

RESUMEN

En los últimos 8 años se han reportado estudios que indican una creciente evidencia que la quinasa AKT1 es un miembro central de una de las rutas más frecuentes de activación y proliferación del cáncer. Sin embargo, las mutaciones en el gen AKT1 no han sido ampliamente estudiadas. En esta investigación, el objetivo fue analizar los polimorfismos genéticos E17K, E17S y L357P del gen AKT1, y su asociación con características histopatológicas e inmunohistoquímicas en la población mestiza ecuatoriana afecta con cáncer de mama. Se llevó a cabo un estudio retrospectivo caso-control, en el que se recolectaron muestras de tejido mamario de 100 casos y muestras de sangre periférica de 140 controles. Se analizaron las historias clínicas de cada paciente y se registraron las características clínicas de cada uno de ellos. En el análisis de laboratorio, se realizó la extracción de ADN de cada muestra, la amplificación mediante PCR y finalmente secuenciación capilar. La variante polimórfica E17K fue detectada en (2/81) el 2.5% de la población; se encontraron dos genotipos homocigóticos en el caso del análisis de este polimorfismo: G/G y A/A (homocigoto raro). En cuanto a la variante L357P, sólo se encontró un genotipo: T/T. No se verificaron casos o controles con la variante E17S. A partir de estos datos, se generó un análisis de asociación de las distintas características histopatológicas e inmunohistoquímicas de los pacientes, con los genotipos encontrados, para el polimorfismo E17K; en ningún caso, se pudo afirmar la asociación del genotipo AA con alguna de las distintas características clínicas estudiadas ($P > 0.05$).

PALABRAS CLAVE:

- **AKT1**
- **CÁNCER**
- **POLIMORFISMO GENÉTICO**
- **CARACTERÍSTICAS HISTOPATOLÓGICAS**
- **CARACTERÍSTICAS INMUNOHISTOQUÍMICAS**