

## DIAGNÓSTICO MOLECULAR DEL CÁNCER DE MAMA POR EL ONCOGÉN HER-2/NEU MEDIANTE LA TÉCNICA DE FISH PARA EL DEPARTAMENTO DEL CAUCA (COLOMBIA)

OSORIO, M.<sup>1</sup>, MUÑOZ, S.<sup>1</sup>, BRAVO, M.<sup>2</sup>, DORADO, J.<sup>1</sup>, ROMERO, H.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Laboratorio de Genética Humana. <sup>2</sup>Departamento de Patología.

<sup>3</sup>Departamento de Ciencias Quirúrgicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Popayán, Colombia.

ikacabrera@hotmail.com

Se evaluó la presencia del gen Her2/neu en una muestra de 28 pacientes con diagnóstico de cáncer de mama a quienes se les realizaron biopsias o mastectomías desde enero de 2000 a febrero de 2002. Las láminas embebidas en parafina fueron suministradas por la Compañía de Patólogos del Cauca y el Departamento de Patología del Hospital Universitario San José de Popayán; Cauca. Se utilizó la técnica de Hibridización *in situ* por Fluorescencia (FISH) para visualizar copias del gen Her-2/neu. Las muestras fueron analizadas sin conocer previamente el tipo histológico ni el estadío de la neoplasia con el fin de evitar sesgos. Se observaron hasta 60 núcleos por muestra. Se analizaron 28 muestras (100%), de las cuales, 36% (10 muestras) evidenciaron ser positivas para la amplificación del gen. Las pacientes eran en su mayoría nódulo positivas y con estadíos clínicos IIA en adelante. Los resultados corroboran los reportes científicos respecto a la presencia de este gen en cáncer de mama. Finalmente, se reitera la necesidad de continuar este tipo de estudios que conduzcan a entender las bases moleculares de esta grave patología en Colombia.

## HOLOPROSENCEFALIA DE TIPO RECESIVO ESTUDIO GENÉTICO Y POR IMAGEN DE UN CASO

MAYORGA, S.<sup>1</sup>, DORADO, J.<sup>1</sup>, FERNÁNDEZ, I.<sup>2</sup>, OSSA, H.<sup>3</sup>,  
MURILLO, L. A.<sup>1</sup>, CELIS, L. G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Facultad de Medicina, Universidad de la Sabana (Colombia).

<sup>2</sup>Centro Médico Docente La Trinidad (Venezuela).

<sup>3</sup>Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular (Colombia).

En Colombia las malformaciones congénitas constituyen la tercera causa de mortalidad infantil, en el caso de la holoprosencefalía esta entidad tiene su mayor incidencia en personas de estrato socioeconómico bajo y su etiología principal es de tipo poligénico-ambiental (Cohen 1989). En este trabajo realizaremos la descripción de un caso de holoprosencefalía mediante caracterización genética y por imagen.

Una niña con PAN 2.900 g, TAN 35 cm, CC 27 cm, presenta síndrome de dificultad respiratoria y distintas malformaciones como microcefalia, displasia de línea media, hipotelorismo ocular, puente nasal plano, hendidura labial unilateral izquierda completa, hendidura palatina completa, pabellones auriculares displásicos de implantación baja rotados, e inclusión de pulgares. Se realiza TAC de cráneo donde se encuentra holoprosencefalía, con leve caracterización del tallo. Se realiza cariotipo linfocitario en sangre periférica para bandas G, encontrándose sin alteraciones estructurales o numéricas, con una composición femenina 46, XX.