

## **Análisis de mutaciones en los genes APC, K-RAS y TP53 en individuos con cáncer gastrointestinal**

Katherine A Palacio-Rúa<sup>1</sup>, Luís F Isaza-Jiménez<sup>2</sup>, Enoc Ahumada-Rodríguez<sup>3</sup>, Carlos M Muñetón-Peña<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Medellín (Antioquia), Colombia.*

<sup>2</sup> *Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Medellín (Antioquia), Colombia.*

<sup>3</sup> *Departamento de Patología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Medellín (Antioquia), Colombia.*

**Financiación:** Proyecto financiado por la Universidad de Antioquia, Sostenibilidad 2009-2010. CPT-0905.

Los cánceres gastrointestinales (CGI), principalmente el de estómago (CE) y colorrectal (CCR) son neoplasias que presentan altas tasas de morbilidad y mortalidad en países pobres y en desarrollo. Según los datos de Globocan 2008, en Colombia, el CE y CCR ocupan el primer y tercer puesto de mortalidad, respectivamente. El objetivo de este estudio es identificar mutaciones en los genes APC, K-RAS y TP53 en 30 individuos con CCR y 30 con CE. Se amplificaron, secuenciaron y analizaron los exones 5-8 de TP53, el exón 15 de APC y el 2 de K-RAS. Actualmente, se tienen resultados de 54 muestras para APC y 56 de K-RAS y TP53. En el gen APC, se identificaron 5 mutaciones y el polimorfismo T1493T en 16 muestras de CCR. Por el contrario, en las muestras CE no se detectaron mutaciones, pero si el polimorfismo T1493T en el 87% de los casos. Para el gen KRAS se encontraron 4 mutaciones en CCR, y 2 en el CE; las mutaciones se presentaron en los nucleótidos c.35 y c.38, que hacen parte de los codones 12 y 13 de la proteína. Finalmente, en los exones 5-6 de TP53 se encontraron 4 mutaciones, 2 en CCR y 2 en CE, además, se identificó en una muestra de CE el polimorfismo R213R. Por el contrario, en los exones 7-8 no se encontraron mutaciones, pero se identificaron 9 casos con dos polimorfismos simultáneos en el intron 7. En este estudio se observó una baja frecuencia de mutaciones en los genes analizados, lo que podría explicarse por el bajo número de muestras evaluadas; sin embargo, llama la atención el alto porcentaje de polimorfismos identificados y los diferentes tipos de mutaciones encontradas. Estos resultados corroboran la heterogeneidad genética que se presenta en el CGI.

## **Cáncer gástrico en el oriente antioqueño: prevalencia y factores de riesgo**

T Pérez-Cala<sup>1</sup>, A Villegas<sup>2</sup>, O Triana<sup>3</sup>, J Benítez<sup>4</sup>, Y Puerto<sup>5</sup>, J Builes<sup>5</sup>, A Martínez<sup>6</sup>

<sup>1</sup> *Departamento de Microbiología y Parasitología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Medellín (Antioquia), Colombia.*

<sup>2</sup> *Grupo Bacterias & Cáncer, Departamento de Microbiología y Parasitología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Medellín (Antioquia), Colombia.*

<sup>3</sup> *Grupo Biología y Control de Enfermedades Infecciosas, Instituto de Biología, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Antioquia. Medellín (Antioquia), Colombia.*

<sup>4</sup> *Servicio de Gastroenterología, Hospital Regional San Juan de Dios, Rionegro, Grupo Bacterias & Cáncer. Rionegro (Antioquia), Colombia.*