



INFORME 2: MELANOMA CUTÁNEO BIOINFORMÁTICA

ABRIL 2021

Dentro del apartado de bioinformática y biología de sistemas, destacan los siguientes abstracts por su relevancia en la búsqueda de biomarcadores y mutaciones que ayuden a categorizar mejor los diferentes casos de melanoma:

BIOINFORMATICS AND SYSTEMS BIOLOGY

Application of Bioinformatics to Cancer Biology

Desmosome mutations in melanoma promote cellular proliferation and disease progression

Maayan Baron, et al.

Los desmosomas son complejos de proteínas transmembrana que contribuyen a la adhesión célula-célula en el epitelio y otros tejidos bajo estrés mecánico; su expresión aberrante se asocia a menudo con enfermedades del desarrollo que conducen a una integridad tisular deteriorada. Recientemente, se han informado hallazgos

similares en el cáncer, con mutaciones en los genes de los desmosomas en varios tipos de tumorales, incluido el cáncer de piel, el cáncer de cabeza y cuello y el de pulmón; sin embargo, la mayoría de las alteraciones epigenéticas se han utilizado para asociar los desmosomas como supresores de la metástasis tumoral. En el melanoma, encontramos que más del 70% de los tumores tienen mutaciones no sinónimas en los desmosomas y que la carga mutacional del desmosoma se asocia con una fuerte disminución de los niveles de expresión de ARNm en muestras de tumores primarios ($R = -0,23$). El análisis diferencial de la expresión génica y las caracterizaciones funcionales entre tumores mutantes y de tipo salvaje implican a las células mutadas en la promoción de la proliferación celular en las primeras etapas de la tumorigénesis.



INFORME 2: MELANOMA CUTÁNEO BIOINFORMÁTICA

ABRIL 2021

Data base resources

Identification of gene expression signatures as potential novel biomarkers in malignant melanoma

Stephanie Figueroa et al.

El melanoma representa la gran mayoría de las muertes relacionadas con el cáncer de piel debido a su capacidad para hacer metástasis y su resistencia terapéutica. Los genes sobreexpresados en el melanoma, en comparación con la piel normal, así como los genes asociados con la supervivencia de los pacientes con melanoma se encontraron utilizando la plataforma bioinformática en línea GEPIA2 (Análisis interactivo de perfiles de expresión genética). Los pacientes con melanoma de la base de datos TCGA (458) se dividieron en dos grupos (229 pacientes cada uno): un grupo de expresión alta y uno de baja expresión. Había 139 genes con regulación positiva estadísticamente significativa en el melanoma ($p < 0,01$), mientras que 500 genes

tenían niveles de expresión que se asociaron significativamente con la supervivencia de los pacientes con melanoma. Se encontró que los genes sobreexpresados pertenecen a vías relacionadas con los pigmentos (pigmentación, pigmentación celular y diferenciación de las células pigmentarias), mientras que se encontró que los genes asociados a la supervivencia funcionan en vías relacionadas con el sistema inmunológico (respuesta inmune adaptativa, activación de linfocitos y respuesta inmune). regular las vías de señalización). El análisis de supervivencia de Kaplan-Meier mostró que los genes más sobreexpresados en el melanoma se correlacionaron con una supervivencia más pobre, mientras que una mayor expresión de las firmas de genes asociadas con la supervivencia más significativa se correlacionó con una mejor supervivencia. Juntas, estas firmas genéticas pueden servir como predictores de supervivencia en pacientes con melanoma.

Colaboradores Bronce