

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<sup>a,b,\*</sup>, María C. Sanabria<sup>a</sup>, Gustavo Hernández<sup>a</sup>, Óscar García<sup>c</sup>, Camilo Silva<sup>d</sup>, Alejandro Romero<sup>d</sup>, Juan Carlos Mejía<sup>d</sup>, Laura Fejerman<sup>e</sup>, Lucio Miele<sup>f</sup>, Jovanny Zabaleta<sup>d</sup>

<sup>a</sup> Grupo de investigación en Biología del Cáncer, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

<sup>b</sup> Programa de doctorado en Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D. C., Colombia

<sup>c</sup> Grupo de Seno y Tejidos blandos, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

<sup>d</sup> Grupo de Patología, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

<sup>e</sup> Department of Medicine, Institute of Human Genetics, University of California San Francisco, San Francisco, CA, USA

<sup>f</sup> Department of Genetics, LSUHSC, New Orleans, LA, USA Translational Genomics Core laboratory, LSUHSC, New Orleans, LA, USA

Correo electrónico: [silviajserrano@gmail.com](mailto: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 hematológico UDHO, Cali, Colombia

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

**Introducción:** ATLL corresponde a una neoplasia linfóide 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 pérdida 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.

**Conclusiones:** Se presentan un total de 12 casos diagnosticados como ATLL incluidos entre enero de 2013 y noviembre de 2014, en los cuales fue posible demostrar la infección por HTLV-1. Con el estudio inmunofenotípico por citometría de flujo fue posible demostrar la presencia de una neoplasia linfocítica de células T con clara positividad para CD3 y CD4 y pérdida patológica en la expresión de CD5 y principalmente de CD7.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.075>

#### Caracterización inmunofenotípica por citometría de flujo en pacientes con leucemia mieloide crónica en Cali

Víctor Céspedes<sup>a,\*</sup>, Jaisury Arango<sup>a</sup>, Iván Bravo<sup>a</sup>, Leonardo Fierro<sup>b</sup>, Roberto Jaramillo<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Unidad de diagnóstico hematológico UDHO, Cali, Colombia

<sup>b</sup> Escuela de Ciencias Básicas, Facultad de Medicina, Universidad del Valle, Cali, Colombia

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

**Introducción:** La leucemia mieloide crónica (LMC) es la neoplasia mieloproliferativa con mayor tasa de prevalencia a nivel mundial, afectando indiscriminadamente todas las edades y géneros.

**Objetivo:** Describir las características inmunofenotípicas de células leucémicas en médula ósea y sangre periférica de pacientes con diagnóstico confirmado de LMC atendidos en un centro de referencia de hemato-oncología de la ciudad 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 de las diferentes poblaciones y su estado madurativo en un citómetro de flujo de 8 colores. Se calcularon los porcentajes de todas las poblaciones hematológicas visualizadas en la muestra, incluidas las subpoblaciones de blastos, buscando definir la fase de la enfermedad.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 15 pacientes con diagnóstico de novo de LMC con confirmación por estudio de genética molecular para la t(9:22); 8 mujeres y 7 hombres adultos con un promedio de edad de 50,6 años. En las muestras evaluadas con diagnóstico de LMC se encontró una proliferación de la población mieloide a expensas de la línea neutrófilo con incremento de eosinófilos y basófilos.

El porcentaje de blastos fue menor del 10% en 14 pacientes (93,3%) definiendo un predominio de pacientes en fase crónica y solo un paciente presentaba un porcentaje de blastos del 15,57% demostrando una fase acelerada de la LMC.

El 93,3% presentó alguna alteración en la expresión de marcadores utilizados para evaluar la maduración de la línea neutrófilo, encontrando que la alteración más frecuente fue la expresión anómala para los marcadores CD13, CD11b y CD16 que definió la presencia de bloqueos en la maduración con predominio de formas detenidas en el estadio de mielocito-metamielocito.

**Conclusiones:** La evaluación inmunofenotípica en LMC documenta alteraciones en la expresión de múltiples marcadores inmunológicos que definen la presencia de bloqueos en la maduración de las poblaciones hematológicas. La CF per-

mite definir con mayor exactitud la fase de la LMC por medio de la determinación del porcentaje de blastos de línea mieloide y linfocítica, así como también la presencia de basofilia y eosinofilia asociada con la enfermedad.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.076>

#### Estandarización del protocolo para la detección de las fusiones TMPRSS2:ERG y de la expresión de los genes EZH2, SPINK-1 y NKX3.1 en cáncer de próstata (CaP)

Yenifer Yamile Segura Moreno<sup>a,\*</sup>, Martha Lucía Serrano López<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Grupo de Investigación en Biología del Cáncer, Instituto Nacional de Cancerología, Bogotá D. C., Colombia

<sup>b</sup> Departamento de Química, Facultad de Ciencias,

Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D. C., Colombia  
Correo electrónico: [yseguram@unal.edu.co](mailto:yseguram@unal.edu.co) (Y.Y.S. Moreno).

**Introducción:** Debido a la multifocalidad en el CaP, además de su heterogeneidad histopatológica, el entendimiento sobre el proceso de carcinogénesis requiere un mejor conocimiento. Actualmente se estudian biomarcadores moleculares asociados con aparentes eventos excluyentes en la evolución de la enfermedad que podrían estar direccionando la progresión de la enfermedad y podrían clasificarla.

**Objetivo:** Estandarizar en muestras FFPE el análisis de la expresión génica de posibles biomarcadores asociados a una clasificación molecular para CaP, como son SPINK-1, EZH2, NKX3.1 y TMPRSS2-ERG.

**Materiales y métodos:** Se utilizó RT-PCR para la identificación de las fusiones TMPRSS2:ERG y qRT-PCR para la evaluación de la expresión génica de EZH2, NKX3.1 y SPINK-1, como gen de normalizador se utilizó UBC.

**Resultados:** En este estudio se logró la estandarización de los protocolos para la determinación de la presencia/ausencia de diferentes variantes de la fusión TMPRSS2-ERG y la expresión de los transcritos de EZH2, NKX3.1 y SPINK-1 a partir de muestras FFPE. En general, los datos de expresión mostraron que en comparación con el tejido sano los niveles de EZH2 incrementan en todos los focos preneoplásicos y neoplásicos, mientras que para NKX3.1 y SPINK-1 incrementan en el foco preneoplásico, pero disminuyen en los focos con CaP. Se detectaron las siguientes variantes de fusión TMPRSS2-ERG (T-E): (T:exón1-E:exón 4), (T:exones 1&2-E:exón 5) y (T:exón 1-E:exón 4 o 6).

**Conclusiones:** La estandarización de estos protocolos en muestras FFPE de CaP permite realizar estudios de subtipos moleculares de manera retrospectiva y asociarlos con el pronóstico sin requerir un tiempo largo de seguimiento.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.077>