

**Materiales y métodos:** Para ello se cuantificaron las regiones inter-exónicas de Ikaros a través de qRT-PCR lo que permitió describir un perfil de expresión para el conjunto de isoformas presentes en cada paciente, que incluye diferencias de expresión de determinados exones, así como presencia de procesamientos no canónicos.

**Resultados:** De esta manera hemos sido capaces de discriminar grupos de patologías, pudiendo discriminar grupos de leucemias linfoides agudas, leucemias linfoides crónicas, leucemias mieloides crónicas y mielomas múltiples. Del mismo modo se encontraron diferencias entre los grupos de estirpe linfoides frente a los mieloides. Adicionalmente, se describió la evolución del perfil de expresión de un paciente diagnosticado de leucemia mieloide crónica que evolucionó a leucemia linfocítica aguda y que permitió observar variaciones moleculares en este tipo de patologías evolutivas.

**Conclusiones:** Estos resultados permiten inferir que el conjunto de isoformas Ikaros, y no la sobre-expresión de una sola de ellas, es característico de la enfermedad y por tanto su estudio puede llegar a ser un buen marcador diagnóstico. Además existen características concretas, como la presencia de procesamientos no canónicos, que permitirían una implementación rápida para el diagnóstico de subgrupos dentro de algunas de las patologías y cuyo estudio es de alto interés ante la posibilidad de que supongan algún tipo de características pronósticas.

#### RELACIÓN DE LA METILACIÓN EN LOS PROMOTORES DE LOS GENES *CDKN2B* Y *DBC1* CON LOS RESULTADOS DE CARIOTIPO EN LLA, LMA Y LMC

Laura María Medina Gómez, Gonzalo Vásquez, Carlos Mario Muñetón

**Grupo o dependencia:** Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, U de A.

[lauramamedina@gmail.com](mailto:lauramamedina@gmail.com)

**Introducción:** Las leucemias se caracterizan por la expansión clonal de las células hematopoyéticas que presentan ventajas en la proliferación. La hipermetilación del ADN silencia genes supresores de tumores que controlan la división y la diferenciación celular, favoreciendo el proceso de carcinogénesis. La hipermetilación en los promotores de los genes *CDKN2B* y *DBC1* se asocia con un mal pronóstico en pacientes con LLA, LMA y LMC.

**Objetivo:** Determinar los patrones de metilación de los promotores de los genes *CDKN2B* y *DBC1* en muestras de médula ósea de pacientes con LLA, LMA y LMC mediante MSP y correlacionarlos con el resultado del cariotipo.

**Materiales y métodos:** Se extrajo el ADN de 57 muestras de pacientes con LLA, LMA o LMC. Los ADN se convirtieron con bisulfito de sodio y se amplificaron con PCR específica de metilación. Las muestras amplificadas con los "primers" para las regiones metiladas de cada gen, fueron secuenciadas por el método de Sanger para confirmar la metilación de estos genes.

**Resultados:** Se incluyeron 24 pacientes con LLA, 16 con LMA y 17 con LMC. Se encontró que el promotor del gen *DBC1* estaba metilado en el 96% de las muestras de LLA, el 94% de las muestras de LMA y en el 70% de LMC. En cuanto al promotor del gen *CDKN2B*, la metilación fue del 75% de las muestras de LLA, 62% de las LMA y el 70% de las LMC. Los mayores porcentajes de metilación se obtuvieron en los pacientes que presentaban cariotipos normales. La metilación en los promotores de los genes *CDKN2B* y *DBC1* es independiente del sexo, la edad, el recuento de leucocitos y plaquetas al diagnóstico y el resultado del cariotipo.

**Conclusiones:** La metilación en los promotores de *CDKN2B* y *DBC1* es frecuente en las neoplasias hematológicas evaluadas y es un evento independiente de las alteraciones citogenéticas que se presentan en estos pacientes; lo que sugiere que la metilación del ADN es otro de los mecanismos que contribuyen a la carcinogénesis. Las alteraciones en el patrón de metilación de genes supresores de tumor son reversibles y pueden convertirse en un blanco terapéutico.

#### CALIDAD DE LAS GUÍAS DE PRÁCTICA CLÍNICA PUBLICADAS EN NUTRICIÓN DE PACIENTES HOSPITALIZADOS ADULTOS ONCOLÓGICOS

David Fernando López Daza, Magda Rocío Gamba Rincón, Diana Patricia Rivera Triana

**Grupo o dependencia:** Instituto Nacional de Cancerología.

[dlopezd@cancer.gov.co](mailto:dlopezd@cancer.gov.co)

**Introducción:** Las guías de práctica clínica (GPC) son una herramienta importante para el mejoramiento de la calidad de la atención en salud alrededor del mundo. Las GPC deben contar con una buena calidad metodológica en su elaboración para que sus recomendaciones sean válidas.

**Objetivo:** Revisar y evaluar la calidad de las guías publicadas en nutrición de pacientes adultos oncológicos hospitalizados.

**Materiales y métodos:** Una búsqueda de GPC fue realizada en MEDLINE, GIN, TRIP y páginas de elaboradores reconocidos de guías. Se incluyeron guías basadas en la evidencia y reportes de consenso publicados entre 2003 y 2012. Cuatro revisores independientes evaluaron la calidad de las GPC usando el instrumento AGREE II. Las características de las guías evaluadas fueron extraídas y analizadas.

**Resultados:** Se evaluaron 20 GPC que cumplieron con los criterios de selección. Un 90% de las guías están escritas en inglés. Hubo gran variabilidad en los puntajes de calidad de cada dominio. El dominio mejor puntuado fue "Claridad de la presentación" (mediana 65,95, rango 19,40 a 93,10) mientras que el más bajo fue "Aplicabilidad" (mediana 21,20, rango 0 a 77,10). Quince guías puntuaron bajo en "Rigor metodológico" y cinco presentaron una calidad aceptable o buena. De las 20 GPC evaluadas, solo cuatro presentaron un alto desempeño en todos los dominios por lo que se pueden considerar guías de alta calidad.

**Conclusiones:** Se encontró un amplio rango de puntajes de calidad metodológica de las GPC evaluadas. La mayoría de los documentos evaluados presentan debilidades metodológicas que pueden afectar la calidad de las recomendaciones que emiten y por lo tanto su aplicación.

#### VPH Y METILACIÓN DEL GEN *HTERT* EN PACIENTES CON CÁNCER CERVICAL INVASIVO

Mauro Nicolás Morales Cárdenas, Marcela Burgos, Pablo Moreno-Acosta, Oscar Buitrago, Oscar Gamboa, Juan Carlos Mejía, Mónica Molano

**Grupo o dependencia:** Grupo de Investigación en Biología del Cáncer.

[mmorales@cancer.gov.co](mailto:mmorales@cancer.gov.co); [nicolasmorales@gmail.com](mailto:nicolasmorales@gmail.com).

**Introducción:** Diversos estudios han demostrado que la desregulación en la expresión de *hTERT* en cáncer cervical está medida por la patogénesis del virus del papiloma humano, sin embargo se sabe poco sobre el papel de la metilación del gen *hTERT* y su asociación con la infección por VPH en la carcinogénesis cervical.