ATRX (Proteína asociada a talasemias alfa/retardación mental en el cromosoma X) es una proteína implicada en la estabilización de la estructura y función del ADN, con un papel fundamental en la replicación del ADN, el mantenimiento de los telómeros y la regulación de la expresión génica. Su pérdida de función se asocia con varias neoplasias, incluyendo tumores cerebrales.

—

ATRX en el Contexto de Tumores Cerebrales #### **1. Función Biológica** - **Mantenimiento de los telómeros:** ATRX participa en el control de la longitud de los telómeros mediante el mecanismo de recombinación conocido como **ALT** (longitud alternativa de los telómeros), que es frecuente en tumores ATRX mutados. - **Remodelación de la cromatina:** ATRX regula la organización del ADN y facilita la reparación del daño genético.

2. Alteraciones de ATRX - **Pérdida de expresión de ATRX:** Se detecta mediante inmunohistoquímica en tejidos tumorales. - **Mutaciones de ATRX:** Frecuentes en gliomas IDH mutados, particularmente en astrocitomas de grado 2 y 3.

—

Importancia Clínica de ATRX #### **1. Diagnóstico** - La pérdida de expresión de ATRX es un **marcador característico de astrocitomas** en el contexto de gliomas IDH mutados. - Ayuda a distinguir entre:

1. **Astrocitomas:** Generalmente tienen pérdida de ATRX.
2. **Oligodendrogliomas:** Con **co-deleción 1p/19q**, típicamente mantienen la expresión de ATRX.

2. Pronóstico - La pérdida de ATRX está asociada con un **pronóstico intermedio** en comparación con otros subtipos de gliomas:

1. Mejor que los gliomas IDH silvestres.
2. Peor que los oligodendrogliomas IDH mutados con co-deleción 1p/19q.

3. Implicaciones Terapéuticas - Aunque la pérdida de ATRX no afecta directamente las decisiones terapéuticas, refuerza el diagnóstico molecular y estratifica al paciente en los subgrupos pronósticos de la clasificación OMS. - La presencia de **mutación en ATRX** sugiere que el tumor podría usar el mecanismo ALT para la replicación telomérica, lo que podría ser un objetivo en futuras terapias.

—

From:
https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/ - **Neurocirugía Contemporánea**
ISSN 1988-2661

Permanent link:
https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=atrx

Last update: **2025/05/03 23:58**