

Identificación de variantes genéticas asociadas con susceptibilidad familiar cáncer de mama y/u ovario en pacientes del Suroccidente colombiano

Laura Cifuentes C.^{*}, Ana Lucía Rivera Herrera, Guillermo Barreto

Grupo Genética Molecular Humana, Departamento de Biología, Universidad del Valle, Cali, Colombia
Correo electrónico: lauracifuentes@gmail.com (L.C. C.).

Introducción: Las mutaciones germinales en BRCA1/BRCA2 son el principal factor de riesgo para cáncer de mama (CM) familiar. Estos genes explican una fracción de los casos, los demás se asocian con genes de baja penetrancia.

Objetivo: Identificar mutaciones relacionadas con el desarrollo de CM y/u ovario familiar en genes de alta y baja penetrancia en pacientes del Suroccidente colombiano.

Materiales y métodos: A 72 pacientes (58 familias) con CM y/u ovario familiar del Suroccidente colombiano se les realizó barrido completo de los genes BRCA1/BRCA2 mediante SSCP's y secuenciación. Las variantes de significado clínico desconocido (VUS) fueron evaluadas mediante herramientas *in silico*.

Para las variantes RAD51 135G>c, XRCC3 T241 M, ATM5557G>A, ATMIVS24-9delT, ATMIVS38-8T>C, CHEK2*1100delC se llevó a cabo un estudio de casos (n = 54) y controles (n = 59) y se calcularon los OR.

Resultados: Para BRCA1 cuatro familias (6,9%) presentaron mutaciones, encontramos tres VUS sobre las cuales se practicaron herramientas bioinformáticas; se concluyó que dos son probablemente deletéreas. Para BRCA2 ocho familias (13,8%) presentaron mutaciones, encontramos tres VUS: de las cuales se concluyó que dos son probablemente deletéreas. Ninguna de estas mutaciones ha sido reportada previamente en Colombia.

Para XRCC3 T241 M la frecuencia del alelo M fue mayor en casos que en controles; los portadores del alelo M tienen 2,63 veces incrementado el riesgo de CM.

Conclusiones: Dos variantes en BRCA1, dos en BRCA2 y la variante XRCC3 T241 M son marcadores importantes para ser tenidos en cuenta en el diagnóstico de predisposición a CM y/u ovario familiar en pacientes del Suroccidente colombiano.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.051>

Programa alternativo para la tamización de cáncer de cuello en Colombia basado en la prueba ADN-VPH. Estudio piloto de implementación

Carolina Wiesner^{a,*}, Lina María Rincón^b, Óscar Gamboa^b, Mauricio González^c

^a Dirección General, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^b Grupo Área Unidad de Análisis, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^c Subdirección de Enfermedades No transmisibles, Ministerio de Salud, Bogotá D. C., Colombia
Correo electrónico: cwiesner@cancer.gov.co (C. Wiesner).

Introducción: La tamización de cáncer cervical con citología ha alcanzado coberturas aceptables en Colombia, pero el alto porcentaje de falsos negativos y la ausencia de un programa organizado dificultan un impacto favorable; por lo que las pruebas de VPH implementadas en un programa organizado de tamización fueron recomendadas en el país.

Objetivo: Evaluar el desempeño del programa de tamización basado en pruebas ADN-VPH en el sistema de salud colombiano.

Materiales y métodos: Ensayo comunitario en Colombia desarrollado en tres fases: planeación, intervención y evaluación. En la fase de intervención se realizó diseño/difusión de estrategias de comunicación a mujeres, capacitación a profesionales de salud, tamización con prueba VPH o citología y seguimiento a mujeres en seis municipios del país. Finalmente, se evaluaron los resultados de la implementación de estas estrategias y de desenlaces clínicos.

Resultados: La prueba VPH fue bien aceptada entre mujeres pero no entre patólogos y citólogos. Profesionales de la salud sobreestiman la sensibilidad de la citología y muestran sobre-preocupación por la infección por VPH en mujeres menores de 30 años. En 4 años 31.753 mujeres fueron incluidas, 16.375 con prueba VPH y 15.328 con citología. La prevalencia de VPH de alto riesgo fue de 11,0%, de anomalías citológicas 4,5%, y de persistencia de la infección 30,8%. Las tasas de detección de NIC2+ y NIC3+ fueron significativamente mayores con la prueba VPH que con la citología.

Conclusiones: El programa de tamización con pruebas ADN-VPH muestra resultados favorables en detección de lesiones en relación a la citología; sin embargo, es imprescindible superar las barreras propias del sistema de salud.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.052>

Estudio farmacocinético de meropenem en pacientes con neutropenia febril postquimioterapia en el Instituto Nacional de Cancerología

Lorena Lizet Jiménez Bastidas^{a,*},
Sonia Isabel Cuervo Maldonado^{b,c,d},
Edelberto Silva Gómez^{a,c}, Jorge Augusto Díaz Rojas^{a,c},
José Camilo Álvarez^{b,c}, Ricardo Sánchez Pedraza^{b,c},
Julio César Gómez Rincón^{c,d}, Jorge Alberto Cortés Luna^{b,c}

^a Departamento de Farmacia, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D. C., Colombia

^b Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D. C., Colombia

^c Grupo en enfermedades infecciosas en cáncer y alteraciones hematológicas (Greicah), Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^d Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

Correo electrónico: lljimenezb@unal.edu.co (L.L.J. Bastidas).

Introducción: La neutropenia febril es una consecuencia frecuente en el tratamiento quimioterapéutico en pacientes con neoplasias hematológicas, generándoles complicaciones infecciosas tratadas empíricamente con antibióticos de amplio espectro como meropenem. Los cambios fisiológicos de los pacientes pueden llevar a concentraciones séricas inadecuadas de antibióticos, limitando la erradicación del microorganismo causante.

Objetivo: Describir el comportamiento de los parámetros farmacocinéticos de meropenem en pacientes con neutropenia febril postquimioterapia del INC.

Materiales y métodos: Se realizó estudio abierto no aleatorizado, observacional, descriptivo y prospectivo en el INC durante el 2015. En la primera fase se calibraron las pruebas del estudio en 15 pacientes con neoplasia hematológica sin neutropenia febril y sin administración de antibiótico. La segunda fase incluyó 15 pacientes con neoplasia hematológica y neutropenia febril postquimioterapia en tratamiento con meropenem, a los cuales se les realizaron 6 tomas de muestras dentro del intervalo de dosificación. La determinación de concentraciones séricas de meropenem se realizó con ensayo microbiológico de difusión en agar, estimando así los parámetros farmacocinéticos de cada paciente.

Conclusiones: Al conocer las concentraciones séricas de meropenem durante la exposición al fármaco, se puede aplicar el modelo farmacocinético que permita determinar un esquema de dosificación adecuado para cada paciente.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.053>

Cáncer de tiroides en Cali, Colombia, 1962-2013

Luis Eduardo Bravo*, Nancy Vargas, Paola Andrea Collazos, Edwin Carrascal

Registro Poblacional de Cáncer de Cali (RPCC), Departamento de Patología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia
E-mail addresses: luis.bravo@correounivalle.edu.co, registro.cancer Cali@correounivalle.edu.co (L.E. Bravo).

Introducción: El cáncer de tiroides constituye cerca del 1% de la totalidad de tumores diagnosticados como malignos, siendo la neoplasia endocrina maligna más frecuente, ocasionando más muertes cada año que todos los otros tipos de cáncer endocrino.

Objetivo: Analizar la tendencia de las tasas de incidencia, mortalidad y supervivencia al cáncer de tiroides en el periodo 1962-2013.

Materiales y métodos: Con base en el Registro Poblacional de Cáncer en Cali (Colombia) y los registros de mortalidad de la Secretaría de Salud Pública Municipal se analizaron las tendencias de las tasas de incidencia (1962-2010) y mortalidad (1984-2013); se estimó la supervivencia relativa durante 1995-2004.

Resultados: En las mujeres hay cambios significativos del comportamiento en el cáncer de tiroides. Las tasas de incidencia aumentan con un cambio medio anual de 2,2% (95% CI: 1,7-2,8) y se presentó disminución del riesgo de morir por cáncer de tiroides (APC: -2,2% (IC95%: -3,7 -0,6). Las variantes agresivas del cáncer de tiroides (folicular y anaplásico) disminuyeron de manera significativa, en contraste el carcinoma papilar ha aumentado con un cambio medio anual

de 4,7% (CI95%: 4,1 - 5,3). Para el quinquenio 1995-1999, la supervivencia relativa a 5 años fue 92,4%, 71,0% y 0,0% para los pacientes con carcinomas papilar, folicular y anaplásico, respectivamente.

Conclusiones: Estas características en la tendencia de las tasas de incidencia y mortalidad sugieren que las neoplasias de tiroides diagnosticadas en residentes de Cali tienen un comportamiento biológico poco agresivo si la enfermedad se sigue detectando en etapas tempranas.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.054>

Supervivencia en 38.671 pacientes diagnosticados con cáncer entre 1995-2009 en Cali, Colombia

Luis Eduardo Bravo*, Marcela Núñez Lemus, Luz Stella García, Paola Andrea Collazos

Registro Poblacional de Cáncer de Cali (RPCC), Departamento de Patología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia
E-mail addresses: luis.bravo@correounivalle.edu.co, registro.cancer Cali@correounivalle.edu.co (L.E. Bravo).

Introducción: La determinación del impacto del cáncer en la población se obtiene a partir de la disponibilidad de información sobre la incidencia, mortalidad y supervivencia de los individuos enfermos.

Objetivo: Obtener estimaciones de supervivencia al cáncer en pacientes adultos durante el periodo 1995-2009 en Cali, Colombia.

Materiales y métodos: El análisis de supervivencia fue llevado a cabo sobre 38.671 casos de cáncer en 14 localizaciones: estómago (C16), colorrectal (C18-C20), hígado (C22), pulmón (C34), melanoma (C43), mama (C50), cuello uterino (C53), ovario (C56), próstata (C61), tiroides (C73), linfoma Hodgkin (C81), linfoma no-Hodgkin (C82-C85, C96), mieloma múltiple (C90) y leucemia (C91-C95), diagnosticados entre 1995-2009 en Cali, Colombia. La información de los casos se obtuvo en el RPCC y la información de mortalidad en la SSPM. Se estima la supervivencia neta por el método de Pohar-Perme.

Resultados: Se observa que la supervivencia neta a cinco años estandarizada por edad ha mejorado para la mayoría de las neoplasias malignas consideradas, siendo mayor en cáncer de tiroides (89,3%), próstata (83,2%) y mama (74,4%). Los mejores resultados se observaron en el periodo 2005-2009. Las estimaciones de supervivencia fueron bajas en pacientes con cáncer de hígado, pulmón y estómago. En las neoplasias hematológicas, la supervivencia fue más alta en pacientes con linfoma de Hodgkin (64,4%), en contraste, los pacientes con diagnóstico de mieloma múltiple presentaron una supervivencia baja de 22,8%.

Conclusiones: Las estimaciones obtenidas en supervivencia permitieron tener una visión del panorama en cáncer para la ciudad de Cali en el periodo 1995-2009. Los resultados contribuyen a la construcción de la línea de base para las neoplasias consideradas en el actual Plan Decenal para el Control del Cáncer en Colombia.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.055>