



- **FORMATOS**

Inicio > Vol. 23, núm. 4-S > [Palacio Rua](#)

## Proyecto de investigación fase preliminar: análisis de mutaciones en los genes APC, K-RAS Y TP53 en individuos con cáncer gastrointestinal

*Katherine Palacio Rua, Luis Fernando Isaza, Enoc Aumada, Carlos Mario Muñeton*

### Resumen

Los cánceres gastrointestinales (CGI) principalmente el de estómago y colorrectal (CCR) son neoplasias frecuentes en la población mundial y presentan altas tasas de mortalidad. El desarrollo del CCR se origina por diferentes vías, como la inestabilidad cromosómica (CIN) que involucra la inactivación del gen APC y TP53, la amplificación de K-RAS y mutaciones en otros genes como DCC, Smad 2/4; también se caracteriza por alteraciones cromosómicas, pérdida de heterocigocidad (LOH) e inestabilidad telomérica. Otra vía es la mutadora, relacionada con alteraciones en los genes del sistema de reparación de bases mal apareadas (MLH1 y MSH2) e inestabilidad microsatelital (MSI), generada por la expansión de secuencias repetidas de DNA. Por último, se tiene la vía de la metilación, un mecanismo epigenético que regula la expresión génica mediante la metilación de promotores de determinados genes y cambios en el patrón de metilación de proteínas histonas.

El objetivo de este estudio es identificar mutaciones presentes en los genes APC, K-RAS y TP53 en individuos con CGI. Se analizarán 50 muestras de CGI (25 de CCR y 25 de estómago); se les realizará extracción de DNA y PCR; para amplificar la región MCR del exón 15 del gen APC se utilizarán 3 pares de cebadores; para el exón 2 de K-RAS se usará un par de cebadores y dos pares para los exones 5 al 8 de TP53; los amplicones se correrán en un gel de agarosa al 2%. Luego, los productos de PCR se purificarán para secuenciar las dos cadenas de DNA utilizando el método de terminación de cadena de Sanger. Las secuencias se editarán y analizarán mediante el programa ChromasPro, se alinearán con las informadas en el GenBank y los resultados obtenidos se registrarán en tablas utilizando el programa Excel; el análisis de gráficas y estadística descriptiva se realizará en el programa Statistica 6.0 (StatSoft). En la actualidad se tienen recolectadas 50 muestras de CGI, así como, estandarizados los protocolos para la amplificación de los cebadores del gen TP53 y APC, mientras que para el gen K-RAS se está en la fase de estandarización, finalizada ésta, se iniciará la amplificación de los genes en todas las muestras para su posterior secuenciamiento. Se espera detectar mutaciones en todos los genes analizados.