

X Encuentro de semilleros de Investigación Concurso de Pósteres de Resultados de Investigación

Modalidad: Innovación y creatividad



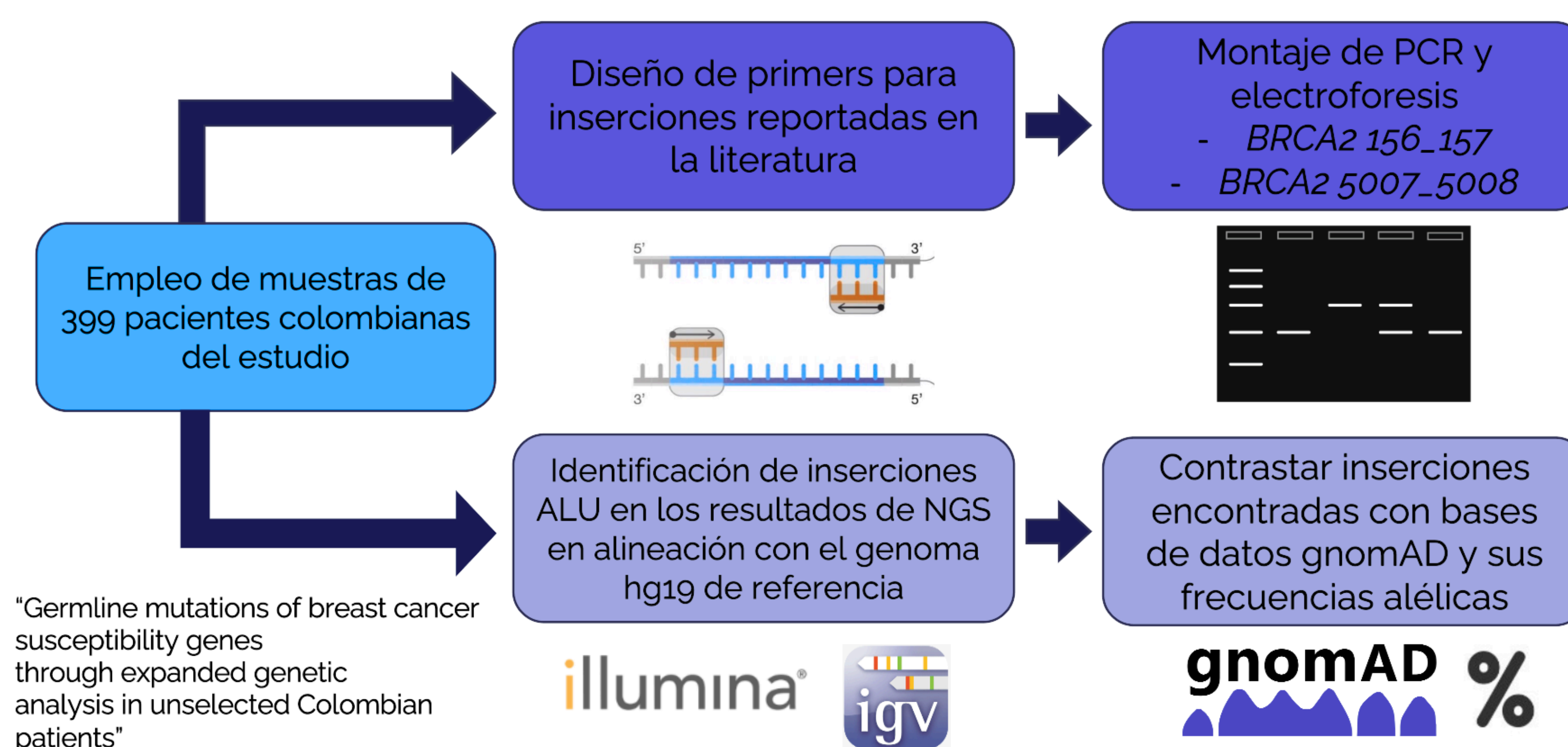
Identificación de la inserción de elementos móviles en genes de predisposición de cáncer de seno en población colombiana

Laura Rojas Serrano, Maria Carolina Abaunza-Barrero, Javier Rojas-Marulanda, Melany Carolina Martínez, Salomé Gómez Montoya, Juan Felipe Sánchez, Diana Sierra, Adrien Morel, Rodrigo Cabrera, Nora Contreras, Carlos Restrepo, Dora J Fonseca

Semillero de Investigación Centro de Investigación en genética y genómica, CIGGUR

Introducción: Los elementos trasponibles, son secuencias de ADN con capacidad de movimiento por el genoma. Dentro de ellos los ALU altamente repetidos son capaces de inactivar genes de predisposición a cáncer mediante su inserción en regiones codificantes o reguladoras. Esta capacidad mutagénica se ha reconocido en poblaciones Latinoamericanas, pero en Colombia la evidencia es casi nula. En este contexto, este proyecto analizó la presencia de ALU en genes relacionado con neoplasias en 400 pacientes afectadas de cáncer de mama. Caracterizar la presencia de inserciones de elementos Alu en genes de predisposición a cáncer de mama en una cohorte de pacientes colombianas.

Metodología: Este estudio analizó 400 pacientes con cáncer de mama obtenidas en un proyecto previo que analizó variantes germinales y que usó el análisis de secuenciación de siguiente generación para obtención de exoma completo (WES). Para el presente estudio se establecieron dos estrategias a) análisis bioinformático de los WES para identificar ALU, usando archivos BAM y visualización en IGV. Este análisis se realizó en más de 200 genes relacionados con cáncer y b) análisis molecular mediante PCR convencional para la identificación de los elementos ALU *BRCA2* c.156_157insAlu y *BRCA2* c.5007_5008insAlu previamente reportadas con altas frecuencias en algunas poblaciones de Latinoamérica



Resultados: Mediante el análisis bioinformático fueron identificados 6 elementos ALU en la población analizada, los cuales se localizaron en los genes *SPOCK1*, *RAD52*, *MLH3*, *ZNF404*, *NEK10* y *MAP3K9*. La frecuencia alélica de estos elementos a nivel mundial según lo reportado en la base de datos de gnomAD indicaron altas frecuencias por lo que estimamos muy poco probable ser las causantes de cáncer de mama. Por otro lado, los análisis moleculares de los elementos ALU *BRCA2* c.156_157insAlu y *BRCA2* c.5007_5008insAlu no identificaron ninguna paciente portadora, por lo que su frecuencia en la población analizada fue 0%.

Conclusiones: Este estudio representa la mayor cohorte de pacientes colombianas con cáncer de mama analizadas para la presencia de elementos trasponibles tipo ALU. A pesar que estas inserciones se han identificado con alta frecuencia en algunas poblaciones Latinoamericanas como consecuencia de potenciales efectos fundadores, nuestros hallazgos demuestran que no son una causa molecular en nuestra población. En este contexto, es posible que estas variantes sean de impacto en pacientes de ancestrías específicas.