

Análisis genético y clínico-patológico del carcinoma gástrico en una muestra de pacientes colombianos

John J. Suárez^{a,*}, Mabel Elena Bohórquez^a, Gilbert Mateus^c, Fernando Bolaños^d, Alejandro Vélez Hoyos^e, Ma. Magdalena Echeverry de Polanco^a, Luis Carvajal Carmona^b

^a Grupo de Citogenética, Filogenia y Evolución de Poblaciones, Facultades de Ciencias y Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Tolima, Ibagué, Colombia

^b Genome Center, Department of Biochemistry and Molecular Medicine, School of Medicine - University of California, Davis. GBSF, 451 Health Science Drive Davis, California. 95616-8816, USA

^c Hospital Federico Lleras Acosta, Bogotá D. C., Colombia

^d Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, Neiva, Colombia

^e Laboratorio Dinámica - Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia

E-mail addresses: jjsuarezo@ut.edu.co (J.J. Suárez), mebohorquez@ut.edu.co (M.E. Bohórquez), echeverrydepolanco@hotmail.com (Ma.M.E. de Polanco).

Introducción: El cáncer gástrico complejo y multifactorial se ha asociado con antecedentes familiares, genes de penetrancia desconocida y factores medioambientales.

Objetivo: Evaluar los SNP rs3813867, rs2031920 (CYP2E1), rs707718, rs2241057, rs2286965, rs3768641 (CYP26B1), rs2294008, rs12155758 (PSCA) rs4072037, rs2070803 (MUC1) y aspectos clínico-patológicos en 143 casos con cáncer gástrico y 164 controles colombianos para establecer su relación con el riesgo a la enfermedad.

Materiales y métodos: Los polimorfismos se genotipificaron por PCR aleoespecífica y el análisis de riesgo fue realizado mediante el programa Plink.

Resultados: La enfermedad fue mayor en hombres que mujeres (1,69:1). El consumo de alcohol y cigarrillo se asoció al riesgo de cáncer gástrico (OR = 3,5 y 1,7) 45,6% de los pacientes presentó cáncer gástrico intestinal, 39,4% difuso y 15,2% mixto; 24,8% tenía antecedentes familiares de cáncer gástrico y 35,9% otros adenocarcinomas; principalmente colorrectal.

El rs4072037 se asoció al incremento del riesgo de cáncer gástrico intestinal, los rs2294008 y rs12155758 se asociaron con mayor riesgo al difuso. El rs2070803 fue asociado negativamente al riesgo de cáncer gástrico intestinal, el rs2031920 se asoció al intestinal y difuso. El análisis combinado de los rs4072037, rs3813867, rs2294008 y rs12155758 reveló que portar más de cinco alelos aumenta 49,3% el riesgo de cáncer gástrico, mientras que más de dos alelos de los rs2031920 y rs2070803 disminuye en 69% el riesgo.

Conclusiones: Los polimorfismos de los genes CYP2E1, MUC1 y PSCA, el consumo de alcohol y cigarrillo, están asociados con la susceptibilidad a desarrollar cáncer gástrico intestinal y difuso en la muestra colombiana.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.046>

Cáncer de laringe en Cali, Colombia, 1962-2015

Jorge A. Holguín R.^{a,*}, María Fernanda Urrea^a, Ángela María Jimenez^a, María Cecilia Osorio^a, José María Barreto^a, Luis Eduardo Bravo^b, Luz Stella García^b, Paola Andrea Collazos^b

^a Departamento de Otorrinolaringología, Hospital Universitario del Valle, Facultad de Salud, Escuela de Medicina, Universidad del Valle, Cali, Colombia

^b Registro Poblacional de Cáncer de Cali (RPCC), Departamento de Patología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia

E-mail addresses: jorgehol2@yahoo.com, registro.cancer Cali@correounivalle.edu.co (J.A.H. R.).

Introducción: La incidencia de cáncer de laringe es mayor en los países en desarrollo. El mejor enfoque terapéutico en los cánceres de cabeza y cuello es quirúrgico, seguido o no de una terapia adyuvante.

Objetivo: Describir la supervivencia y la tendencia de las tasas de incidencia y mortalidad por cáncer de laringe y senos paranasales en Cali (Colombia) durante el periodo 1962 a 2015.

Materiales y métodos: La información de incidencia, durante el periodo 1962 a 2012, se obtuvo en el RPCC y la mortalidad entre 1984-2015 de la SSPM. El comportamiento de la tendencia se evaluó con el porcentaje de cambio anual (APC) y la supervivencia relativa se estimó con el método de Ederer II. La estadificación se realizó con la AJCC.

Resultados: Durante 1962 a 2012 se diagnosticaron 1.623 casos nuevos de cáncer de laringe y senos paranasales, 76% fueron hombres y el CCE fue el 80,5%. Se observó una disminución significativa del riesgo de cáncer de laringe en ambos sexos, siendo mayor la disminución en hombres (APC = -1,1*(ICD95%: -1,6; -0,7)). La disminución en la tasa de incidencia de cáncer de laringe CEC fue mayor en hombres (APC = -1,1*(ICD95%: -1,6; -0,6)) durante 1962-2012. Las tasas de mortalidad disminuyeron significativamente (APC = -2,5*(ICD95%: -3,6 -1,5)). La supervivencia relativa a 5 años durante el periodo 2008-2012, 43,5%; 93 pacientes se estadificaron con supervivencia: T3-T4 (41,5%) y T1-T2 (55,0%).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.047>

Leucemia mieloide crónica con t(9;22)(p24;q11.2). Reporte de caso atípico y revisión de la literatura

Juan Felipe García Correa^{a,*}, Juan Pablo Hidalgo^a, Gloria Ramírez Gaviria^a, Katherine Palacio Rúa^a, Javier Enrique Fox^b, Gonzalo Vásquez Palacio^a

^a Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

^b Unidad de Hemato-Oncología Infantil, Hospital San Vicente Fundación, Medellín, Colombia

Correo electrónico: biophelipe@gmail.com (J.F.G. Correa).

Introducción: La leucemia mieloide crónica (LMC) es una neoplasia mieloproliferativa que se origina de una célula pluripotencial. En el 95% de los casos presenta el cromosoma Filadelfia, t(9;22)(q34;q11), el cual origina el gen de fusión BCR-ABL con actividad constitutiva tirosina quinasa.

La t(9;22)(p24;q11.2) es un caso atípico que se origina de la fusión del gen Janus quinasa 2 (JAK2) y BCR que conduce a la transformación neoplásica.

Presentación del caso: Niña de cuatro años atendida en el Hospital San Vicente Fundación en 2014 con pérdida de peso, distensión abdominal progresiva, hepatomegalia, anemia, leucocitosis, aumento de mielocitos y células inmaduras.

Materiales y métodos: Cariotipo inicial atípico: 46,xx,t(9;22)(p24;q11.2) y FISH para la fusión BCR/ABL1 con patrones de hibridación: nuc ish(BCR,ABL)x3(BCRconABLx1)[60], nuc ish(BCR,ABL)x3(BCRconABLx2)[25], nuc ish(BCR,ABL)x2[10]. P190: %BCR-ABL/ABL (0,005%) Positivo. La QPCR para el gen de fusión JACK2, V617F fue negativa. El diagnóstico final fue LMC atípica, el cual se confirmó mediante cariotipo, FISH y QPCR.

Resultados: Caso con LMC atípica con t(9;22)(p24;q11.2) y fusión BCR-JAK2. La cuantificación de p190 fue de 0,005%, lo que puede deberse a la fusión atípica de este caso. Además, la detección de JAK2 en este paciente fue negativo, una de las razones por las cuales respondió positivamente al tratamiento con imatinib.

Conclusiones: Los pacientes con este tipo de fusión presentan un mal pronóstico. Aunque en este caso el paciente respondió al tratamiento, se requieren más estudios para comprender la función y el rol de estas translocaciones en el desarrollo de la enfermedad.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.048>

Factores que influyen en la calidad de las guías de práctica clínica de cáncer de ovario

Juan Sebastián Castillo Londoño,
Yudy Andrea Medina Torres*, Carolina Sandoval-Salinas,
Giancarlo Buitrago Gutiérrez,
Miguel Zamir Torres Ibarquén,
Andrés Leonardo Gonzalez Rangel

Instituto para la Evaluación de la Calidad y Atención en Salud (IECAS), Bogotá D. C., Colombia

Correo electrónico: yudymedinat@gmail.com (Y.A.M. Torres).

Objetivo: Identificar las características de las guías de práctica clínica, publicadas para el manejo del cáncer epitelial de ovario, que sugieren una buena calidad metodológica.

Materiales y métodos: En la revisión de la literatura se identificaron 25 guías de práctica clínica de cáncer epitelial de ovario en diferentes bases de datos (MEDLINE, *Guidelines International Network*, *National Guidelines Clearinghouse*) publicadas entre 2007 a 2014. Se evaluó la calidad del reporte con la herramienta AGREE II. Se realizaron análisis descriptivos y análisis bivariados para evaluar la asociación entre la calidad de las guías, algunas características de las mismas y de sus desarrolladores.

Resultados: El 48% de las guías fueron calificadas como de baja calidad. Las sociedades científicas o centros independientes, la financiación privada o el subreporte en el origen de la financiación estuvieron estadísticamente asociados con una menor calidad de las guías de práctica clínica ($p < 0,01$). Las guías desarrolladas por Programas Nacionales de Guías, tuvieron una mediana de puntajes consistentemente supe-

rior en todos los dominios del AGREE II, siendo significativas las diferencias en la definición de alcance y objetivos, la participación de los grupos de interés, el rigor metodológico en la elaboración y la aplicabilidad al contexto.

Conclusiones: Características como la naturaleza del desarrollador y la financiación de la guía son predictores de calidad que deben ser considerados con antelación al uso de las recomendaciones de un documento de referencia.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.049>

Traducción y adaptación transcultural de la escala *Life Orientation Test- Revised (LOT-R)* para medir optimismo disposicional en cuidadores de pacientes con cáncer en Colombia

Juliet Rocío Valdelamar Jiménez*,
Ricardo Sánchez Pedraza

Grupo Área de Investigación Clínica, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

Correo electrónico: jvaldelamar@cancer.gov.co (J.R.V. Jiménez).

Introducción: El optimismo disposicional es un rasgo de la personalidad de naturaleza cognitiva que mantiene las expectativas globales en que el futuro puede estar lleno de eventos positivos.

Objetivo: Traducir y adaptar transculturalmente la escala LOT-R en cuidadores de pacientes con cáncer en Colombia.

Materiales y métodos: El proceso de traducción y adaptación transcultural se orientó con la metodología de la EORT, realizando traducciones directas e inversas, sometiendo la versión preliminar a una prueba piloto donde participaron 21 cuidadores de pacientes con cáncer que asistieron a consultas externas o visitas de hospitalización en el Instituto Nacional de Cancerología.

Resultados: Se mantuvo la equivalencia semántica en las traducciones directa e inversa con la escala original. Se observó mayor uso de paráfrasis en los ítems 3, 7 y 9 debido a que estaban escritos en forma negativa, siendo necesario obtener una versión por consenso de estos ítems. En la prueba piloto, los cuidadores refirieron confusión y problemas de comprensión en estos mismos ítems ofreciendo sugerencias de redacción. Por consenso, se realizaron las correcciones finales y se verificó la equivalencia semántica entre la escala original y la versión final.

Conclusiones: El proceso de traducción y adaptación transcultural permitió producir la escala LOT-R en español colombiano que podrá ser validada y utilizada en estudios que pretendan evaluar el optimismo disposicional.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.050>