GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

TESIS DOCTORALES
BASE DE DATOS TESEO

Título: ESTUDIO CLÍNICO-PATOLÓGICO Y BIOLOGÍA MOLECULAR DEL DERMATOFIBROSARCOMA

Autor: LLOMBART CUSSAC BEATRIZ
Universidad: UNIVERSITAT DE VALÈNCIA (ESTUDI GENERAL)
Departamento: D285 - PATOLOGÍA
Fecha de lectura: 11/04/2008

Direccion:

LLOMBART BOSCH ANTONIO (director)
MONTEAGUDO CASTRO CARLOS (codirector)

Tribunal:

PELLIN PEREZ ANTONIO (presidente)
CONTRERAS RUBIO FELIX (vocal)
REQUENA CABALLERO LUIS (vocal)
NAVARRO FOS SAMUEL (vocal)
JORDA CUEVAS ESPERANZA (secretario)

Descriptores:

BIOQUIMICA MOLECULAR
DERMATOLOGIA
HISTOPATOLOGIA

Localización: BIBLIOTECA DEL CAMPUS DE BLASCO IBAÑEZ

Resumen:

Estudio clínico-patológico y biología molecular del dermatofibrosaroma.
Antecedentes del tema: el dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un tumor poco frecuente, de malignidad intermedia, ya que presenta una gran agresividad local, con tendencia a la recidiva local, pero poca capacidad de producir metástasis a distancia (1-4%). La histología del DFSP es la de un tumor dérmico, mal delimitado compuesto por una densa proliferación de células fusiformes, monomorfas, con escaso pleomorfismo y una baja actividad mitósica. El diagnóstico, en ocasiones, puede resultar difícil, teniendo que recurrir a técnicas complementarias como la inmunohistoquímica o la biología molecular. Aproximadamente entre el 80-90% de los DFSP expresan CD34, siendo actualmente el principal marcador utilizado para el diagnóstico diferencial con otros tumores. A nivel citogenético, el DFSP se caracteriza por presentar una translocación recíproca t(17;22)(q22;q13) o, más a menudo, cromosomas supernumerarios en anillo derivados de la t(17;22)15. Como consecuencia de esta translocación, se produce una fusión génica entre el gen del colágeno tipo I ? (COL1A1), en el cromosoma 17q, con el gen de la cadena ß del factor de crecimiento derivado de las plaquetas (PDGFB), en el cromosoma 22q. Sin embargo, los estudios moleculares realizados hasta la fecha son de casos aislados o series cortas, desconociéndose la incidencia real de dicha alteración. En todos los casos descritos hasta la fecha el punto de fusión del PDGFB es constaste (exón 2), sin embargo, en el COL1A1 cualquiera de los exones de la región alfa helicoidal (exones 6-49) pueden estar implicados. La