

Estudio de asociación de variantes de baja penetrancia en pacientes colombianos con carcinoma de tiroides

Ana Patricia Estrada^{a,b,*}, Mabel Elena Bohórquez^a, Rodrigo Prieto^a, Carlos S. Duque^c, Alejandro Vélez^c, Gilbert Mateus^d, Fernando Bolaños^e, María Magdalena Echeverry^a, Luis G. Carvajal-Carmona^{a,b,f}

^a Grupo de Citogenética, Filogenia y Evolución de Poblaciones, Facultad 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, USA

^c Laboratorio de Patología y Citología, Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín

^d Departamento de Oncología, Hospital Federico Lleras Acosta, Ibagué

^e Unidad de Patología, Sección Histología, Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, Neiva

^f Dirección, Fundación de Genética y Genómica, Medellín
Correo electrónico: apestrada@ut.edu.co (A.P. Estrada).

Introducción: El carcinoma de tiroides (CT) ocupa el quinto lugar de incidencia en mujeres colombianas y el segundo en mujeres hispanas de Estados Unidos. En poblaciones europeas y asiáticas se han identificado polimorfismos de nucleótido simple (SNP), asociados con el incremento del riesgo de padecer la enfermedad.

Objetivo: Validar cinco SNP de riesgo para CT en una muestra de pacientes y controles colombianos.

Materiales y métodos: Se tipificó por PCR aleloespecífica los SNP: rs965513, rs944289, rs2439302, rs116909374 y rs6983267, en el ADN obtenido de muestra de sangre proveniente de 281 pacientes y 1.146 controles sanos colombianos.

Resultados: Los polimorfismos rs965513A (OR=1,41; $P=3,0 \times 10^{-4}$), rs944289T (OR=1,26; $P=8,6 \times 10^{-3}$), rs116909374A (OR=1,96; $P=0,011$), rs2439302G (OR=1,19; $P=0,038$) y rs6983267G (OR=1,18; $P=0,043$), presentaron asociación con el incremento del riesgo de CT. Los SNP rs944289T y rs116909374A, cercanos al gen NKX2-1, se asociaron con la histología folicular (ORs= 1,61 y 3,33; respectivamente). El rs965513A cercano a FOXE1, implicado junto con NKX2-1 en la organogénesis y desarrollo de la tiroides, se asoció con la metástasis a ganglios linfáticos (OR= 1,92). El rs2439302G del gen NRG1, relacionado con la comunicación intercelular y rs6983267G cercano al protooncogén MYC, se asociaron con tumores mayores a 2 cm (OR= 1,50 y 1,41; respectivamente). La presencia de seis o más alelos de riesgo, incrementó el OR a 3,63 ($P=6,7 \times 10^{-9}$).

Conclusiones: Se confirmó la asociación de los SNP con el riesgo de CT en la muestra. Se reporta la asociación de los SNP con el tipo histológico, tamaño tumoral y metástasis a ganglios linfáticos. El efecto combinado de los SNP incrementa el riesgo de CT al triple.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.008>

Efectos de un protocolo de terapia manual en el manejo de trismus de pacientes con cáncer de cabeza y cuello

Andrea Milena Espinosa López^{*}, Benying Stezu Gómez, Yeni Romero Ardila, Carolina Acosta Cabral, Maria Alejandra Sánchez Vera, Mayra Velandia Sarmiento, Susana Casallas Gonzales, Brigit Ramírez-Valencia

Grupo Movimiento Corporal Humano, Programa de fisioterapia, Universidad de la Sabana, Bogotá D. C., Colombia

Correo electrónico: andreaeslo@unisabana.edu.co (A.M.E. López).

Introducción: El cáncer de cabeza y cuello (CCyC) parte de la invasión tumoral al tejido plano estratificado que reviste la estructura de la cavidad oral, orofaringe, hipofaringe, faringe, laringe, senos paranasales, cavidad nasal y en ocasiones las glándulas salivales. El trismus es un común denominador entre los pacientes con CCyC sometidos a tratamiento y se define como espasmos tetánicos prolongados de los músculos masticatorios que restringen la apertura normal de la boca a una medida de 3,5 mm o menos, el objetivo del tratamiento del cáncer consiste en controlar la enfermedad y tratar de preservar tanto como sea posible, la función de las zonas afectadas.

Objetivo: Determinar los efectos de un protocolo basado en técnicas de terapia manual en pacientes que presentan trismus asociado a cáncer de cabeza y cuello.

Materiales y métodos: Estudio preexperimental de tipo cuantitativo y transversal. En la evaluación se tomaron las variables de dolor, apertura mandibular (mm), goniometría cervical y desempeño muscular facial.

Resultados: Del total de los participantes, 67% hombres y 33% mujeres con rango de edad entre 30-70 años. De acuerdo al porcentaje de patologías, 41,7% (n=5) presentaron cáncer en cavidad oral y orofaringe, 8,3% (n=1) metástasis y 50% (n=6) se distribuyeron en otros subtipos de cáncer de cabeza y cuello. El análisis bivariado arrojó resultados estadísticamente significativos ($p < 0,05$) en todas las variables evaluadas.

Conclusiones: Se evidenció que la terapia manual sobre la ATM mejora la sintomatología dolorosa, aumentando el rango de movimiento y favoreciendo la contractilidad de la musculatura adyacente.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.009>

Presencia de la mutación BRAFV600E en nódulos tiroideos, y su relación con el diagnóstico citológico y anatomopatológico de carcinoma de tiroides

Ángela Milena Martín Ríos^{a,*}, Juan Alberto Peralta^b, Juan Manuel Arteaga^b, Eduardo DeNubila^c, Luz Estela García^c, Alejandro Vélez^d, Silvio Severini^e, Marco Rosillo^e, Raul García^e, Fabiola Donado^e, Clara Eugenia Arteaga^a

^a Grupo de Investigación en Genética Clínica, Maestría en Genética Humana, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D. C., Colombia

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