



VN

VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie complesse / Glioblastoma

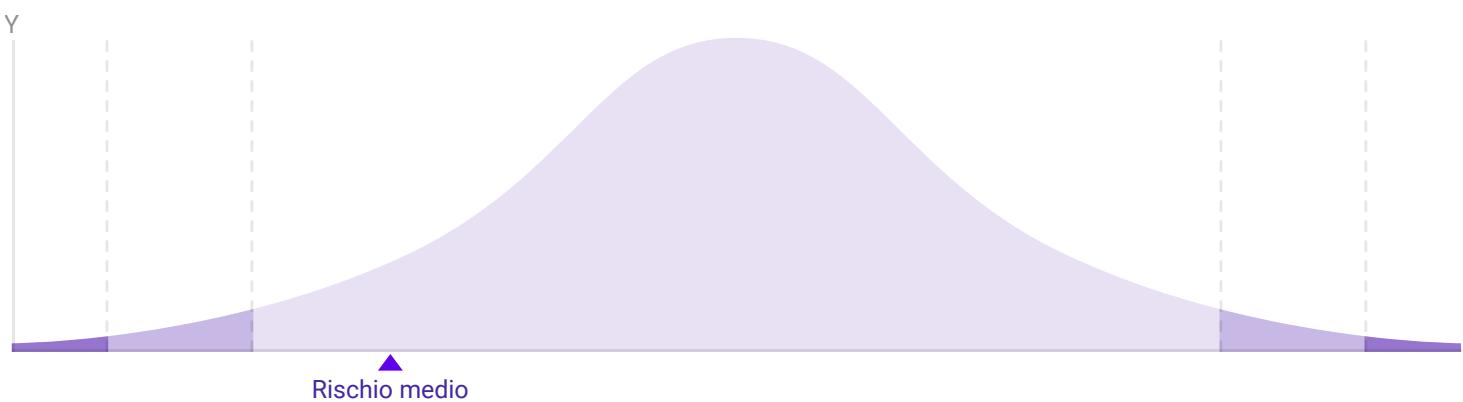
Glioblastoma

Il glioblastoma (GBM) è la più comune e la più maligna delle neoplasie del sistema nervoso centrale. Ha origine nelle cellule della glia, che sono responsabili del sostegno delle cellule del sistema nervoso. È a crescita rapida e può verificarsi a qualsiasi età, anche se è più comune negli adulti. A causa della loro malignità, sono tumori con una cattiva prognosi. La loro incidenza è molto bassa, non superando i 2-3 casi per 100.000 abitanti.

Il suo rischio è

Medio

Il 90% della popolazione mondiale ha un rischio medio. All'interno del rischio medio, i vostri risultati indicano una leggera tendenza al rischio basso



Y: Numero di utenti

Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

Geni analizzati

CDKN2B, EGFR, FAM181B, HEATR3, RAVER2, RHBDF1, SEC61G, SLC16A8, TERT, TNFRSF6B

Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi Polygenic Risk Score (PRS). A partire dai vostri dati genetici ottenuti nel test, il numero potenziale di varianti analizzabili è aumentato a più di 13 milioni per aumentare la precisione dei risultati e quindi della stima della suscettibilità attraverso la procedura di imputazione tecnica/statistica. Sulla base dei GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati che valutano il contributo individuale al rischio di sviluppare una certa condizione di ogni biomarcatore, viene stabilito un valore finale di PRS risultante dall'insieme delle varianti per le quali si è portatori.

Cause e fattori di rischio non genetici

Le cause esatte del glioblastoma sono sconosciute. Può svilupparsi da un astrocitoma diffuso o da un astrocitoma anaplastico (glioblastomi secondari), ma nella maggior parte dei casi si verifica *de novo*, senza alcuna prova di neoplasia precedente.

Al momento, le radiazioni ionizzanti sono l'unico fattore di rischio inequivocabile identificato per i tumori gliali e meningei. Gli studi indicano che le radiazioni del cranio, anche a basse dosi, possono aumentare il rischio di tumori gliali, con un periodo di latenza fino a 20 anni dopo l'esposizione.

Anche altri fattori possono contribuire allo sviluppo della malattia:

- Malattie di origine genetica che predispongono alla formazione di tumori come la neurofibromatosi tipo 1 e tipo 2, la sindrome di Lynch, la sindrome di Turcot e la sindrome di Li-Fraumeni.
- Anche se può svilupparsi in qualsiasi momento, è più comune dopo i 45 anni.
- Sesso, essendo leggermente più comune negli uomini che nelle donne.



Sintomi

Poiché i glioblastomi possono crescere rapidamente, i sintomi più comuni sono solitamente causati da un aumento della pressione nel cervello. Questi sintomi possono includere mal di testa, nausea, vomito e sonnolenza. Inoltre, possono verificarsi convulsioni, disfunzioni cognitive progressive, cambiamenti di personalità, cambiamenti comportamentali e perdita di memoria.

A seconda della posizione del tumore, i pazienti possono sviluppare una varietà di sintomi come debolezza su un lato del corpo, perdita di memoria e/o difficoltà di parola e cambiamenti visivi.

Prevenzione

Non esiste una misura preventiva totale per lo sviluppo di glioblastomi, tuttavia, in alcuni casi evitare i fattori di rischio modificabili può aiutare a ridurlo. Al momento, l'unico fattore di rischio identificato chiaramente associato allo sviluppo di questi tumori è l'esposizione alle radiazioni ionizzanti.

L'esposizione a questo tipo di radiazioni può avvenire attraverso diverse vie:

- Esposizione interna: si verifica quando il radionuclide viene inalato, ingerito o iniettato.
- Esposizione esterna: si verifica quando il materiale radioattivo è presente nell'ambiente.

Le persone più esposte a questo tipo di radiazioni sono gli astronauti (per le radiazioni cosmiche), il personale medico a raggi X, i ricercatori e il personale delle strutture radioattive. Inoltre, ulteriori esposizioni possono essere ricevute ad ogni esame radiografico e di medicina nucleare.

Relazione tecnica

A differenza dei portatori di alcune sindromi tumorali ereditarie, come la sindrome di Turcot o la sindrome di Li-Fraumeni, in cui il rischio di questi tumori è aumentato, i fattori genetici che possono contribuire alla formazione dei glioblastomi sono sconosciuti, anche se gli studi GWAS hanno iniziato a fare luce su questo. In uno studio di associazione su quasi 12500 pazienti e più di 18000 controlli, sono stati identificati 10 loci associati al GBM. Tra i geni identificati, spiccano quelli coinvolti nel mantenimento della lunghezza dei telomeri, come TERT o RTEL1, e i regolatori del ciclo cellulare EGFR e CDKN2B-AS1, che sono anche associati ad altri tipi di cancro.

Bibliografia

[Melin BS, Barnholtz-Sloan JS, Wrensch MR, et al.](#) Genome-wide association study of glioma subtypes identifies specific differences in genetic susceptibility to glioblastoma and non-glioblastoma tumors. *Nature Genetics*. 2017 May;49(5):789-794.

[Louis DN, Perry A, Wesselung P, et al.](#) The 2021 WHO Classification of Tumors of the Central Nervous System: a summary. *Neuro Oncol.* 2021 Aug 2;23(8):1231-1251.

[American Cancer Society \[April 2022\]](#)

Limiti dello studio

La presenza di altri biomarcatori non analizzati in questo studio insieme ad altre condizioni (stile di vita, storia medica) può influenzare lo sviluppo di questa condizione.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile

- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

