

Joana Espiga Macedo¹
Ângela M S Costa^{1,2}
Inês A M Barbosa^{2,3}
Sandra Rebelo^{1,4}
Conceição Souto de Moura^{1,5}
Luís Teixeira da Costa^{2,6}
Venceslau Hespanhol^{1,7}

**Alterações genéticas no cancro do pulmão:
Avaliação das limitações ao seu uso na rotina clínica**

***Genetic alterations in lung cancer:
Assessing limitations in routine clinical use***

Recebido para publicação/*received for publication*: 06.10.31

Aceite para publicação/*accepted for publication*: 06.12.12

Resumo

O cancro do pulmão é a causa mais frequente de mortalidade por cancro no mundo, sendo responsável por cerca de 1,1 milhões de mortes por ano. A sobrevivência média dos doentes é geralmente curta, por a doença se encontrar em estádios avançados na altura do diagnóstico, mas também devido à falta de eficácia dos tratamentos disponíveis. O advento da genética molecular dos tumores trouxe consigo a possibilidade de modificar esta situação, quer através do refinamento do diagnóstico, quer da identificação de alvos terapêuticos específicos, quer sobretudo por – pelo menos em teoria – permitir o diagnóstico precoce da doença. No entanto, e apesar de numerosos trabalhos terem já demonstrado a utilidade das técnicas da genética molecular no estudo do cancro do pulmão, o seu uso na rotina clínica em Portugal tem sido limitado.

Abstract

Lung cancer is the most frequent cause of cancer mortality worldwide, responsible for approximately 1.1 million deaths per year. Median survival is short, both as most tumours are diagnosed at an advanced stage and because of the limited efficacy of available treatments. The development of tumour molecular genetics carries the promise of altering this state of affairs, as it should lead to a more precise classification of tumours, identify specific molecular targets for therapy and, above all, allow the development of new methods for early diagnosis. Despite numerous studies demonstrating the usefulness of molecular genetic techniques in the study of lung cancer, its routine clinical use in Portugal has, however, been limited. In this study, we used a p53 mutation screen in multiple clinical samples from a series of lung cancer pa-

¹ Faculdade de Medicina da Universidade do Porto / *University of Porto Faculty of Medicine*

² IPATIMUP

³ Faculdade de Ciências da Universidade do Porto / *University of Porto Faculty of Science*

⁴ Serviço de Histologia, Hospital de S. João / *Hospital de S. João, Histology Unit*

⁵ Serviço de Anatomia Patológica, Hospital de S. João / *Hospital de S. João, Anatomic Pathology Unit*

⁶ ICAM, Universidade de Évora / *ICAM, University of Évora*

⁷ Serviço de Pneumologia, Hospital de S. João / *Hospital de S. João, Pulmonology Unit*

No presente estudo, utilizou-se a pesquisa de mutações no anti-oncogene p53 em amostras clínicas de doentes com diagnóstico de cancro do pulmão como método para identificar as dificuldades práticas à integração da genética molecular na rotina clínica. Os resultados obtidos sugerem que o principal factor limitante a essa integração é a obtenção de amostras de ADN de qualidade, um problema que pode ser superado pela alteração das práticas correntes de recolha de amostras.

Rev Port Pneumol 2007; XIII (1): 9-34

Palavras-chave: Cancro, pulmão, clínica, genética molecular, mutação, p53.

tients to attempt to identify the main practical limitations to the integration of molecular genetics in routine clinical practice. Our results suggest that the main limiting factor is the availability of samples with good quality DNA; a problem that could be overcome by alterations in common sample collection and storage procedures.

Rev Port Pneumol 2007; XIII (1): 9-34

Key-words: Cancer, lung, clinical, molecular genetics, mutation, p53.

A sobrevivência média global destes doentes aos 5 anos é de cerca de 15%

Introdução

O cancro do pulmão é actualmente a neoplasia mais comum em todo o mundo, representando por si só cerca de 13% dos novos casos de cancro^{1,2}. É também a principal causa de morte por cancro, sendo responsável por aproximadamente um quinto dos óbitos, ou cerca de 1,1 milhões de mortes anuais³. Esta situação torna-se ainda mais preocupante se considerarmos que os avanços terapêuticos dos últimos 20 anos tiveram uma reduzida repercussão na sobrevivência dos doentes com cancro do pulmão. Actualmente, a sobrevivência média global destes doentes aos 5 anos é de cerca de 15%⁴. No entanto, e tal como para outras neoplasias, o prognóstico depende muito do estadiamento à data do diagnóstico: para os estádios precoces, submetidos a cirurgia (que representam apenas 15% dos casos), a sobrevivência aos 5 anos é de cerca de 80%, mas para a maioria dos casos que são diagnosticados em estádios avançados ela é muito inferior (por exemplo, 5% para um doente com carcinoma não de pequenas células em estágio IIIB ou 1%

Introduction

Lung cancer is currently the most common form of cancer the world over, in itself responsible for around 13% of new cancer cases^{1,2}. In parallel it is also the main cause of cancer death, responsible for approximately one fifth of all cancer deaths, or around 1.1 million deaths per year³. This state of play becomes even more worrying if we consider that the advances in treatment of the last 20 years have had a reduced impact on lung cancer patient survival. The current mean global 5-year survival rate of these patients is around 15%⁴. Just as with other forms of cancer, the prognosis depends greatly on the stage at the date of diagnosis. While for early stages undergoing surgery (only about 15% of cases), the 5-year survival rate is approximately 80%, for the greater part of cases, diagnosed in advanced stages, the rate is much lower; 5% for a non-small cell carcinoma patient in stage IIIB and 1% in stage

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4214471>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4214471>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)