

BIOINFORMÁTICA APLICADA AL ANÁLISIS DE VARIANTES GENÉTICAS EN LOS GENES BRCA1/2 DE PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA/OVARIO FAMILIAR

Becaria: Jablonski PC, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud - Centro Nacional de Genética Médica, Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA).
paolajablonski@gmail.com

Dirección: Cerretini RI, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud - Centro Nacional de Genética Médica, CABA.

RESUMEN

Introducción

Los genes BRCA1/BRCA2 presentan una cantidad importante de variantes genéticas (VG) de significancia clínica incierta (UVs), cuyas consecuencias funcionales se ignoran. Esto impide obtener un resultado informativo en los estudios genéticos. La comprensión de cómo las VG y el medio ambiente regulan el fenotipo es un área de investigación actual, y es aquí donde se inserta la bioinformática para predecir las consecuencias de las UVs en la estructura y función de la proteína, y facilitar la transformación de los datos brutos producidos en datos biológicos.

Objetivos

Profundizar el conocimiento del análisis bioinformático y aplicarlo al estudio de UVs en los genes BRCA1/BRCA2 de la población con cáncer de mama (CM)/cáncer de ovario (CO) familiar, a fin de estimar su significancia clínica.

Métodos

Se recibió a pacientes con diagnóstico de CM y/o CO, y se recabó la información clínica individual y familiar correspondiente. Luego se procedió a la realización de los estudios genéticos, el análisis bioinformático de las VG y el ingreso de los datos en una base.

Resultados

Se analizó un total de 132 pacientes, de los cuales 104 resultaron positivas para algún tipo de variante de los genes BRCA1/BRCA2. Se registraron 75 variantes diferentes y 23 de ellas, UVs (2/23 UVs se pueden considerar patogénicas, mientras que las 21 restantes no poseen probabilidades altas de ocasionar riesgo a la proteína sintetizada).

Conclusiones

Si bien los estudios *in silico* dan una idea del comportamiento de una VG, nunca se puede tomar dicho acercamiento como una real prueba del efecto que la variante pueda ocasionar en el desarrollo de la enfermedad. Se trata de una buena herramienta para el asesoramiento genético oncológico, pero debe utilizarse con precaución.

Palabras clave

Epidemiología Molecular; Neoplasias de la Mama; Neoplasias Ováricas; Factores de Riesgo; Biología Computacional