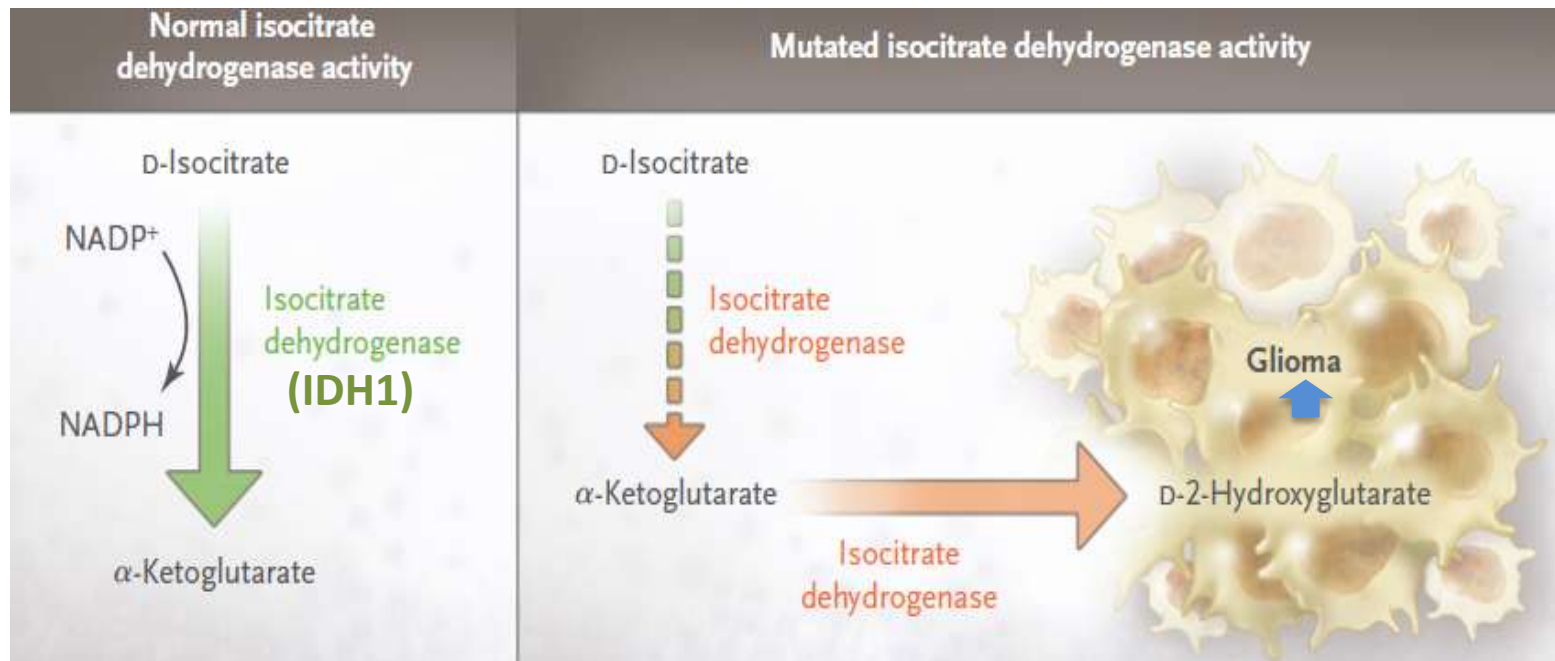
McNamara MG, Sahebjam S and Mason WP. Cancers 2013; 5: 1103-1119.

Olar A, Aldape KD. J Pathol. 2013 Oct 1. doi: 10.1002/path.4282. [Epub ahead of print]

ISOCITRAT DESHIDROGENASA-1 (IDH1):



ISOCITRAT DESHIDROGENASA-1 (IDH1):



Smeitink J. N Engl J Med 2010; 362 (12); 1144-5.

- GBM secundaris (80%)
- Freqüent en adults joves i adolescents
- **Biomarcador pronòstic** en gliomes d'alt grau (III i IV)

DETERMINACIÓ:

IHQ

PCR

PRINCIPALS BIOMARCADORS:

MGMT

IDH1

EGFR-EGFRvIII

DELECCIÓ 1p/19q

ELTD1

PTEN

p53

G-CIMP

CIC

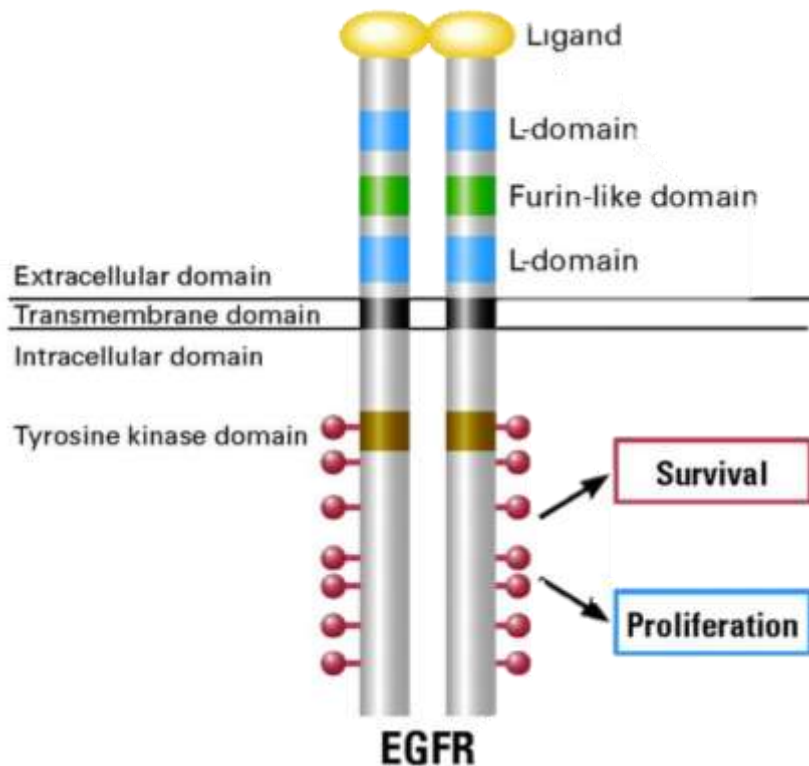
Olar A, Aldape KD. Curr Treat Options Oncol 2012; 13(4): 417-36.

Weller M, Stupp R, Hegi M, Wick W. Cancer 2012; 18(1); 40-4.

McNamara MG, Sahebjam S and Mason WP. Cancers 2013; 5: 1103-1119.

Olar A, Aldape KD. J Pathol. 2013 Oct 1. doi: 10.1002/path.4282. [Epub ahead of print]

EGFR:



DETERMINACIÓ:

FISH (amplificació)

IHQ (sobreexpressió)

- 40-50% GBM (més freqüent de novo)
- Amplificació > Sobreexpressió
- 40% GBM amplificats expressen formes mutants (**EGFRvIII**)
- No tenen pitjor pronòstic
- Resultats no concloents amb inhibidors d'EGFR-tirosina quinases
- Utilitat : **suport diagnòstic**

PRINCIPALS BIOMARCADORS:

MGMT

IDH1

EGFR-EGFRvIII

DELECCIÓ 1p/19q

ELTD1

PTEN

p53

G-CIMP

CIC

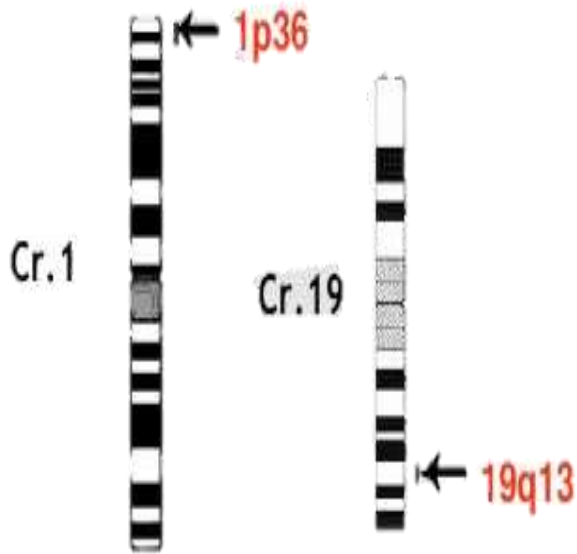
Olar A, Aldape KD. Curr Treat Options Oncol 2012; 13(4): 417-36.

Weller M, Stupp R, Hegi M, Wick W. Cancer 2012; 18(1); 40-4.

McNamara MG, Sahebjam S and Mason WP. Cancers 2013; 5: 1103-1119.

Olar A, Aldape KD. J Pathol. 2013 Oct 1. doi: 10.1002/path.4282. [Epub ahead of print]

CO-DELECCIÓ 1p/19q:



- Alteració genètica més freqüent en els oligodendrogliomes

Biomarcador diagnòstic

Biomarcador pronòstic

Biomarcador predictiu

DETERMINACIÓ:

FISH

PCR

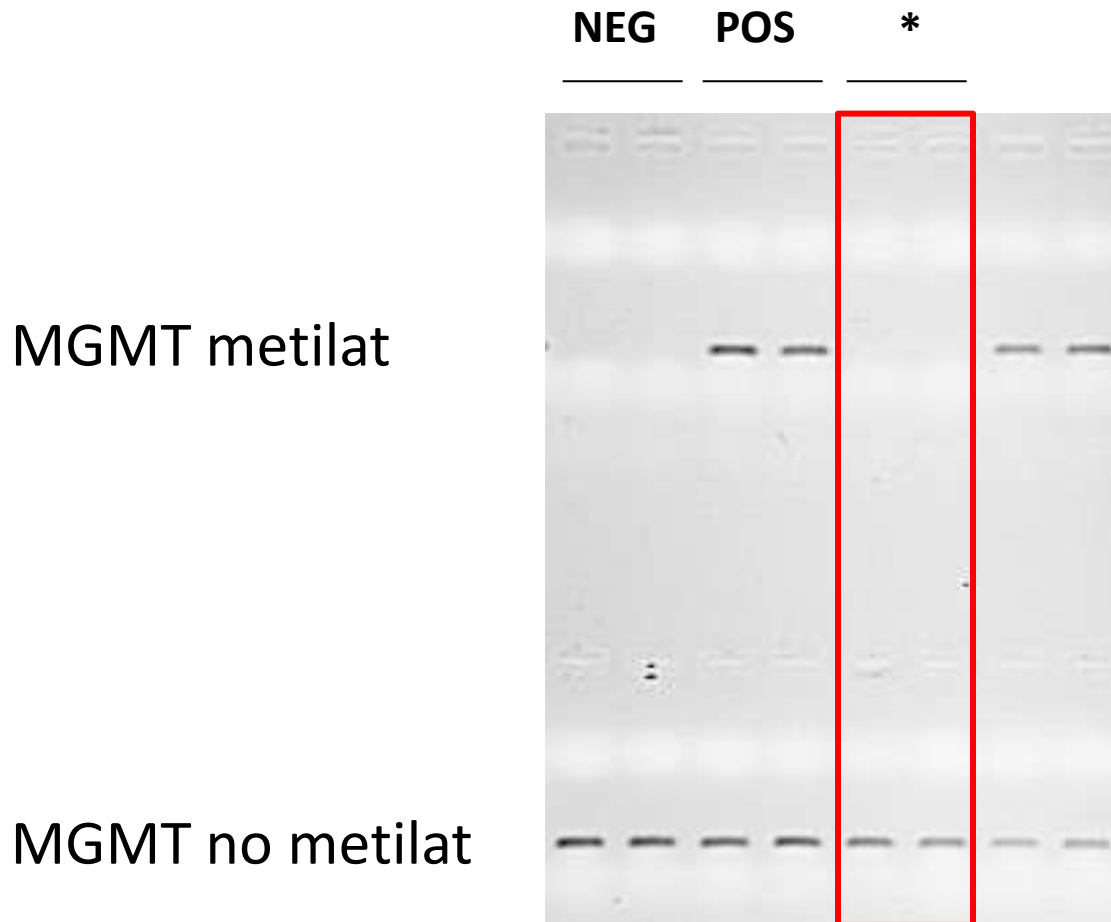
CGH array

- Molt poc freqüent en els glioblastomes

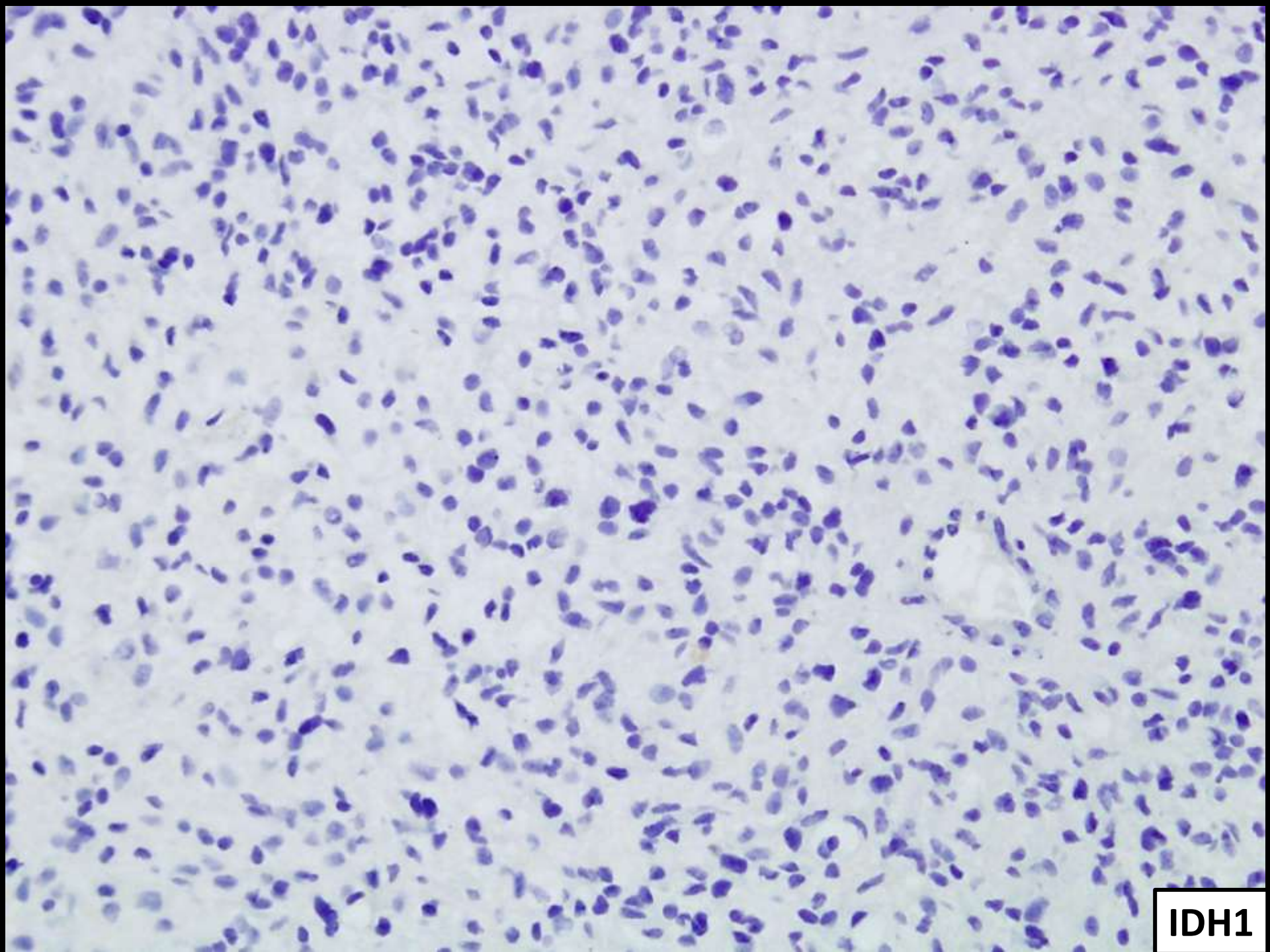
RESUM:

BIOMARCADOR	DETERMINACIÓ	DIAGNÒSTIC	PRONÒSTIC	PREDICTIU
MGMT	PCR (MSP)	NO	SI	SI
IDH1/IDH2	IHQ	NO	SI	NO
EGFR	FISH	NO/LIMITAT	NO	NO

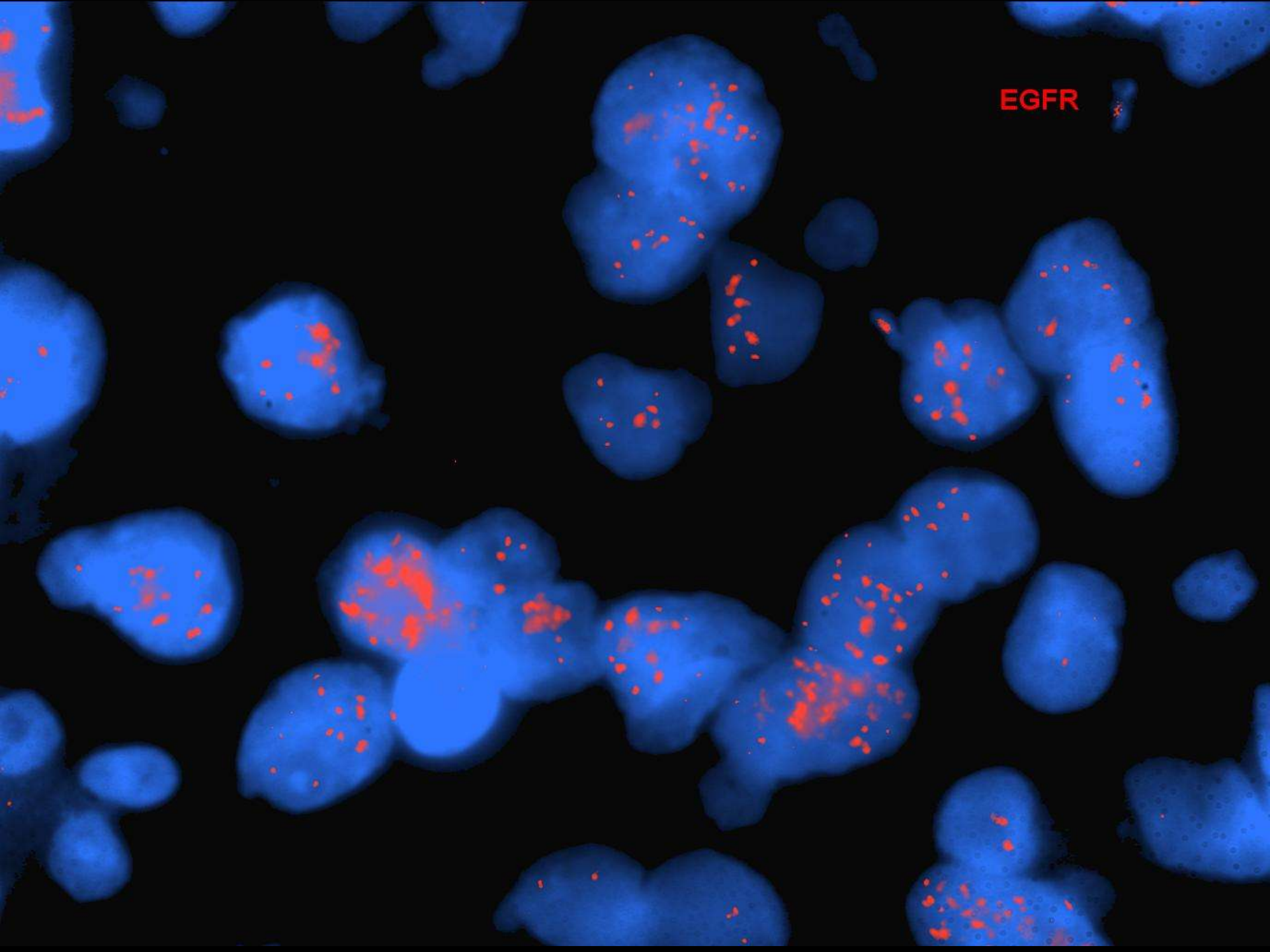
EN EL NOSTRE CAS:



Estat de metilació del promotor del gen MGMT: **NO METILAT**

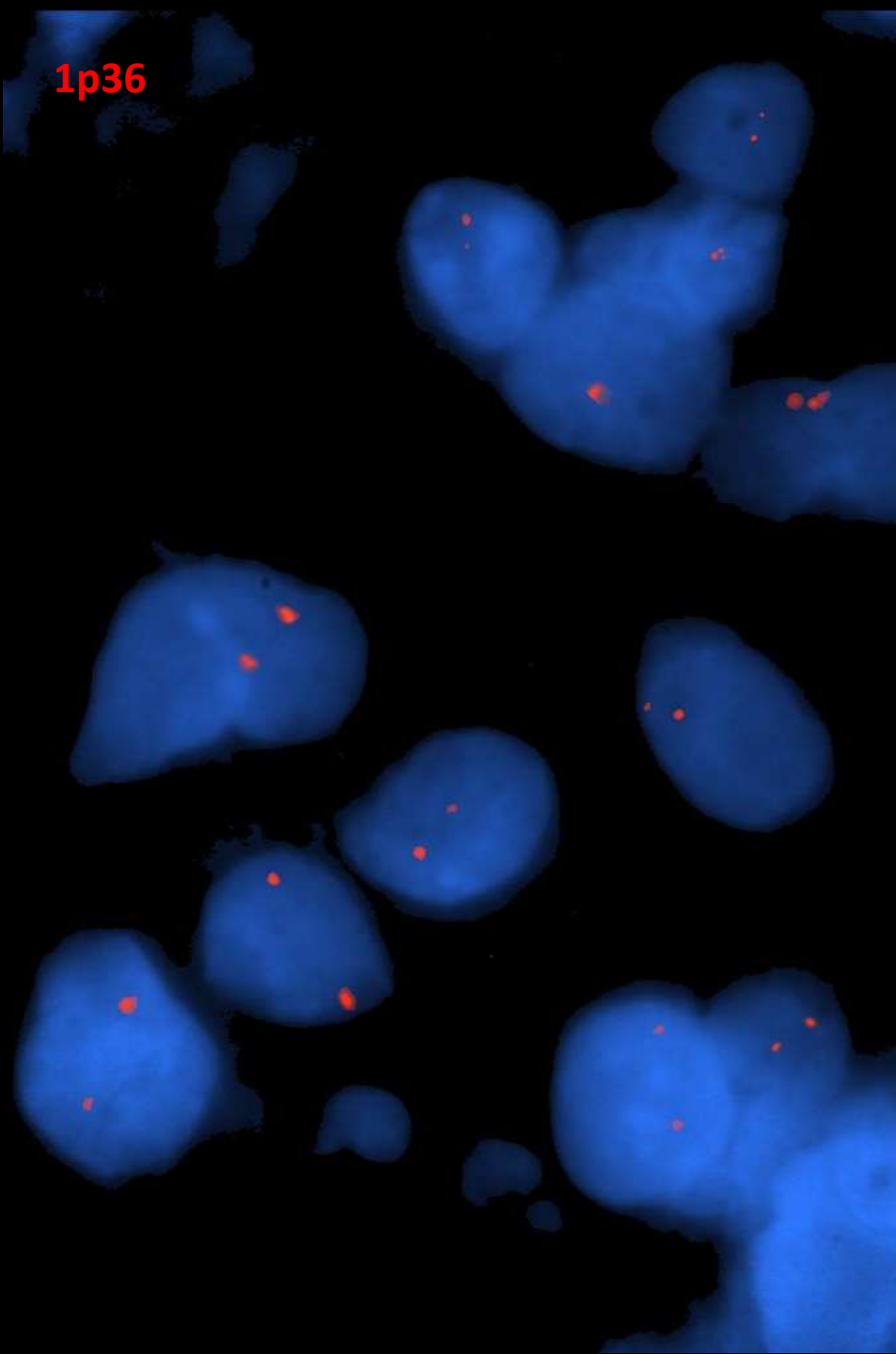


IDH1

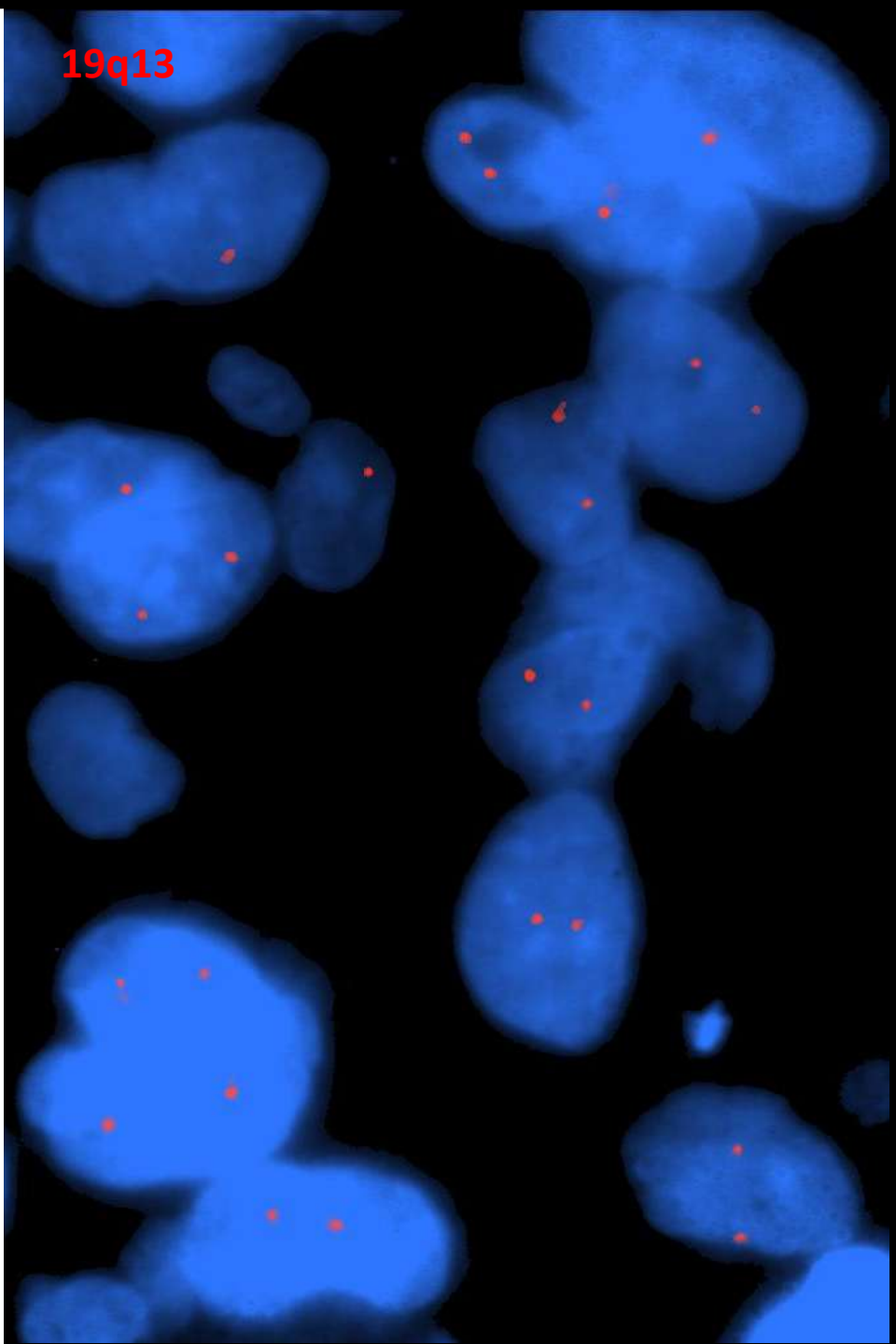


EGFR

1p36



19q13



EN EL NOSTRE CAS:

	RESULTAT	PRONÒSTIC	PREDICTIU	
MGMT	no metilat	pitjor	pitjor resposta	} GBM de novo
IDH1	negatiu	pitjor		
EGFR	amplificat			

