

los casos tuvieron mutaciones en *TP53*. Se encontró una baja correlación entre la detección ciega de mutaciones en enjuagues orales y/o plasma con respecto a las halladas en el tumor. Se encontraron 13 alteraciones en *TP53* en plasma y 5 en enjuagues orales de controles sanos. La detección de mutaciones puntuales en el ADNtc de CECC es factible en estadios tempranos. La detección de alteraciones en el cfDNA de controles sanos plantea limitaciones en la utilización de ADNtc en la detección ciega de pacientes con CECC.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.073>

Alta prevalencia del subtipo intrínseco luminal B en mujeres colombianas con cáncer de mama

Silvia J. Serrano Gómez^{a,b,*}, María C. Sanabria^a, Gustavo Hernández^a, Óscar García^c, Camilo Silva^d, Alejandro Romero^d, Juan Carlos Mejía^d, Laura Fejerman^e, Lucio Miele^f, Jovanny Zabaleta^d

^a Grupo de investigación en Biología del Cáncer, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^b Programa de doctorado en Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D. C., Colombia

^c Grupo de Seno y Tejidos blandos, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^d Grupo de Patología, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

^e Department of Medicine, Institute of Human Genetics, University of California San Francisco, San Francisco, CA, USA

^f Department of Genetics, LSUHSC, New Orleans, LA, USA
Translational Genomics Core laboratory, LSUHSC, New Orleans, LA, USA

Correo electrónico: silviajserrano@gmail.com (S.J.S. Gómez).

Introducción: El cáncer de mama es el tipo más frecuente de cancer en mujeres alrededor del mundo. La prevalencia de los subtipos intrínsecos de cáncer de mama varía de forma significativa entre grupos étnicos. Las hispanas/latinas son un grupo poblacional genéticamente heterogéneo con fracciones variables de ancestría europea, africana e indígena. El cáncer de mama en hispanas/latinas ha sido poco estudiado y la mayoría de estudios hasta el momento incluyen un número bajo de mujeres hispanas/latinas asignadas por autoidentificación y no por ancestría genética.

Objetivo: Este es el primer estudio en explorar la prevalencia de los subtipos intrínsecos de cáncer de mama en Colombia y su asociación con variables clínico-patológicas y ancestría genética.

Materiales y métodos: Los sustitutos de inmunohistoquímica propuestos por el consenso internacional de expertos de St. Gallen en 2013 fueron aplicados para clasificar el cáncer de mama en subtipos intrínsecos en 301 mujeres colombianas diagnosticadas entre el 2008 y 2012 en el Instituto Nacional de Cancerología y en el Hospital Universitario del Caribe. La ancestría genética se estimó a partir de un panel de 80 marcadores informativos de ancestría (AIM).

Resultados: Se encontró que el luminal B es el subtipo más prevalente en nuestra población (37,2%), seguido de luminal A (26,3%), triple negativo no basal (11,6%), basal

(9%), HER2-enriquecido (8,6%) y no clasificable (7,3%). La edad promedio de diagnóstico fue 56,6 años y el promedio de tamaño tumoral fue 4,08 cm. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas de acuerdo a la región geográfica de Colombia ($p = 0,007$), la edad al momento del diagnóstico ($p = 0,0139$), grado tumoral ($p < 0,001$) y tipo de recaída ($p < 0,001$). Los pacientes diagnosticados con tumores HER2-enriquecido, basales y triple negativo no basal tuvieron la mayor fracción de ancestría africana.

Conclusiones: El luminal B que representa un subtipo de alto riesgo dentro de los tumores que expresan el receptor de estrógeno, ocurre en alta prevalencia en mujeres colombianas comparado con mujeres de Estados Unidos y Europa. Los estudios futuros en los que se analice el perfil molecular del cáncer de mama en las mujeres colombianas nos ayudarán a entender las bases moleculares de esta distribución y comparar las características moleculares de los diferentes subtipos intrínsecos en pacientes colombianas.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.074>

Leucemia/linfoma de células t del adulto (ATLL): presentación de una serie de casos y revisión de la literatura

Víctor Céspedes*, Jaisury Arango, Roberto Jaramillo

Unidad de diagnóstico hematooncológico UDHO, Cali, Colombia

Correo electrónico: [\(V. Céspedes\).](mailto:victorhugocespedes@gmail.com)

Introducción: ATLL corresponde a una neoplasia linfoidal de células T constituida por formas altamente pleomórficas asociada a la infección de un retrovirus humano conocido como el virus de la leucemia de células T humano tipo 1 (HTLV-1).

Objetivo: Describir las características inmunofenotípicas de las células neoplásicas en médula ósea y sangre periférica de pacientes con diagnóstico confirmado de ATLL atendidos desde enero 2013 a noviembre de 2014 en un centro de referencia de hemato-oncología de la ciudad de Cali.

Materiales y métodos: Reporte de serie de casos. Se procesaron muestras de médula ósea y sangre periférica de los pacientes ingresados para evaluar la expresión inmunofenotípica en un citómetro de flujo de 8 colores. Se calcularon los porcentajes de todas las poblaciones hematológicas visualizadas y la expresión de los diferentes marcadores en la población neoplásica documentada. Se confirmó la presencia de la infección por HTLV-1 en todos los pacientes incluidos.

Resultados: La muestra corresponde a 12 pacientes con un promedio de edad de 55 años. 6 de los pacientes (50%) tenían muestra de médula ósea y los otros 6 restantes (50%) de sangre periférica. En las muestras evaluadas se encontró una proliferación de células linfoides marcadamente pleomórficas con presencia de formas de aspecto floral cuyo inmunofenotipo documentó una clara y fuerte expresión para CD4 siendo negativos para CD8. Se encontró perdida en la expresión de los marcadores CD3 en 2 pacientes (16,8%), CD5 en el 25,2% (3 pacientes) y CD7 en 11 pacientes (92,4%). El marcador CD25 mostró positividad en todos los casos.

El curso clínico en todos los casos fue agresivo.