



Resúmenes de V Jornadas de Investigación en Cáncer

Abstracts of the V Conference on Cancer Research

1. Trombocitemia esencial BCR-ABL1 negativo y JAK2 positivo. Reporte de caso

Gonzalo Vásquez Palacio [a,*](#), Katherine Palacio Rúa [a](#), Q.G. Velásquez [b](#)

-a Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

-b Unidad de Hemato-Oncología Infantil, Hospital San Vicente Fundación, Medellín, Colombia

Correo electrónico: gvasquezp@gmail.com (G.V. Palacio).

Introducción: La mutación V617F en el gen de la tirosincinasa JAK2 está implicado en la génesis de algunas neoplasias mieloproliferativas crónicas (NMP), como la policitemia vera (PV), la trombocitemia esencial (TE) y la mielofibrosis primaria (MP). La OMS en 2008 estableció que los pacientes con TE presentan 50-60% de la JAK2V617F. Los criterios diagnósticos de 2016 de la OMS son: mutaciones en JAK2V617F, CALR y MPL, reordenamiento BCR-ABL1 negativo, biopsia de médula ósea y recuento de plaquetas.

Presentación del caso: Mujer de 47 años ingresa al hospital San Vicente Fundación el 18 de junio de 2015 por accidente cardiovascular isquémico en territorios de arteria cerebral media izquierda. El diagnóstico inicial es de trombosis recurrente con hemogramas con discreta leucocitosis sin desviación a la izquierda, ni eritrocitosis. La biopsia de médula ósea mostró aumento de megacariocitos sin atipia, algunos hiperlobulados, recuento plaquetario 1.035.000, hematocrito 40,7%. QPCR indicó: BCR-ABL negativo, JAK2 positivo. Diagnóstico final de trombocitemia esencial. Se inició terapia con hidroxiurea a dosis de 100 mg/día. Actualmente la paciente se encuentra en tratamiento.

Discusión: Los pacientes mayores de 60 años con riesgo de enfermedad cardiovascular y la mutación JAK2V617F se consideran de alto riesgo y son tratados con hidroxiurea, aspirina y ruxolitinib (JAK2 positivo). Es importante anotar que en esta paciente la enfermedad tuvo un inicio temprano con manifestaciones cardiovasculares.

Conclusiones: La paciente se diagnosticó con una trombocitemia esencial, el BCR-ABL y el JAK2 sirvieron para precisar este diagnóstico. La nueva información molecular permitirá realizar un diagnóstico y estratificación más precisa de los pacientes con NMP.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.034>

2. Análisis de inestabilidad microsatelital en individuos con cáncer colorrectal esporádico del departamento de Antioquia

Carlos H. Afanador Ayala [a](#), [b](#), *, Katherine A. Palacio Rúa [a](#), Luis F. Isaza Jiménez [c](#), Enoc Ahumada Rodríguez [d](#), Carlos M. Ocampo [e](#), Carlos M. Muñetón Peña [a](#)

-a *Unidad de Genética Médica, Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.*

-b *Estudiante de Maestría. Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia*

-c *Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Hospital San Vicente de Paúl, Medellín, Colombia*

-d *Departamento de Patología, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia*

-e *Departamento de Cirugía, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia*

Correo electrónico: 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>

3. Leucemia mieloide crónica con t(9;22)(p24;q11.2). Reporte de caso atípico y revisión de la literatura

Juan Felipe García Correa a,*, Juan Pablo Hidalgo a, Gloria Ramírez Gaviria a, Katherine Palacio Rúa a, Javier Enrique Fox b, Gonzalo Vásquez Palacio a

-a Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia

-b Unidad de Hemato-Oncología Infantil, Hospital San Vicente Fundación, Medellín, Colombia

Correo electrónico: biophelipe@gmail.com (J.F.G. Correa).

Introducción: La leucemia mieloide crónica (LMC) es una neoplasia mieloproliferativa que se origina de una célula pluripotencial. En el 95% de los casos presenta el cromosoma Filadelfia, t(9;22)(q34;q11), el cual origina el gen de fusión BCR-ABL con actividad constitutiva tirosina quinasa.

La t(9;22)(p24;q11.2) es un caso atípico que se origina de la fusión del gen Janus quinasa 2 (JAK2) y BCR que conduce a la transformación neoplásica. *Presentación del caso:* Niña de cuatro años atendida en el Hospital San Vicente Fundación en 2014 con pérdida de peso, distensión abdominal progresiva, hepatomegalia, anemia, leucocitosis, aumento de mielocitos y células inmaduras.

Materiales y métodos: Cariotipo inicial atípico: 46,XX,t(9;22)(p24;q11.2) y FISH para la fusión BCR/ABL1 con patrones de hibridación: nuc ish(BCR,ABL)x3(BCRconABLx1)[60], nuc ish(BCR,ABL)x3(BCRconABLx2)[25], nuc ish(BCR,ABL)x2[10]. P190: %BCR-ABL/ABL (0,005%) Positivo. La QPCR para el gen de fusión JACK2, V617F fue negativa. El diagnóstico final fue LMC atípica, el cual se confirmó mediante cariotipo, FISH y QPCR.

Resultados: Caso con LMC atípica con t(9;22)(p24;q11.2) y fusión BCR-JAK2. La cuantificación de p190 fue de 0,005%, lo que puede deberse a la fusión atípica de este caso. Además, la detección de JAK2 en este paciente fue negativo, una de las razones por las cuales respondió positivamente al tratamiento con imatinib.

Conclusiones: Los pacientes con este tipo de fusión presentan un mal pronóstico. Aunque en este caso el paciente respondió al tratamiento, se requieren más estudios para comprender la función y el rol de estas translocaciones en el desarrollo de la enfermedad.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccan.2017.02.048>