

DẤU ẤN SINH HỌC TRONG CHẨN ĐOÁN HỖ TRỢ ĐIỀU TRỊ U MÔ ĐỆM ĐƯỜNG TIÊU HÓA (GIST)

Nguyễn Ngọc Mỹ Quỳnh¹, Nguyễn Hữu Ngọc Tuấn², Thái Anh Tú³

¹Khoa Sinh học và Công nghệ Sinh học,

Trường Đại học Khoa học Tự Nhiên, ĐHQG-HCM

²Bộ môn Hóa Sinh - Sinh học Phân tử Y học,

Trường Đại học Y khoa Phạm Ngọc Thạch

³Khoa Giải phẫu bệnh, bệnh viện Ung bướu TP HCM

nnmyquynh@gmail.com, nhntuan@pnt.edu.vn, thaianhtupath@yahoo.com

Tóm tắt

U mô đệm đường tiêu hóa (Gastrointestinal stromal tumors – GISTs) chiếm 1-3% tổng số các khối u ác tính đường tiêu hóa và là loại u trung mô thường gặp nhất của đường tiêu hóa. GISTs phát sinh từ tế bào kẽ của Cajal đều do đột biến gen *cKIT* (85%) và *PDGFRA* (10%) gây ra. Các nghiên cứu gần đây đã chỉ ra rằng các DNA và miRNA (microRNA) khác nhau có thể đóng vai trò là dấu ấn sinh học tiềm năng để tiên lượng GISTs, bao gồm *cKIT*, *PDGFRA* và các gen khác chẳng hạn như *BRAF*, *SDH*, *SETD2*, *ROR2* và *TIPE2*. Mặc dù vẫn còn nhiều thách thức, tuy nhiên dựa vào sự phát triển của các dấu ấn phân tử, đặc biệt là các dấu ấn sinh học, việc phát hiện các đột biến ở u mô đệm đường tiêu hóa rất có giá trị trong tiên lượng cũng như trong chỉ định điều trị bằng Imatinib - thuốc ức chế thụ thể tyrosine kinase (TKI). Điều này rất có ý nghĩa đối với bệnh nhân, giúp họ có thể mở ra thêm cơ hội kéo dài sự sống, cải thiện chất lượng cuộc sống cũng như giảm bớt gánh nặng chi phí điều trị bằng cách sử dụng những liệu pháp điều trị khác phù hợp hơn.

Từ khóa: GISTs, *cKIT*, *PDGFRA*, dấu ấn sinh học, dấu ấn phân tử,...

MOLECULAR BIOMARKERS FOR DIAGNOSING GASTROINTESTINAL STROMAL TUMORS (GISTS)

Nguyen Ngoc My Quynh¹, Nguyen Huu Ngoc Tuan², Thai Anh Tu³

¹Faculty of Biology and Biotechnology, University of Science, VNU-HCM

²Department of Biochemistry and Molecular Biology, Pham Ngoc Thach University of Medicine

³Department of Pathology, Ho Chi Minh City Oncology Hospital

nmyquynh@gmail.com, nhntuan@pnt.edu.vn, thaiantupath@yahoo.com

Abstract

Gastrointestinal stromal tumors (GISTs) are accounted for 1–3% of all gastrointestinal malignancies and are the most common mesenchymal tumor of the gastrointestinal tract. GISTs are original from interstitial cells of Cajal (ICC) due to mutations in the *cKIT* (85%) and *PDGFRA* (10%). Recent studies have indicated that various DNAs and miRNAs (microRNAs) could serve as potential biomarkers for GISTs prognosis, including *cKIT*, *PDGFRA* and others such as *BRAF*, *SDH*, *SETD2*, *ROR2* and *TIPE2*. While viable challenges remain, based on the development of molecular markers, in particular biomarkers, the diagnosis GISTs mutations are beneficial in prognosis as well as an indication for Imatinib therapy - a tyrosine kinase receptor inhibitor (TKI). Consequently, this is very meaningful for patients, helping them to open up more opportunities to prolong life, improve quality of life as well as reduce the burden of treatment cost by using other suitable therapeutic therapies.

Keywords: GISTs, *cKIT*, *PDGFRA*, molecular biomarkers,...