

Póster

Bases moleculares de la Poliposis Adenomatosa familiar (FAP) asociada al Carcinoma Papilar de Tiroides (TPC) en la población chilena

Molina-Márquez, AM^{1,2}; Fernández, JJ¹; Ahumada, I¹ y Carmona-López MI¹

(1) Universidad Autónoma de Chile, Avenida Alemania 01090. Temuco. Chile.

(2) Universidad Pablo de Olavide, Carretera de Utrera Km 1 41013. Sevilla. España.

Palabras clave: Tiroide, poliposis y *apc*.

RESUMEN

La Poliposis Adenomatosa Familiar (FAP) es un síndrome familiar que sigue una herencia autosómica dominante. Está causada por mutaciones en la línea germinal del gen *apc* que generan un fenotipo de cientos de miles de pólipos adenomatosos en colon y recto que progresan con una penetrancia del 100% hacia cáncer colonorrectal. En estos pacientes se han observado numerosas manifestaciones extracolónicas que presentan una penetrancia variable pudiendo destacar, tumores desmoides, osteomas, metaloblastomas o cáncer papilar de tiroides (TPC) entre otros. Los enfermos FAP que presentan TPC se estiman en torno al 2% con un claro predominio en mujeres frente a hombres. El desarrollo de TPC se relaciona con la expresión del reordenamiento entre el gen *H4* o *CCDC6* y el gen *ret* y en particular por la expresión de la isoforma *ret/ptc1* en su mayoría, que se establece como un evento temprano en la tumorigénesis y suele aparecer en pacientes jóvenes (<45 años).

En estudios previos se ha determinado la edad media de diagnóstico de FAP en 25 años y de desarrollo de TPC asociado en menores de 30 años. El riesgo de desarrollar TPC por enfermos FAP es mayor que si lo comparamos al desarrollo esporádico del mismo y aumenta cuando las mutaciones en el gen *apc* se localizan en el extremo 5'. Aunque no parece existir una relación directa entre el lugar de las mutaciones en el gen *apc* y el desarrollo de TPC, sí que se intuye una relación entre ellas, que podría estar relacionada con la pérdida de función del gen *apc* que puede influir en un aumento de la actividad de *ret/ptc1*.

Es importante la determinación genética de la relación que se establece entre ambas enfermedades ya que nos permitiría una detección precoz de las mismas mediante análisis genético de familiares de primer grado de enfermos diagnosticados con FAP y un tratamiento más adecuado para todos los ellos.

Con este fin se amplificaron los genes de interés en búsqueda de posibles modificaciones en la secuencia génica que permitan determinar su implicación en FAP y TPC y la relación que se pueda establecer entre ellas, para una mejor comprensión de las mismas.

Patrocinadora Universidad Autónoma de Chile. Nº DPI 34-2014.

BIBLIOGRAFIA

- Septer S, Slowik V, Morgan R, Dai H, Attard T. Thyroid cancer complicating familial adenomatous polyposis: mutation spectrum of at-risk individuals. *Hered Cancer Clin Pract* 2013 Oct 5;11(1):13-4287-11-13.
- Steinhagen E, Guillem JG, Chang G, Salo-Mullen EE, Shia J, Fish S, et al. The prevalence of thyroid cancer and benign thyroid disease in patients with familial adenomatous polyposis may be higher than previously recognized. *Clin Colorectal Cancer* 2012 Dec;11(4):304-308.
- Soravia C, Sugg S, Berk T, Mitri A, Cheng H, Gallinger S, et al. Familial adenomatous polyposis-associated thyroid cancer - A clinical, pathological, and molecular genetics study. *Am J Pathol* 1999 JAN;154(1):127-135.

