

in BRCA1 and three in BRCA2). *Conclusion:* Approximately 1.2% of all breast cancer cases in the Medellín region of Colombia are attributable to a BRCA1 or BRCA2 mutation.

IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES Y POLIMORFISMOS EN LOS GENES APC, KRAS Y TP53 EN PACIENTES CON CÁNCER DE ESTÓMAGO Y COLORRECTAL

Palacio-Rúa KA¹; Isaza-Jiménez LF²; Ahumada-Rodríguez E³; Muñetón-Peña CM¹

1 Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín. 2 Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín. 3 Departamento de Patología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín. Contacto: kathepalacio@gmail.com

Introducción: el cáncer de estómago (CE) y colorrectal (CCR) son neoplasias que presentan altas tasas de incidencia y mortalidad en la población mundial. En Colombia, para ambos géneros, el CE ocupa el segundo lugar en incidencia y el CCR el sexto; además, son consideradas la primera y cuarta neoplasia en mortalidad, respectivamente. El modelo propuesto por Vogelstein et al, explica la carcinogénesis del CCR en múltiples pasos, con la acumulación secuencial de mutaciones en los genes APC, KRAS, TP53, entre otros, que permiten la transformación del epitelio normal hasta carcinoma. Estas mutaciones también ocurren durante el desarrollo del CE, especialmente en el CE tipo intestinal. *Objetivo:* de este estudio fue determinar las mutaciones en las regiones con mayor frecuencia de mutación de los genes APC, KRAS y TP53, en 30 individuos con CE y 30 con CCR, mediante secuenciamiento directo. *Materiales y métodos:* en el CE se encontró baja frecuencia de mutaciones, los genes KRAS y TP53 presentaron mutaciones en el 6.7% de los casos y para el gen APC en el 3.3%. Por el contrario, en el CCR se presentó un mayor porcentaje de mutaciones, el gen con más frecuencia de mutación fue APC (23,3%), seguido de KRAS (13,3%) y TP53 (6,7%). También, se identificaron 7 tipos de polimorfismos en las muestras de cáncer analizadas; el más común fue el p.T1493T del gen APC con una frecuencia del 73,3%, seguido de c.111+190A>T en K-RAS (33,3%), por último de c.782+72C>T y c.782+92T>G de TP53 (16,6%). *Discusión y conclusión:* se encontró mayor frecuencia de mutaciones y polimorfismos en los genes APC, KRAS y TP53 en los casos de CCR comparado con los de CE, lo que podría sugerir diferentes vías genéticas para el desarrollo de estos dos tipos de cáncer. Además, los resultados encontrados en este estudio son los primeros informados en nuestro país, por lo que son necesarias futuras investigaciones para evaluar la asociación de los polimorfismos identificados con el riesgo de desarrollar CE y CCR, también, estudiar la influencia de la exposición a factores ambientales, étnicos y el estilo de vida, que podrían predisponer al desarrollo de estos cánceres.