

<sup>b</sup> Estudiante de Maestría. Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

<sup>c</sup> Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Hospital San Vicente de Paúl, Medellín, Colombia

<sup>d</sup> Departamento de Patología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

<sup>e</sup> Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

Correo electrónico: [carlosmendel20@gmail.com](mailto:carlosmendel20@gmail.com) (C.H.A. Ayala).

**Introducción:** El cáncer colorrectal (CCR) es una neoplasia con altas tasas de incidencia y mortalidad en la población mundial. El 80% de los casos son esporádicos y se origina por diferentes alteraciones moleculares. Una de estas, se caracteriza por mutaciones en los genes del sistema de reparación "mismatch repair" (MMR); que induce a la inestabilidad microsatelital (MSI) y se observa en el 15% de los casos de CCR esporádico.

**Objetivo:** Evaluar la inestabilidad microsatelital en individuos con cáncer colorrectal esporádico del departamento de Antioquia.

**Materiales y métodos:** El ADN fue extraído a partir de tejido tumoral y normal de cada paciente. La MSI evaluó con un panel de 5 marcadores STRs: BAT-25, BAT-26, NR21, NR24 y NR27 por PCR. Los tamaños alélicos se determinaron en un analizador genético ABI 3770.

**Resultados:** Se encontró MSI en el 35,9% (14/39) de las muestras. 12,8% (5/39) alta o MSI-H, 23,1% (9/39) baja MSI-L y el 64,1% (25/39) no mostró MSI. El 23,1% (9/39) de los casos presentaron MSI en solo un marcador, el 12,8% (5/39) tenían MSI en los 5 marcadores analizados. El marcador BAT-26 fue el más inestable con el 35,9% (14/39) de los casos.

**Conclusiones:** Con el panel de 5 STRs se logró clasificar los pacientes con CCR en subgrupos MSI-H, MSI-L y MSS. La MSI es una alteración molecular común en los pacientes analizados.

Se determinó que la MSI es importante ya que es una prueba molecular de gran utilidad para el diagnóstico y pronóstico en pacientes con CCR.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.017>

#### Manejo clínico del cáncer mamario asociado al embarazo: revisión de la literatura

Carolina Alvarez Tapias<sup>a,\*</sup>, Rodrigo Cifuentes Borrero<sup>b</sup>, Rodrigo Jose Mosquera Luna<sup>c</sup>, Henry Idrobo Quintero<sup>d</sup>, Ricardo Hugo Alvarez Roldán<sup>e</sup>

<sup>a</sup> Ginecología y Obstetricia, Fellow Mastología Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud – Instituto Nacional de Cancerología - Bogotá, Colombia

<sup>b</sup> Ginecología y Obstetricia, Director Grupo Interinstitucional de Ginecología y Obstetricia – GIGYO, Coordinador de postgrado de Ginecología y Obstetricia, Universidad Libre – Cali, Colombia

<sup>c</sup> Médico General, Hemato-Oncólogos S.A., Cali, Colombia

<sup>d</sup> Hematólogo-Oncólogo, Universidad Libre, Seccional Cali, Colombia

<sup>e</sup> Oncólogo de Mama, Director Clínica de Investigación en Cancer Treatment Centers of America y Profesor Asistente en Georgia Regents University, Atlanta, Estados Unidos E-mail addresses: [carolinaalvareztapias@gmail.com](mailto:carolinaalvareztapias@gmail.com) (C.A. Tapias), [ricardo.Alvarez@ctca-hope.com](mailto:ricardo.Alvarez@ctca-hope.com) (R.H.A. Roldán).

**Introducción:** El cáncer de mama asociado con el embarazo (CMAE) se define como el cáncer de mama que se diagnostica durante el tiempo de gestación o dentro del primer año de postparto. La incidencia de cáncer de mama durante el embarazo es aproximadamente de 1 por cada 3.000 embarazos. Existen factores de riesgo que predisponen al CMAE, como la influencia de embarazos previos, aunque estos protegen contra el CMAE en un 10% a 13%. Las mutaciones del BRCA1/2 se observan en un efecto menos pronunciado de protección o incluso insignificante al asociarlo a la edad temprana del embarazo cuando se encuentran las mutaciones BRCA1 – BRCA2. Lo que se evidencia en este estudio donde participaron 457 mujeres portadoras de mutaciones BRCA1 y BRCA2 y que desarrollaron cáncer de mama, y 332 mujeres portadoras que no desarrollaron cáncer de mama. En mujeres multiportadoras de mutaciones BRCA1 y BRCA2 se observó un riesgo significativamente menor de desarrollar cáncer de mama (RR 0,54, 95% IC 0,37 - 0,81; p = 0,002), este efecto protector se observó solo entre las portadoras de las mutaciones que eran mayores de 40 años.

**Objetivo:** Realizar una revisión de la literatura sobre el embarazo asociado al cáncer de mama.

**Materiales y métodos:** Se realiza una revisión exhaustiva de la literatura buscando con palabras claves en MEDLINE, EMBASE y PUBMED.

**Resultados:** Varios reportes señalan que el CMAE es diagnosticado en etapas más avanzadas, una de las causas es el retraso en el diagnóstico. Dos series clínicas de Toronto demostraron que las mujeres con CMAE tienen 2,5 veces menos probabilidad de tener enfermedad en estadio I, mayor frecuencia de parto pretérmino y bajo peso al nacer, y presentan 4,2 veces más riesgo de mortinatos aunque esto no se ha visto asociado directamente con cáncer de mama.

**Conclusiones:** Se observa que para el manejo del CMAE, se debe contemplar una intervención multidisciplinaria. La cirugía de cáncer de mama se puede realizar en cualquier trimestre pero con menos riesgo después de las 20 semanas de embarazo, la quimioterapia se recomienda con protocolo FAC después del segundo trimestre, a pesar del riesgo de complicaciones neonatales con el feto, en radioterapia se contraindica.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.018>

#### Desafíos de medicina personalizada y su aplicación en el tratamiento del cáncer

Carolina Alvarez Tapias<sup>a,\*</sup>, Vivian Roman Vásquez<sup>a</sup>, Ricardo Hugo Alvarez Roldán<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Ginecología y Obstetricia, Fellow Mastología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud – Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

<sup>b</sup> Oncólogo de Mama, Director Clínica de Investigación en Cancer Treatment Centers of America y Profesor Asistente en Georgia Regents University, Atlanta, Estados Unidos  
E-mail addresses: carolinaalvareztapias@gmail.com (C.A. Tapias), ricardo.Alvarez@ctca-hope.com (R.H.A. Roldán).

**Introducción:** Se han presentado importantes avances tecnológicos en la genómica tumoral permitiendo la identificación de alteraciones genéticas críticas que gobiernan el proceso de carcinogénesis.

**Objetivo:** Analizar progresos en diagnóstico molecular de cáncer y su aplicación a la terapéutica.

**Materiales y métodos:** Revisión de la literatura en artículos indexados de forma sistemática en PubMed.

**Resultados:** El conocimiento en la genómica tumoral se ha traducido en avances sin precedentes en el entendimiento de la biología tumoral. La plataforma de secuenciación masiva "NGS" incluye metodologías de secuenciación genómica, secuenciación selectiva, del exoma, de todo el genoma, y de ARN, jugando un papel importante como muestra de mutaciones somáticas. Schwaederle *et al.* han analizado el impacto de medicina personalizada en donde han comparado la terapia personalizada versus la terapia no personalizada o citotóxica, evidenciándose una supervivencia libre de progresión más prolongada en medicina personalizada (5,9 vs. 2,7 meses), supervivencia global (13,7 vs. 8,9 meses). En oncología, este concepto ha sido enaltecido por el gran avance tecnológico en el diagnóstico y tratamiento del cáncer. La atención personalizada en cáncer implica, que los pacientes reciben el mejor tratamiento acorde a sus circunstancias, entre ellas, la genética y las características moleculares de los tumores, siendo el objetivo principal de la medicina personalizada, diseñar un diagnóstico y tratamiento específico para un paciente con una característica biológica individual.

**Conclusiones:** El conocimiento genético, epigenético y de los transcriptomas ha revelado una enorme heterogeneidad en los tipos histológicos del tumor. Debido a la complejidad tecnológica, alto costo y las implicaciones clínicas que tienen estas pruebas genéticas, las plataformas deben demostrar que tienen una validación analítica y clínica, y lo más importante, una utilidad clínica que se traduzca en un mejoramiento del pronóstico de las pacientes.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.019>

#### Cáncer de mama y embarazo a propósito de la literatura

Carolina Alvarez Tapias<sup>a,\*</sup>, Rodrigo Cifuentes Borrero<sup>b</sup>, Rodrigo Jose Mosquera Luna<sup>c</sup>, Henry Idrobo Quintero<sup>d</sup>, Ricardo Hugo Alvarez Roldán<sup>e</sup>

<sup>a</sup> Ginecología y Obstetricia, Fellow Mastología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud – Instituto Nacional de Cancerología – Bogotá D. C., Colombia

<sup>b</sup> Ginecología y Obstetricia, Director Grupo Interinstitucional de Ginecología y Obstetricia – GIGYO, Coordinador de postgrado de Ginecología y Obstetricia, Universidad Libre – Cali, Colombia

<sup>c</sup> Médico General, Hemato Oncólogos S.A., Cali, Colombia

<sup>d</sup> Hematólogo-Oncólogo, Universidad Libre, Seccional Cali, Colombia

<sup>e</sup> Oncólogo de Mama. Director Clínica de Investigación en Cancer Treatment Centers of America y Profesor Asistente en Georgia Regents University, Atlanta, Estados Unidos  
E-mail addresses: carolinaalvareztapias@gmail.com (C.A. Tapias), ricardo.Alvarez@ctca-hope.com (R.H.A. Roldán).

**Introducción:** El cáncer de mama asociado al embarazo (CMAE) se define como el cáncer de mama que se diagnostica durante el embarazo o dentro de primer año postparto. La incidencia de cáncer de mama durante el embarazo es aproximadamente 1 de cada 3.000 embarazos.

**Objetivo:** Describir las características del CMAE y los avances terapéuticos con respecto a esta enfermedad.

**Materiales y métodos:** Se realizó una revisión de literatura de artículos indexados de forma sistemática en PubMed.

**Resultados:** El CMAE es diagnosticado en etapas más avanzadas, quizás por retrasos en el diagnóstico. Con el CMAE existe un mayor riesgo de parto pretérmino y bajo peso al nacer, y 4,2 veces más riesgo de mortinatos. La cirugía se puede realizar en cualquier trimestre y tiene un menor riesgo en más de 20 semanas de gestación. La quimioterapia (FAC) 5-fluoracilo, doxorubicina, ciclofosfamida (2 trimestres). La radioterapia contraindica en el primer trimestre, y durante el segundo y tercer trimestre está en estudios actuales en animales. El umbral para los efectos negativos de la radiación es de aproximadamente 10 cGy, incertidumbre entre 5 y 10cGy. El diagnóstico debe realizarse con biopsia trucut y no con aguja fina ya que esta tiene una alta tasa de falsos negativos. El riesgo de malformaciones en primer trimestre es de un 14%-19% con quimioterapia; el segundo y tercer trimestre es de 1,3%, factores como filgrastim, peg-filgrastim y eritropoyetina, no se ha encontrado relacionado con efecto nocivo. El ganglio centinela no se encuentra contraindicado, se puede utilizar tecnecio trazador radioactivo 99 pero no colorante azul.

**Conclusiones:** Es aconsejable que los médicos tengan un amplio dialogo con las pacientes para así decidir la terapia más conveniente. Una mayor conciencia de los síntomas puede ayudar a reducir el retraso del diagnóstico y lograr un adecuado manejo.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.020>

#### Análisis genético del mestizaje y su relación con el carcinoma de glándula mamaria en dos grupos de mujeres del Tolima y Huila

Carolina Ramírez Alfonso<sup>a</sup>, Jennyfer Benavides Cerquera<sup>a</sup>, Mabel Elena Bohórquez<sup>a,\*</sup>, Gilbert Mateus<sup>c</sup>, Fernando Bolaños<sup>d</sup>, Justo German Olaya Ramírez<sup>d</sup>, María Magdalena Echeverry<sup>a</sup>, Luis G. Carvajal Carmona<sup>a,b</sup>

<sup>a</sup> Grupo de Citogenética, Filogenia y Evolución de Poblaciones, Facultad de Ciencias y Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Tolima, Ibagué, Colombia

<sup>b</sup> Genome Center and Department of Biochemistry and Molecular Medicine, School of Medicine, University of California, Davis, USA

<sup>c</sup> Hospital Federico Lleras Acosta, Ibagué, Colombia