

# Polimorfismos del Gen P53 en Cáncer de Mama Familiar en una Población Colombiana

Yadira Pinto, William Sánchez, Milcíades Ibáñez, Sandra Ramírez

En Colombia, el cáncer de mama es la tercera causa de muerte por cáncer después del cáncer gástrico y cuello uterino, del total de casos de cáncer de mama, el 10-15% son de origen familiar, de los cuales el 5% se puede asociar con mutaciones en genes de alta penetrancia como BRCA1 y BRCA2. Adicionalmente, los individuos que tienen antecedentes familiares presentan un riesgo 2 veces mayor a desarrollar la enfermedad que la población general. Sin embargo, este riesgo no puede ser explicado únicamente por alteraciones en los genes BRCA1/BRCA2, sino que existen variantes genéticas de baja penetrancia que pueden estar asociados al desarrollo de la enfermedad, como los polimorfismos del gen p53: codón 72 del exón 4, intrón 3 (inserción de 16 pb) e intrón 6 donde se genera un sitio de reconocimiento para la enzima MspI. *Salud UIS* 2006;38:12-20

---

## OBJETIVOS

- 1.Describir la frecuencia de los genotipos de los polimorfismos del codón 72 (Arginina/Prolina), intrón 3 e intrón 6 del gen p53 en una población colombiana con cáncer de seno familiar con respecto a un grupo control de individuos sin antecedentes de cáncer.
- 2.Determinar las frecuencias alélicas de los polimorfismos del gen p53 en el codón 72 (C/G), intrón 6 (A/G) MspI e inserción en el intrón 3 de 16pb.
- 3.Determinar si existe asociación entre los polimorfismos del gen p53 en el codón 72 (C/G), intrón 6 (A/G) MspI o Inserción de 16 pb en el intrón 3 y la presencia de cáncer de seno familiar.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Es un tipo de estudio analítico de casos y controles recolectados durante Junio de 2004 y Octubre de 2005. El grupo caso comprende 186 pacientes con cáncer de mama heredofamiliar y el grupo de controles comprende 186 individuos. Se diseñó una encuesta para obtener información relativa al estilo de vida de los individuos seleccionados para el estudio; y se aplicó a todos los participantes en el mismo. Se utilizó un cuestionario estructurado para categorizar la información colectada, con el fin de minimizar los errores en la recolección de los datos cuantitativos.

---

Laboratorio de Biología Molecular y Celular, Instituto de ciencias Básicas Facultad Medicina. Universidad del Rosario

**Correspondencia:** Dra. Sandra Ramírez Ph.D Teléfono 3474570 ext 380/ 503