

Modalidad de participación:	PÓSTER
CÓDIGO	H10
TÍTULO	
<p>Frecuencia de mutaciones puntuales en el exón 17 del gen <i>KIT</i> en pacientes peruanos con Leucemia Mieloide Aguda</p> <p>Frequency of point mutations in exon 17 of gene <i>KIT</i> in Peruvian Acute Myeloid Leukemia patients</p>	
AUTOR/ES:	
Contreras, Ela; Dongo, Kenny; Mora, Pamela y Valdivia, Edwin.	
Laboratorio de Biología Molecular. Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas (INEN). Lima -Perú	

RESUMEN (ABSTRACT):
<p>INTRODUCCION: El gen <i>KIT</i> es un proto-oncogen que codifica una glicoproteína transmembrana de 145 kDa; esta proteína, es una tirosina quinasa tipo III que está involucrada en vías de señalización relacionadas a proliferación, diferenciación, migración y supervivencia de células madre hematopoyéticas. Existen reportes en diferentes poblaciones que asocian mutaciones en este gen, especialmente en el exón 17, con la Leucemia Mieloide Aguda (LMA) con una frecuencia de 2 - 14%. La incidencia de estas mutaciones es mayor LMA grupo con mutaciones core binding factor. OBJETIVO: Determinar la frecuencia de las mutaciones del exón 17 del gen kit en los pacientes diagnosticados con leucemia mieloide aguda.</p> <p>MATERIALES Y MÉTODOS: Se analizaron 70 muestras de ADN de pacientes con diagnóstico de LMA por inmunofenotipo referidas al laboratorio de biología molecular del EFGBM-INEN. Se realizó una primera amplificación por Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR) con cebadores para la región del exón 17 del gen <i>KIT</i> y zonas flanqueantes, basado la metodología descrita por Boissel <i>et al.</i> modificada. La purificación de los amplicones obtenidos fue por medio de columnas, posteriormente se continuó con el proceso de secuenciación (electroforesis capilar). Finalmente, se evaluaron los electroferogramas haciendo uso de programas bioinformáticos. RESULTADOS Y DISCUSIÓN: De los 70 pacientes, 11.4% (n=08) presentaron mutaciones a nivel de este exón. 87.5% de estos casos positivos, presentaba un rearreglo tipo Core Binding Factor. Las mutaciones detectadas se ubican en los codones 822, 816 y 794 con una frecuencia de 33.3%, 55.6% y 11.1% respectivamente. Las mutaciones en los codones 816 y 822 están asociadas a un mayor riesgo de recaída y mortalidad en pacientes con LMA subtipo CBF ya que generan cambios conformacionales en la glicoproteína. CONCLUSION: La frecuencia encontrada en nuestra población fue de 11.4%, que está dentro de la frecuencia global de estas mutaciones en pacientes con LMA según reportes internacionales.</p>
PALABRAS CLAVE (KEYWORDS):
Leucemia mieloide aguda, Core Binding Factor, <i>KIT</i> , mutaciones.