

^b 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^{a,*}, Rodrigo Cifuentes Borrero^b, Rodrigo Jose Mosquera Luna^c, Henry Idrobo Quintero^d, Ricardo Hugo Alvarez Roldán^e

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

^b Ginecología y Obstetricia, Director Grupo Interinstitucional de Ginecología y Obstetricia – GIGYO, Coordinador de postgrado de Ginecología y Obstetricia, Universidad Libre – Cali, Colombia

^c Médico General, Hemato Oncólogos S.A., Cali, Colombia

^d Hematólogo-Oncólogo, Universidad Libre, Seccional Cali, Colombia

^e 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^a, Jennyfer Benavides Cerquera^a, Mabel Elena Bohórquez^{a,*}, Gilbert Mateus^c, Fernando Bolaños^d, Justo German Olaya Ramírez^d, María Magdalena Echeverry^a, Luis G. Carvajal Carmona^{a,b}

^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 and Department of Biochemistry and Molecular Medicine, School of Medicine, University of California, Davis, USA

^c Hospital Federico Lleras Acosta, Ibagué, Colombia

^d Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo,

Neiva, Colombia

Correo electrónico: mebohorquez@ut.edu.co (M.E. Bohórquez).

Introducción: Las tasas de incidencia, prevalencia y mortalidad de mujeres con carcinoma de glándula mamaria (CGM) hacen de esta patología la más frecuente en todo el mundo, perfilándose como un problema de salud pública. Las desigualdades en la incidencia y prevalencia del CGM en diferentes grupos étnicos o entre una misma población pueden atribuirse no solo a factores de riesgo modificables – ambientales sino a factores genéticos que pueden ser de origen somático o germinal. Investigaciones previas realizadas en mujeres de Estados Unidos han sugerido que el componente étnico/heredable podría estar asociado positiva o negativamente con el riesgo de desarrollar la enfermedad.

Objetivo: Evaluar la ancestría genética y el riesgo de desarrollar CGM analizando 18 marcadores ALMs y 4 haplogrupos del ADN mitocondrial (ADNm) en dos grupos de mujeres (casos y controles) con el fin de establecer la relación genética/riesgo.

Establecer molecularmente los polimorfismos de los diferentes tipos de marcadores utilizados para determinar las proporciones de mestizaje.

Contrastar la variación genética evidenciada en los marcadores de ancestría de las dos poblaciones evaluadas con el riesgo a desarrollar CGM para establecer o no la relación riesgo/ancestro.

Materiales y métodos: Se colectaron 408 muestras pertenecientes a casos y controles.

Se seleccionaron 4 haplogrupos del ADNm (A, B, C, y D) para amplificar por PCR convencional. Se utilizaron 18 SNP autosómicos bialélicos para estimar la proporción ancestral de los casos y controles, genotipificándolos mediante PCR alelo específico competitivo.

La asociación entre los factores de riesgo ambientales y el riesgo a desarrollar CGM fue evaluada por pruebas de χ^2 , entre otras. La asociación entre el riesgo a desarrollar CGM y la ancestría genética se determinó por regresión logística.

Resultados: En la población analizada, la contribución de los 4 linajes del ADNm, fundadores de las poblaciones amerindias (A, B, C y D) se encuentra presente en un 90%, mientras que las frecuencias genotípicas de los marcadores autosómicos (SNPs) indican una contribución del 50,46% europea, 36,16% amerindia y 13,36% africana.

Tener hábitos de consumo de alcohol y usar anticonceptivos hormonales se asoció con un incremento del riesgo a desarrollar CGM.

Conclusiones: No se encontró evidencia de asociación estadística entre la ancestría genética y el riesgo a desarrollar CGM, después de ajustar las variables por estilo de vida y reproductivos, se evidenció una ligera asociación de la ancestría europea frente al riesgo.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.021>

Barreras para la atención en salud percibidas por los adultos con cáncer gástrico, sus médicos y cuidadores en Santander, Colombia. Estudio poblacional

Claudia Janeth Uribe Pérez^{a,*},

Angélica María Amado Niño^a, Esther de Vries^b,

Eduardo Valdivieso^c, Germán Tovar^c

^a Estudio Genético de Enfermedades Complejas, Universidad Autónoma de Bucaramanga, Bucaramanga, Colombia

^b Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^c Investigaciones FOSCAL, Fundación Oftalmológica de Santander, Bucaramanga, Colombia

Correo electrónico: curibep@unab.edu.co (C.J.U. Pérez).

Introducción: El cáncer gástrico (CG) es un problema de salud pública de gran impacto en la mortalidad a nivel mundial. En Bucaramanga y su Área Metropolitana es la primera causa de muerte. Su sintomatología inespecífica y la operatividad del sistema de salud conllevan a diagnóstico de CG en estadios avanzados, limitando las opciones terapéuticas e influenciando negativamente en la sobrevida.

Objetivo: Describir barreras para atención en salud percibidas por adultos con CG, cuidadores y médicos tratantes.

Materiales y métodos: Estudio cualitativo, poblacional de adultos diagnosticados con CG (2015-2016). El método de análisis fue la teoría fundamentada en el proceso de codificación y categorización en cada uno de sus tres momentos. Actualmente en etapa axial finalizada. Se realizaron entrevistas a profundidad a 120 sujetos entre médicos, cuidadores y pacientes.

Resultados: Durante los signos y síntomas de CG se enfrentan barreras individuales secundarias a la cultura y conocimiento, propias de la fragmentación y segmentación del sistema de salud colombiano, como son: económicas, administrativas, institucionales, de información y conocimiento de los médicos de primer nivel de atención.

Las Barreras para el diagnóstico y tratamiento se relacionan con la cultura y conocimiento del adulto enfermo y sus familias, las cuales se reflejan en la búsqueda de atención en salud por medicina no tradicional, automedicación, centros naturistas, etc.

Las barreras de conocimiento del médico de primer nivel que no tiene como opción diagnosticar el CG, y esto sumado a la limitación o restricción institucional para ordenar la endoscopia, barreras administrativas-institucionales secundarias a estructura y funcionamiento del sistema de salud obstaculizan la oportunidad diagnóstica y terapéutica caracterizada por la necesidad de trámites continuos como requisito para la atención en salud. Las barreras económicas que se reflejan en la disponibilidad de recursos financieros de quien padece el CG y el redireccionamiento del gasto de bolsillo para atender las necesidades de la enfermedad; durante el tratamiento, las barreras administrativas se expresan por la alteración en su continuidad debido a la interrupción o ausencia de contratos con las instituciones que prestan los servicios de salud, trámites para la aprobación de procedimientos y medicamentos, dificultad y dilatación en el acceso a cuidado paliativo, que en consecuencia generan deterioro del capital humano.