



## Caracterización del perfil farmacogenético de los genes ABCB1, CDA, DCK, GSTT1 y GSTM1 del metabolismo de la citarabina y antraciclinas en tres grupos poblacionales de Colombia

»Luz Karime Yunis Hazbún<sup>1</sup>  
»Luisa Fernanda Rodríguez Vallejo<sup>2</sup>  
»Adriana Linares Ballesteros<sup>3</sup>  
»Adriana Linares Ballesteros<sup>3</sup> uan José Yunis<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Hospital Pablo Tobón Uribe

<sup>2</sup>Universidad CES

<sup>3</sup>Universidad Pontificia Bolivariana

**Objetivo:** describir las frecuencias alélicas y genotípicas de variantes genéticas en los genes ABCB1, CDA, DCK, GSTT1 y GSTM1, involucrados en el metabolismo de la citarabina y antraciclinas en la población colombiana.

**Materiales y Métodos:** analizamos las frecuencias alélicas y genotípicas de ABCB1 rs1045642 (3435C>T), rs1128503 (1236G>A), rs2032582 (2677G>T/A); CDA rs2072671 (79A>C), rs532545 (-451C>T); DCK rs3771182313 (72C>T), rs2306744 (-201C>A) mediante SNaPshot™ y los alelos nulos de GSTT1 y GSTM1 en 150 muestras de caucásico-mestizo (CAU), 144 muestras de afrodescendientes (AFR) y 163 muestras de amerindios (AMR) de Colombia.

**Resultados:** se encontraron frecuencias alélicas y genotípicas significativamente diferentes para estas variantes genéticas en los tres grupos étnicos principales de Colombia. En general, se encontraron frecuencias más altas de genotipos asociados con riesgo de toxicidad entre los AFR

en comparación con CAU y AMR. El genotipo CT en DCK (-201C>T) asociado a remisión completa se encontró en 12 % CAU, 11 % AMR y 2 % AFR; el genotipo ABCB1 GG (1236G>A) asociado a toxicidad relacionada con el tratamiento, se encontró en 14.7 % AMR, 27.3 % CAU y 49.3 % AFR y DCK (-201C>T) CC asociado a pobre respuesta a la quimioterapia, se encontró en 87 % CAU y AMR y 96 % en AFR.

**Conclusiones:** nuestros resultados destacan la importancia de estudiar variantes farmacogenéticas en poblaciones con un alto componente de mezcla, para la identificación de variantes relevantes relacionadas con la toxicidad y los resultados clínicos para su implementación futura en las decisiones de tratamiento.

**Palabras Clave:** Farmacogenética; metabolismo; citarabina; antraciclinas; Colombia.

**Autor para correspondencia:** Luz Karime Yunis Hazbún

**Correo electrónico:** lkyunis@yunis.co

Sociedad Colombiana de Hematología y Oncología. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND. (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)