

TEMA: "ANÁLISIS DE FRECUENCIA DE POLIMORFISMOS DE NUCLEÓTIDO SIMPLE (SNP) EN EL GEN AKT1 EN PACIENTES CON CÁNCER DE MAMA DEL HOSPITAL SOLCA NÚCLEO QUITO Y EN UN GRUPO CONTROL DE MUJERES SANAS."

Resumen

El cáncer de mama es el tipo de cáncer con mayor incidencia y mortalidad en la población femenina de Ecuador. Uno de los factores que influyen en el desarrollo de cáncer de mama es la presencia de alteraciones en los genes que intervienen en el metabolismo celular como la proteína AKT1, la cual regula procesos de proliferación, crecimiento y sobrevivencia celular. En esta investigación se determinó la relación entre el desarrollo de cáncer de mama en la población ecuatoriana y la presencia de cuatro polimorfismos de nucleótido simple (SNP) en el gen AKT1, además de variables como edad, receptores de factores de crecimiento, estadio del tumor, metástasis gangliolar, y lateralidad. Los SNPs E319G, P388T, rs3803304 y rs2494732 fueron genotipificados en 91 casos y 185 controles por medio de secuenciación Sanger. No se encontraron variantes alélicas de los SNPs E319G y P388T en la población ecuatoriana, por otro lado, se determinó que existía un menor riesgo de presentar cáncer de mama al tener al menos una variante alélica rara en el genotipo del SNP rs2494732 (OR=0.52, 95% IC=0.31-0.88; P=0.022). El genotipo raro GG del SNP rs3803304 fue asociado a un mayor riesgo de presentar cáncer de mama (OR=5.2, 95% IC=1.3-20.9, P=0.027) en comparación a los individuos que tienen el genotipo CC.

Palabras clave: **CÁNCER DE MAMA, AKT1, SECUENCIACIÓN SANGER, SNP, ODDS RATIO.**