

Genética del cáncer de Tiroides en Ecuador

Paola E. Leone, PhD, Acad

Laboratorio de Genética y Genómica
SOLCA Núcleo de Quito



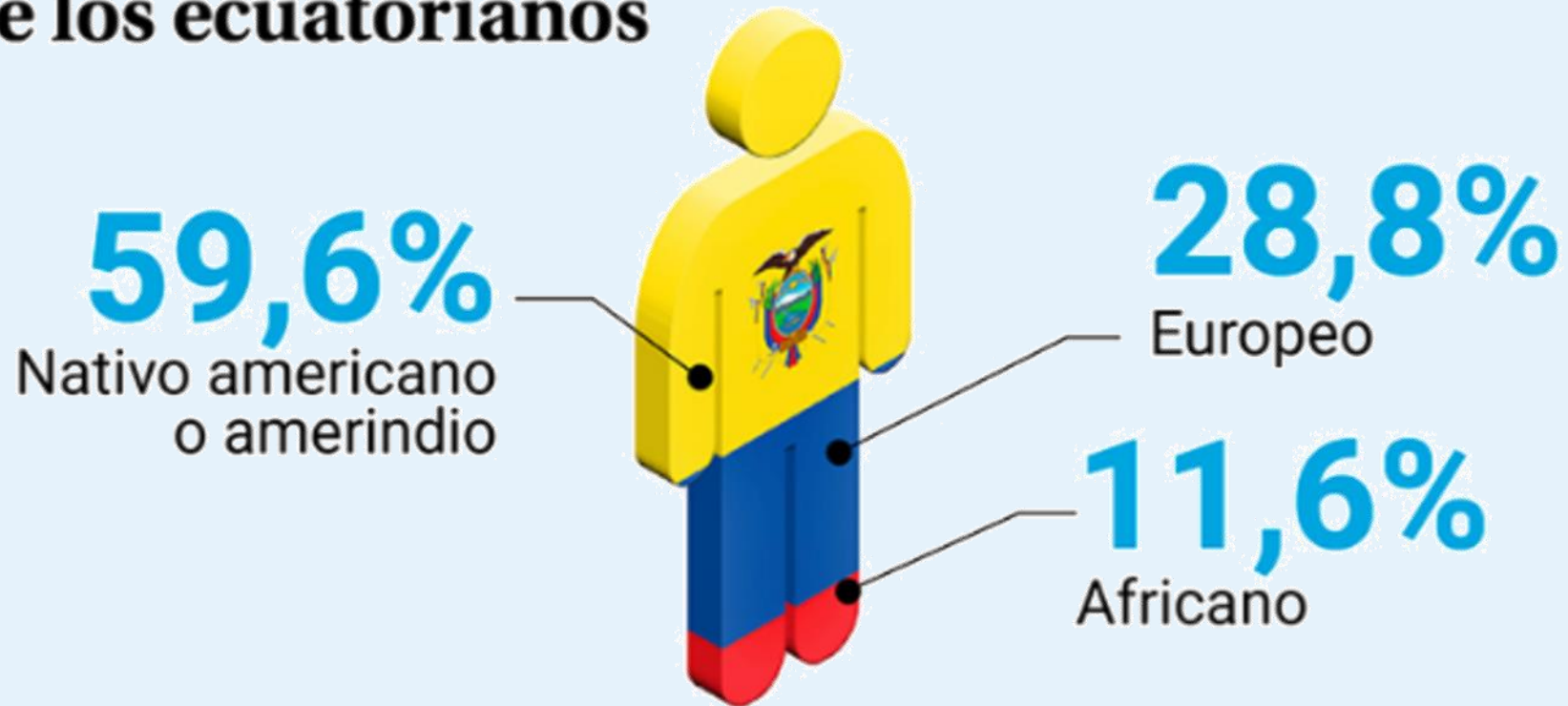
Declaración de conflictos de interés

Título	Genética del cáncer de Tiroides en Ecuador
Autor	Paola E. Leone
Institución	Laboratorio de Genética y Genómica, SOLCA Quito

No hay conflictos de interés por declarar



Composición genética de los ecuatorianos

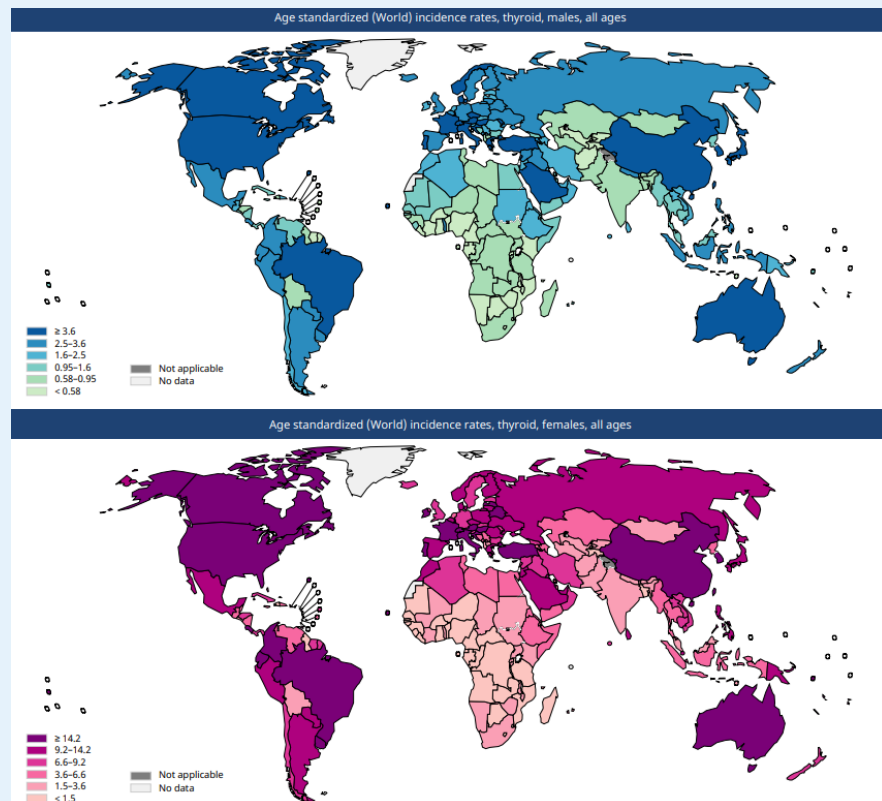


Factores de riesgo: **Grupo étnico**

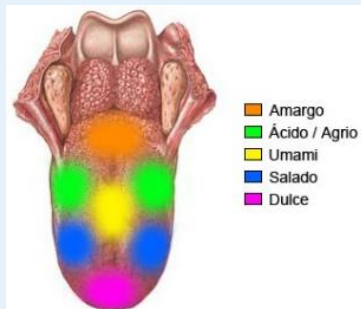
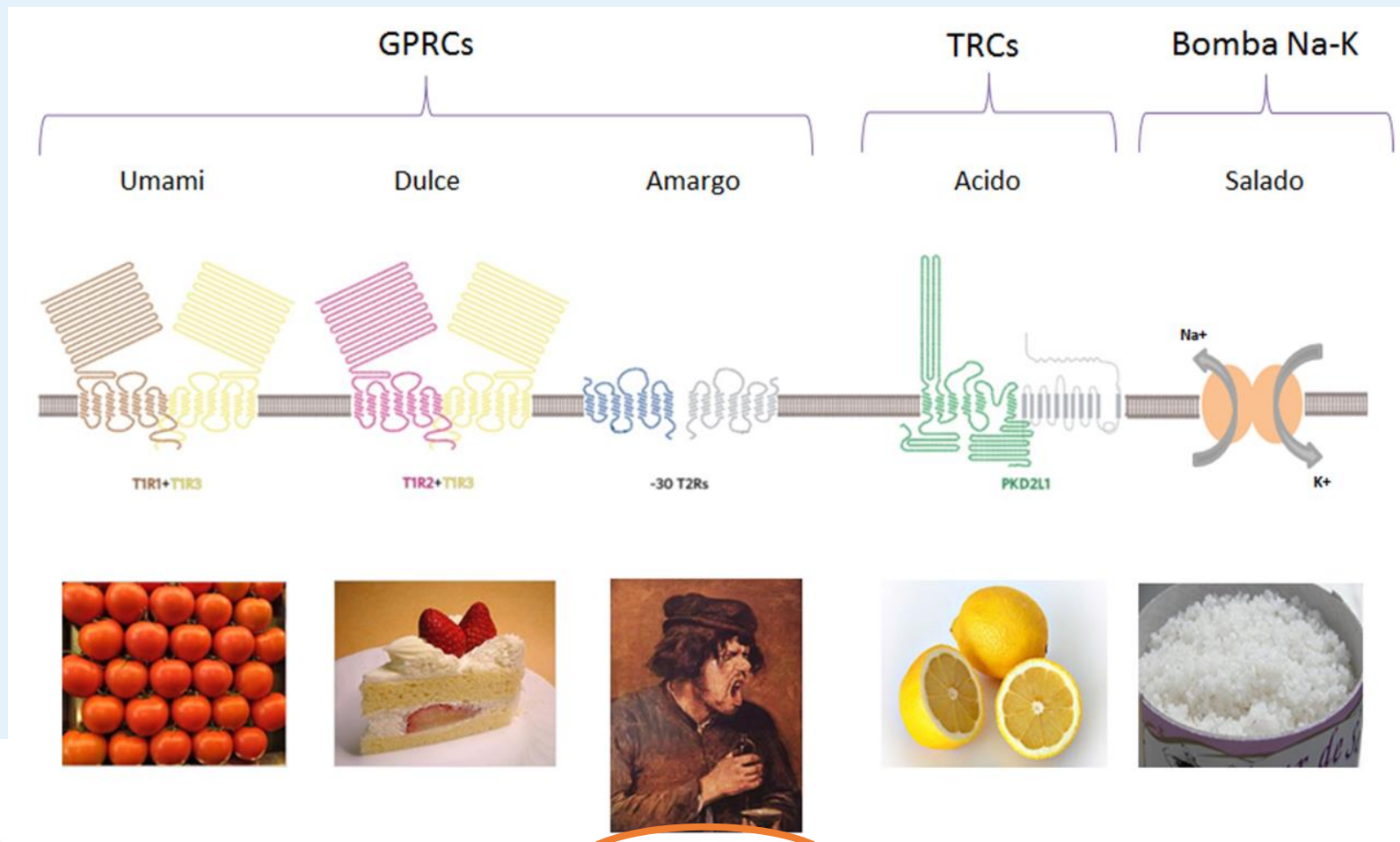
59,6%
Nativo americano
o amerindio



Factores de riesgo: Grupo étnico

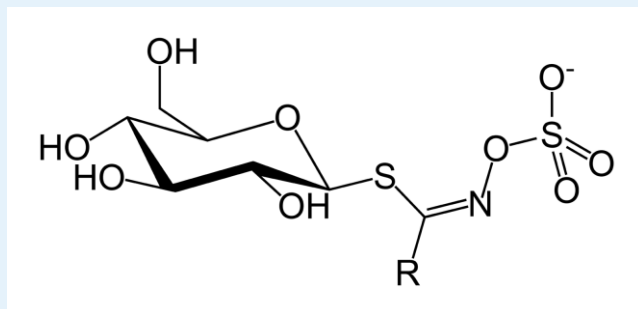


Cancer incidence and mortality statistics worldwide and by region						
	Incidence					
	Both sexes		Males		Females	
	New cases	Cum. risk 0-74 (%)	New cases	Cum. risk 0-74 (%)	New cases	Cum. risk 0-74 (%)
Eastern Africa	5 730	0.25	1 214	0.13	4 516	0.36
Middle Africa	782	0.10	247	0.08	535	0.11
Northern Africa	8 508	0.38	1 675	0.17	6 833	0.59
Southern Africa	1 358	0.23	223	0.08	1 135	0.35
Western Africa	2 079	0.09	480	0.05	1 599	0.13
Caribbean	2 001	0.40	424	0.18	1 577	0.61
Central America	13 424	0.73	2 451	0.29	10 973	1.11
South America	47 943	0.96	8 991	0.39	38 952	1.49
Northern America	62 256	1.26	16 560	0.68	45 696	1.82
Eastern Asia	260 692	1.11	61 997	0.52	198 695	1.70
South-Eastern Asia	32 629	0.45	8 203	0.26	24 426	0.63
South-Central Asia	32 548	0.17	8 851	0.10	23 697	0.24
Western Asia	24 028	0.88	5 304	0.41	18 724	1.39
Central and Eastern Europe	30 288	0.75	5 353	0.29	24 935	1.14
Western Europe	25 089	0.91	6 046	0.44	19 043	1.36
Southern Europe	22 407	1.02	5 693	0.52	16 714	1.52
Northern Europe	9 378	0.63	2 253	0.31	7 125	0.94
Australia and New Zealand	4 278	1.07	1 207	0.61	3 071	1.52
Melanesia	650	0.75	99	0.24	551	1.24
Polynesia	100	1.42	16	0.55	84	2.28
Micronesia	34	0.68	0	0	34	1.34
Low HDI	10 508	0.19	2 440	0.11	8 068	0.27
Medium HDI	41 225	0.18	10 393	0.10	30 832	0.27
High HDI	321 625	0.88	74 559	0.42	247 066	1.33
Very high HDI	212 643	1.00	49 863	0.48	162 780	1.51
World	586 202	0.68	137 287	0.33	448 915	1.02



$P < 0,001$

Factores de riesgo: **Dieta baja de yodo**



Zonas abundante Yodo

glucosinolato no inhibe la función de tiroides

Ventaja: no detectar el sabor

Zonas bajo Yodo

glucosinolato podría ser dañino salud

Ventaja: poseer variante sensible

Etapa de la vida	Cantidad recomendada
Bebés hasta los 6 meses	110 mcg
Bebés de 7 a 12 meses	130 mcg
Niños de 1 a 8 años	90 mcg
Niños de 9 a 13 años	120 mcg
Adolescentes de 14 a 18 años	150 mcg
Adultos	150 mcg
Mujeres y adolescentes embarazadas	220 mcg
Mujeres y adolescentes que amamantan	290 mcg

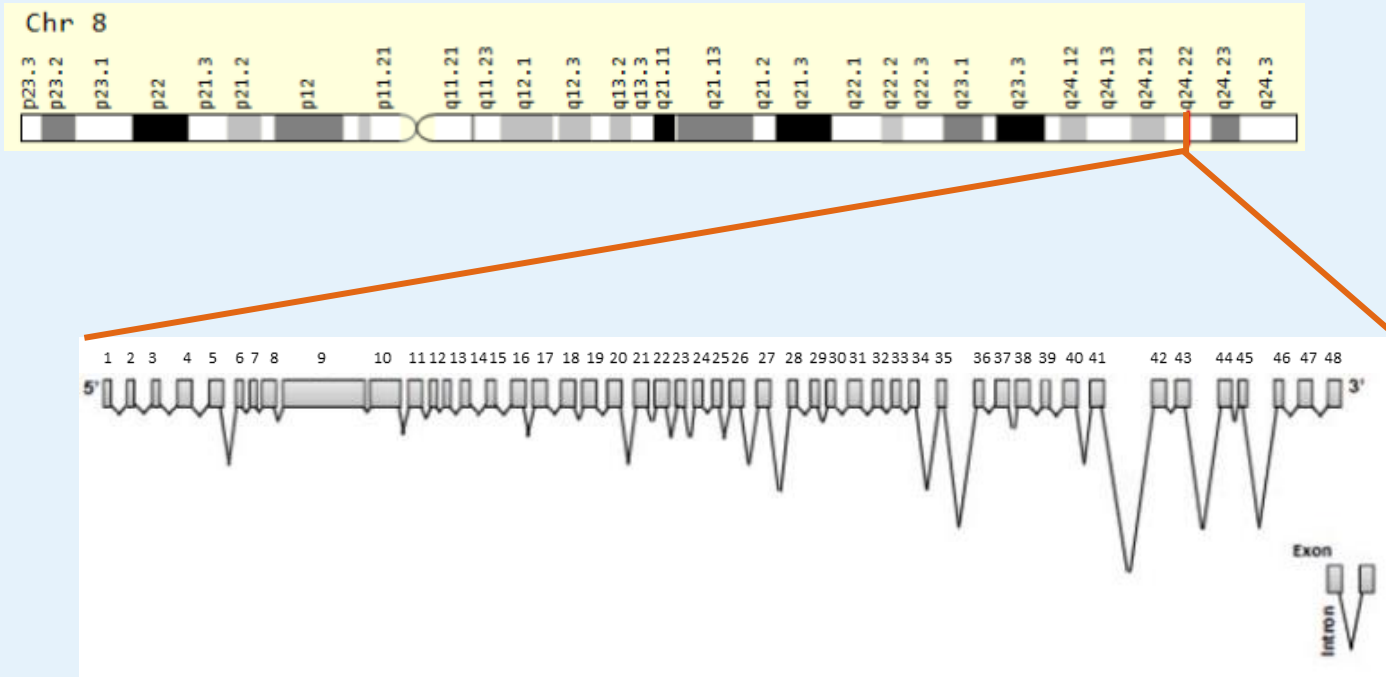
Región Andina **>1 mg**

Estudios genéticos: Citogenética

Fecha	No. Interno	HC	Sexo	Edad	Cariotipo
12/12/2000	429	55.737	F	54	46,XX
7/12/2008	1978	119.583	M	43	46,XY[10]/45,XY,-8,-9,+mar[1]
4/11/2010	2500	120.292	F	60	46,XX[20] 46,XX,hsr(4)(q13)[1]
26/1/2011	2546	177.863	F	57	46,XX[20]
30/8/2011	2626	183.879	F	65	46,XX[20]
10/7/2012	2797	193.599	M	75	46,XY[20]
12/3/2013	2927	120.292	F	63	46,XX[15]

1996-2013: 7 Ca. Tiroides (2,2 %) / 313 tumores sólidos

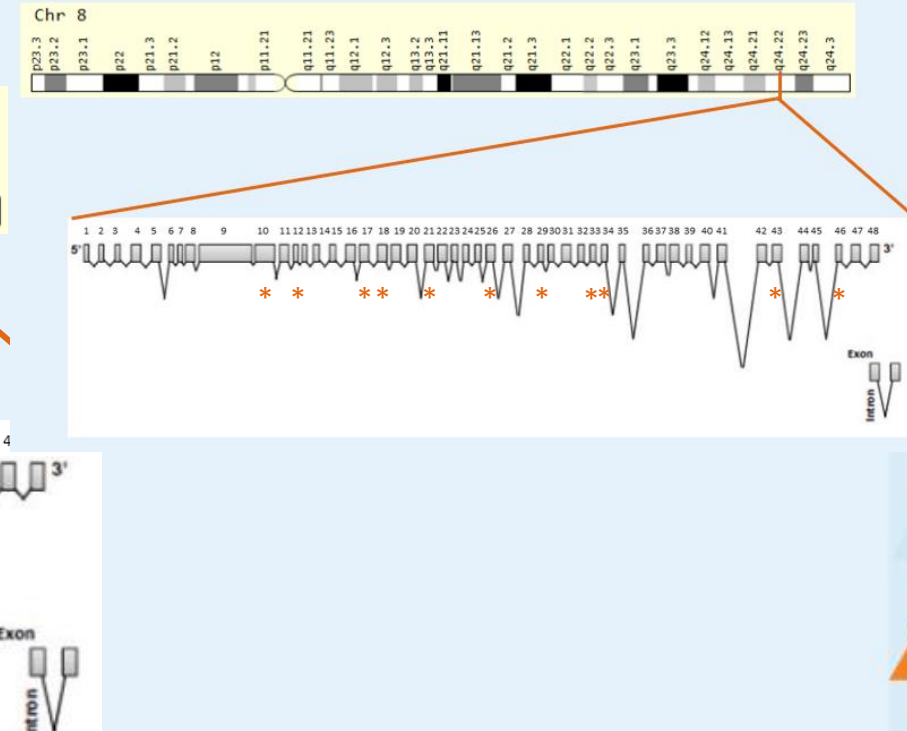
Estudios genéticos: **Gen Tiroglobulina**



Estudios genéticos: Gen Tiroglobulina

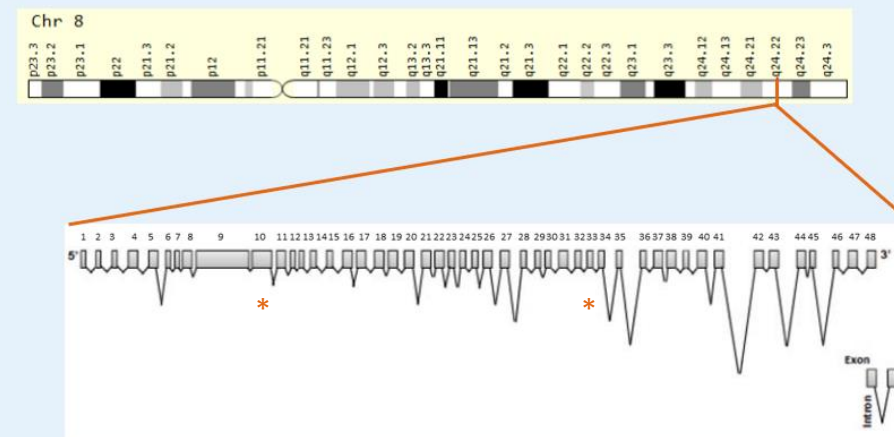
Chr 8

Marker name	Allele	SNP location	Nucleotide position (mRNA)	Amino acid position	Amino acid substitution
E10SNP24	T/G	Exon 10	2200	734	Ser/Ala
E10SNP158	T/C	Exon 10	2334	778	Pro/Pro
E12SNP	A/G	Exon 12	3082	1027	Met/Val
E18SNP-20	T/C	Intron 17	—	—	—
E18SNP88	A/G	Exon 18	3935	1293	Asp/Gly
E21SNP	T/C	Exon 21	4506	1501	Ala/Ala
E27SNP-30	C/T	Intron 26	—	—	—
E29SNP	G/A	Exon 29	5512	1837	Asn/Asp
E33SNP	C/T	Exon 33	5995	1980	Arg/Trp
E34SNP+33	A/G	Intron 34	—	—	—
E34SNP+73	G/A	Intron 34	—	—	—
E43SNP4	C/T	Exon 43	7408	2469	Leu/Leu
E43SNP97	T/C	Exon 43	7501	2500	Arg/Trp
E46SNP	C/T	Exon 46	7920	2621	Tyr/Tyr



E10SNP24 (T/G)	E10SNP158 (T/C)	E12SNP (A/G)	E33SNP (C/T)	AITD, % (n = 277)	Control, % (n = 140)	P value	OR
T allele	T allele	A allele	CC	91 (32.9)	23 (16.2)	0.0004	2.49
T allele	—	—	CC	92 (33.0)	24 (16.7)	0.0005	2.42
—	T allele	—	CC	93 (33.1)	23 (16.4)	0.0003	2.52
—	—	A allele	CC	93 (32.9)	24 (16.6)	0.0004	2.43

E10SNP24 (T/G)	E10SNP158 (T/C)	E12SNP (A/G)	E33SNP (C/T)	AITD, % (n = 277)	Control, % (n = 140)	P value	OR
T allele	T allele	A allele	CC	91 (32.9)	23 (16.2)	0.0004	2.49
T allele	—	—	CC	92 (33.0)	24 (16.7)	0.0005	2.42
—	T allele	—	CC	93 (33.1)	23 (16.4)	0.0003	2.52
—	—	A allele	CC	93 (32.9)	24 (16.6)	0.0004	2.43

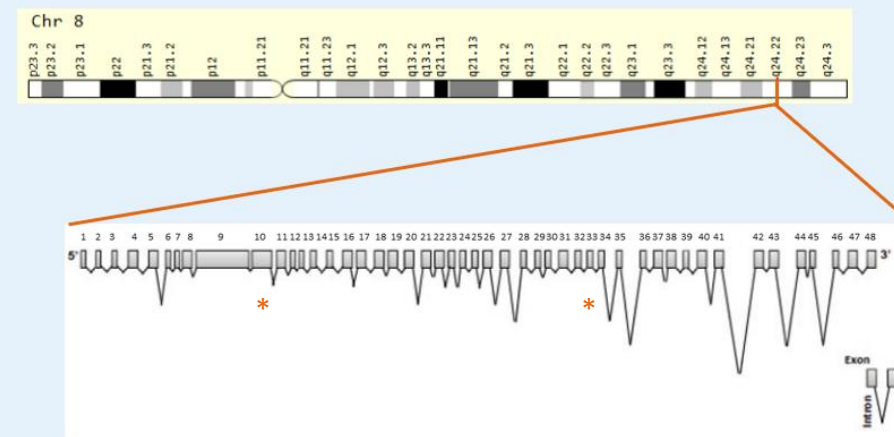


TG Ser734Ala T2200G						
Genotipo	Pobl. Gral.		C		P	
	N.	Frec.	N.	Frec.	N.	Frec.
Ser/Ser	442		203		239	
Ser/Ala	136	(0,31)	72	(0,35)	64	(0,27)
Ala/Ala	216	(0,49)	99	(0,49)	117	(0,49)
Modelo de herencia	90	(0,20)	32	(0,16)	58	(0,24)
Aditivo						
						1,51(1,14-1,99)
						0,01
Ser	488	(0,55)	243	(0,60)	245	(0,51)
Ala	396	(0,45)	163	(0,40)	233	(0,49)
H-W χ^2	p=0,85		p=0,88		p=0,79	

TG Arg1980Trp						
Genotipo	Pobl. Gral.		C		P	
	N.	Frec.	N.	Frec.	N.	Frec.
Arg/Arg	442		204		238	
Arg/Trp	118	(0,27)	74	(0,36)	44	(0,18)
Trp/Trp	242	(0,55)	94	(0,46)	148	(0,62)
Modelo de herencia	82	(0,19)	36	(0,18)	46	(0,19)
						2,35 (1,50-3,66)
						<0,01
Arg	478	(0,54)	242	(0,59)	236	(0,50)
Trp (Variante)	406	(0,46)	166	(0,41)	240	(0,50)
H-W χ^2	p<0,01		p=0,56		p<0,01	

	TG Ser734Ala T2200G					
	Pobl. Gral. N. Frec.	C N. Frec.	P N. Frec.	OR(95%IC)	p	
Genotipo	442	203	239			
Ser/Ser	136 (0,31)	72 (0,35)	64 (0,27)	Ref.		
Ser/Ala	216 (0,49)	99 (0,49)	117 (0,49)	1,35(0,86-2,10)	0,19	
Ala/Ala	90 (0,20)	32 (0,16)	58 (0,24)	2,34(1,32-4,13)	0,01	
Modelo de herencia						
Aditivo	1,51(1,14-1,99)					0,01
Ser	488 (0,55)	243 (0,60)	245 (0,51)			
Ala	396 (0,45)	163 (0,40)	233 (0,49)	χ^2 p= 0,01		
H-W χ^2	p=0,85	p=0,88	p=0,79			

	TG Arg1980Trp					
	Pobl. Gral. N. Frec.	C N. Frec.	P N. Frec.	OR(95%IC)	p	
Genotipo	442	204	238			
Arg/Arg	118 (0,27)	74 (0,36)	44 (0,18)	Ref.		
Arg/Trp	242 (0,55)	94 (0,46)	148 (0,62)	2,44 (1,53-3,88)	<0,01	
Trp/Trp	82 (0,19)	36 (0,18)	46 (0,19)	2,10 (1,16-3,80)	0,01	
Modelo de herencia						
Arg/Arg	74 (36,3)					Ref.
Arg/Trp+ Trp/Trp	130 (63,7)					2,35 (1,50-3,66) <0,01
Arg	478 (0,54)	242 (0,59)	236 (0,50)			
Trp (Variante)	406 (0,46)	166 (0,41)	240 (0,50)	χ^2 p= 0,01		
H-W χ^2	p< 0,01	p=0,56	p< 0,01			



Ser734Ala

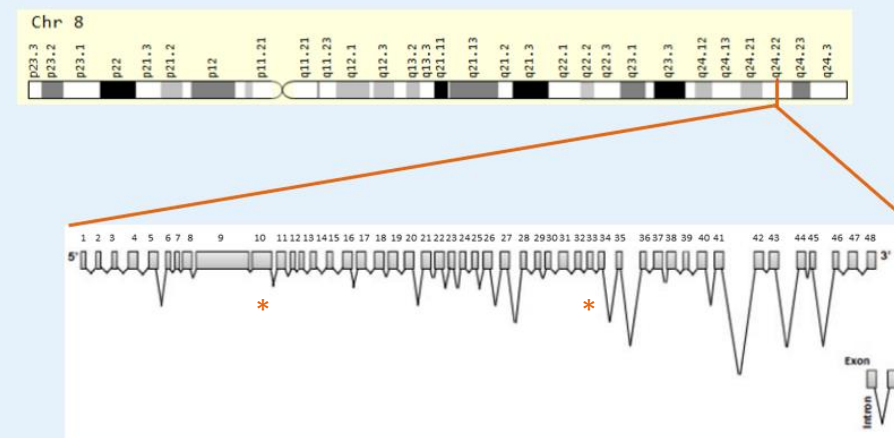
Frecuencia alélica	Ecuador		España	
	Control	Casos	Control	Casos
T	0,39	0,37	0,40	0,49
G	0,61	0,63	0,60	0,51
P	>0,05		<0,01	

Arg1980Trp

Frecuencia alélica	Ecuador		España	
	Control	Casos	Control	Casos
C	0,35	0,47	0,50	0,41
T	0,65	0,53	0,50	0,49

	TG Ser734Ala T2200G							
	Pobl. Gral.		C	P				
	N.	Frec.	N.	Frec.	N.	Frec.	OR(95%IC)	p
Genotipo	442		203		239			
Ser/Ser	136	(0,31)	72	(0,35)	64	(0,27)	Ref.	
Ser/Ala	216	(0,49)	99	(0,49)	117	(0,49)	1,35(0,86-2,10)	0,19
Ala/Ala	90	(0,20)	32	(0,16)	58	(0,24)	2,34(1,32-4,13)	0,01
Modelo de herencia								
Aditivo							1,51(1,14-1,99)	0,01
Ser	488	(0,55)	243	(0,60)	245	(0,51)		
Ala	396	(0,45)	163	(0,40)	233	(0,49)	χ^2 p= 0,01	
H-W χ^2	p=0,85		p=0,88		p=0,79			

	TG Arg1980Trp						p
	Pobl. Gral.		C	P		OR(95%IC)	
	N.	Frec.	N.	Frec.	N.		Frec.
Genotipo	442		204		238		
Arg/Arg	118	(0,27)	74	(0,36)	44	(0,18)	Ref.
Arg/Trp	242	(0,55)	94	(0,46)	148	(0,62)	2,44 (1,53-3,88)
Trp/Trp	82	(0,19)	36	(0,18)	46	(0,19)	2,10 (1,16-3,80)
Modelo de herencia							
Arg/Arg			74	(36,3)	44	(8,90)	n.s.
Arg/Trp+ Trp/Trp			130	(63,7)	189	(81,1)	2,35 (1,50-3,66)
Arg	478	(0,54)	242	(0,59)	236	(0,50)	χ^2 p= 0,01
Trp (Variante)	406	(0,46)	166	(0,41)	240	(0,50)	
H-W χ^2	p< 0,01		n=0,56		p< 0,01		



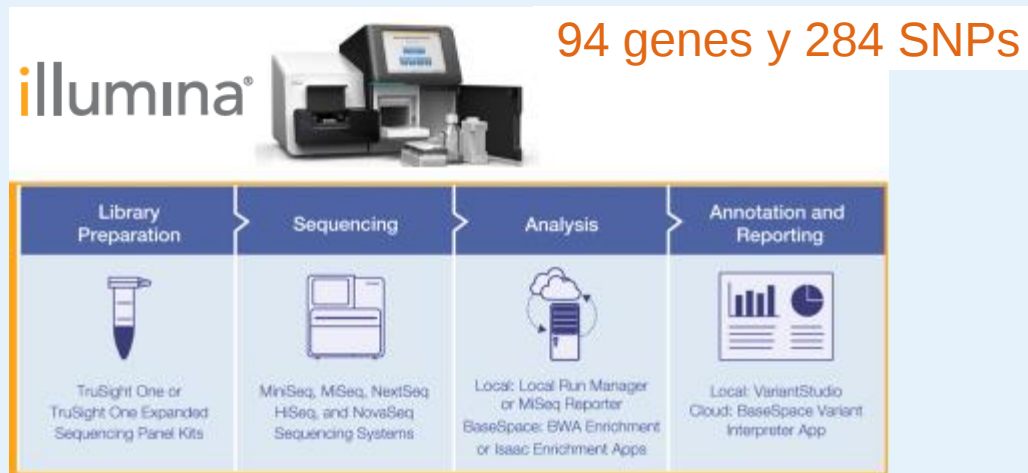
Ser734Ala

Genotipo	Control	Casos	OR	IC 95%	P
Ser/Ser	5	4	0,800	0,195 a 3,283	0,757
Ser/Ala	29	29	0,941	0,400 a 2,2123	0,891
Ala/Ala	16	17	0,753	0,171 a 3,313	0,707

Arg1980Trp

Genotipo	Control	Casos	OR	IC 95%	P
Arg/Arg	0	0	0,747	0,015 a 38,584	0,885
Arg/Trp	35	47	67,143	1,803 a 24,999	0,005
Trp/Trp	15	3	4,429	0,074 a 264,037	0,476

Estudios genéticos: NGS

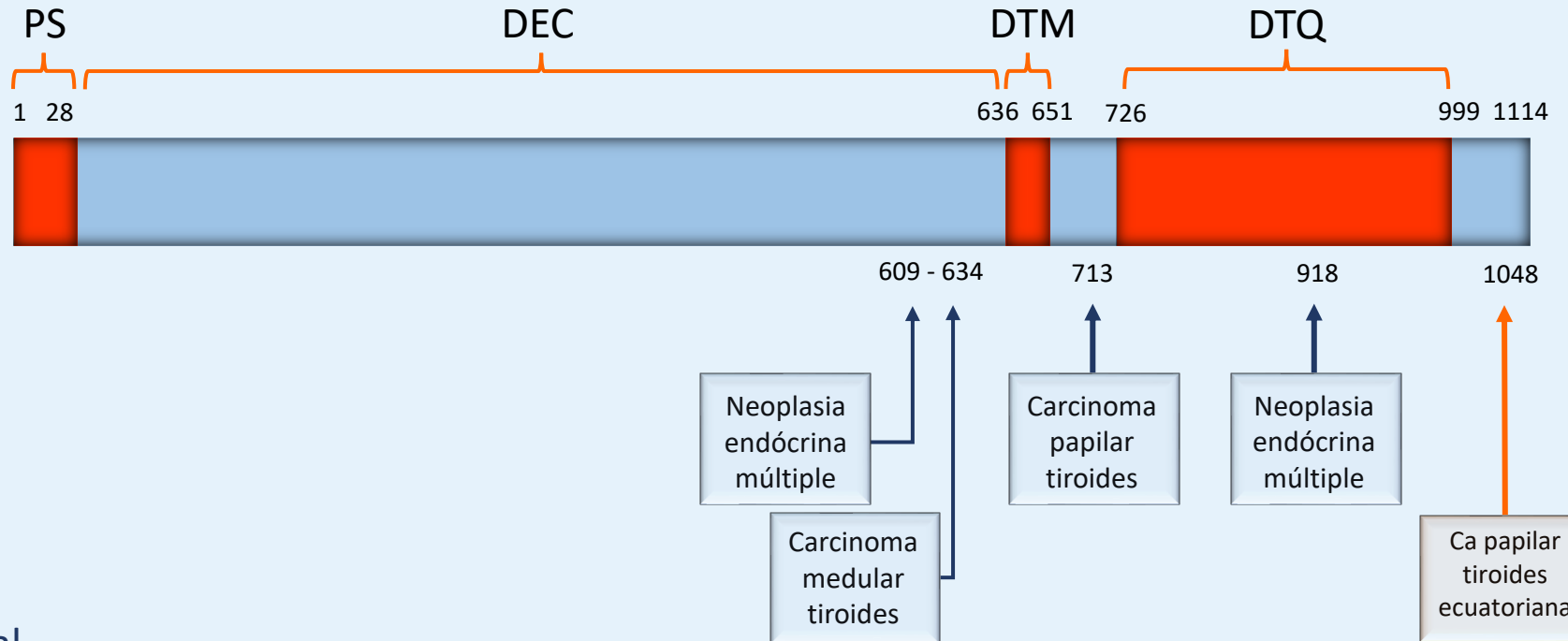
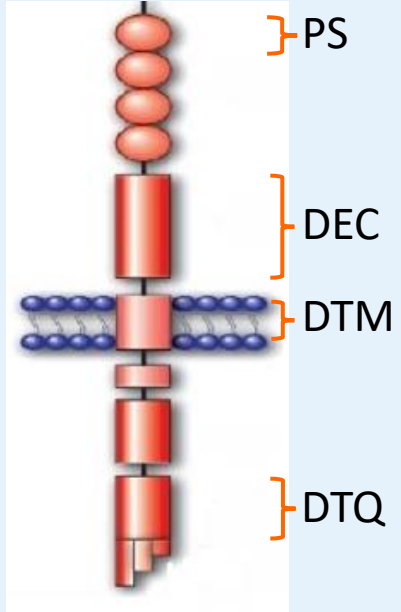


Panel	Genes
TruSight Cancer	94
TruSight Inherited Disease	552
TruSight One	4813

TruSight Cancer Target Genes and SNPs			
Genes	SNPs		
AIP	rs17401966	rs2180341	rs9510787
ALK	rs9430161	rs9485372	rs753955
APC	rs7538876	rs2046210	rs9600079
ATM	rs11249433	rs651164	rs9573163
BAP1	rs7412746	rs9364554	rs9543325
BLM	rs3790844	rs7758229	rs7335046
BMPRI1A	rs6691170	rs4487645	rs944289
BRCA1	rs6687758	rs11978267	rs116909374
BRCA2	rs8011114	rs4132601	rs4444235
BRIP1	rs1465618	rs6465657	rs4779584
BUB1B	rs7579899	rs1495741	rs4924410
CDC73	rs1432295	rs1512268	rs4775302
CDH1	rs721048	rs2439302	rs8030672
CDK4	rs10187424	rs16892766	rs7176508
CDKN1C	rs17483466	rs1016343	rs8034191
CDKN2A	rs12621278	rs1456315	rs1051370
CEBPA	rs2072590	rs16901979	rs8042374
CEP57	rs13016963	rs2456449	rs3803662
CHEK2	rs13393577	rs16902094	rs4784227
CYLD	rs3768716	rs445114	rs3112612
DDB2	rs6435862	rs13281615	rs9929218
DICER1	rs13387042	rs1562430	rs391525
DIS3L2	rs966423	rs10505477	rs258322
EGFR	rs13397985	rs6983267	rs1805007
EPCAM	rs7584330	rs7014346	rs4785763
ERCC2	rs2292884	rs1447295	rs4795519
ERCC3	rs757978	rs4242382	rs4430796
ERCC4	rs4973768	rs4242384	rs7501939
ERCC5	rs1052501	rs7837688	rs7210100
EXT1	rs2660753	rs9642880	rs1859962
EXT2	rs9284813	rs2019960	rs17674580
EZH2	rs17181170	rs10088218	rs7238033
FANCA	rs9841504	rs891835	rs4939827
FANCB	rs10934853	rs4295627	rs8170
FANCC	rs6763931	rs2294008	rs8102137
FANCD2	rs6774494	rs7040024	rs10411210
FANCE	rs10936599	rs755383	rs8102476
FANCF	rs10936632	rs3814113	rs11083846
FANCG	rs4488809	rs7023329	rs2735839
FANCI	rs10937405	rs2157719	rs961253
FANCL	rs17505102	rs1412829	rs910873
FANCM	rs710521	rs1011970	rs4925386
FH	rs2131877	rs4977756	rs6010620
FLCN	rs798766	rs965513	rs4809324
GATA2	rs1494961	rs865686	rs372883
GPC3	rs12500426	rs505922	rs2014300
HNF1A	rs17021918	rs10795668	rs45430
HRAS	rs1229984	rs11012732	rs1547374

KIT	rs971074	rs3123078	rs738722
MAX	rs7679673	rs10993994	rs36600
MEN1	rs10069690	rs10821936	rs2284063
MET	rs2242652	rs7089424	rs1014971
MLH1	rs2736100	rs10822013	rs5759167
MSH2	rs2853676	rs10995190	rs5768709
MSH6	rs4635969	rs224278	rs1327301
MUTYH	rs4975616	rs704010	rs5945572
NBN	rs401681	rs3765524	rs5945619
NF1	rs31489	rs2274223	rs5919432
NF2	rs12653946	rs3781264	rs1321311
NSD1	rs2255280	rs17119461	rs3824999
PALB2	rs13361707	rs12413624	rs5934683
PHOX2B	rs2121875	rs11199874	rs2283873
PMS1	rs4415084	rs2981579	rs807624
PMS2	rs889312	rs2981575	rs1027643
PRF1	rs10052657	rs1219648	rs3755132
PRKAR1A	rs20541	rs2981582	rs790356
PTCH1	rs4624820	rs3817198	rs5955543
PTEN	rs10058728	rs7127900	rs10974944
RAD51C	rs872071	rs110419	rs1210110
RAD51D	rs12210050	rs1945213	rs7555566
RB1	rs4712653	rs11228565	rs1364054
RECQL4	rs6939340	rs7931342	rs6734275
RET	rs4324798	rs10896449	rs7584993
RHBDF2	rs29232	rs7130881	rs17272796
RUNX1	rs3129055	rs7105934	rs1155741
SBDS	rs2860580	rs614367	rs161792
SDHAF2	rs2517713	rs1393350	rs11940551
SDHB	rs6457327	rs1801516	rs9293511
SDHC	rs130067	rs3802842	rs9352613
SDHD	rs2894207	rs498872	rs685449
SLX4	rs2596542	rs735665	rs7808249
SMAD4	rs2248462	rs2900333	rs1106334
SMARCB1	rs3117582	rs718314	rs11017876
STK11	rs204999	rs10875943	rs9572094
SUFU	rs9268542	rs11169552	rs4905366
TMEM127	rs6903608	rs902774	rs4775699
TP53	rs2395185	rs995030	rs1528601
TSC1	rs2858870	rs3782181	rs11655512
TSC2	rs674313	rs4474514	rs4793172
VHL	rs28421666	rs11066015	rs242076
WRN	rs2647012	rs671	rs6603251
WT1	rs10484561	rs4767364	AMG_mid100
XPA	rs9275572	rs2074356	MITF_rs149617956
XPC	rs210138	rs11066280	ATM_SNP
	rs10484761	rs4765623	HOXB13_rs138213197
	rs339331	rs1572072	

Factores de riesgo: **Antecedente familiar**



Gen **RET**

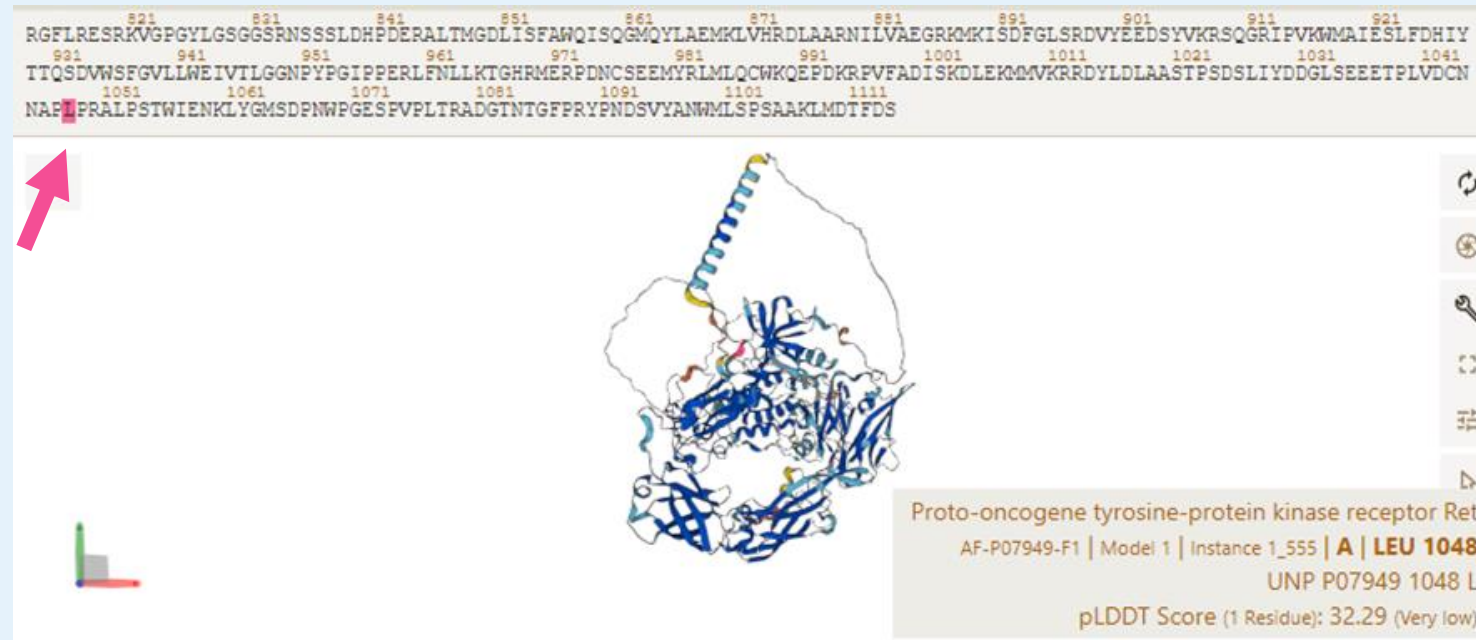
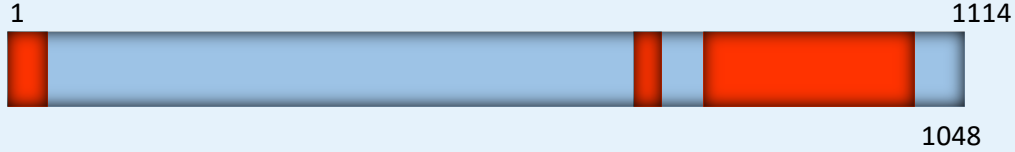
PS: Péptido de señal

DEC: Dominio extracelular

DTM: Dominio transmembrana

DTQ: Dominio tirosina quinasa

Gen *RET*



Gen	SNP	Tipo	Cambio	Efecto	Significado clínico
<i>RET</i>	rs774347808	missense	c.3142 C>G	p. Leu1048Val	Significado incierto

Estudios genéticos: **NGS**



Resultados	%
Hallazgos	82
negativo	18

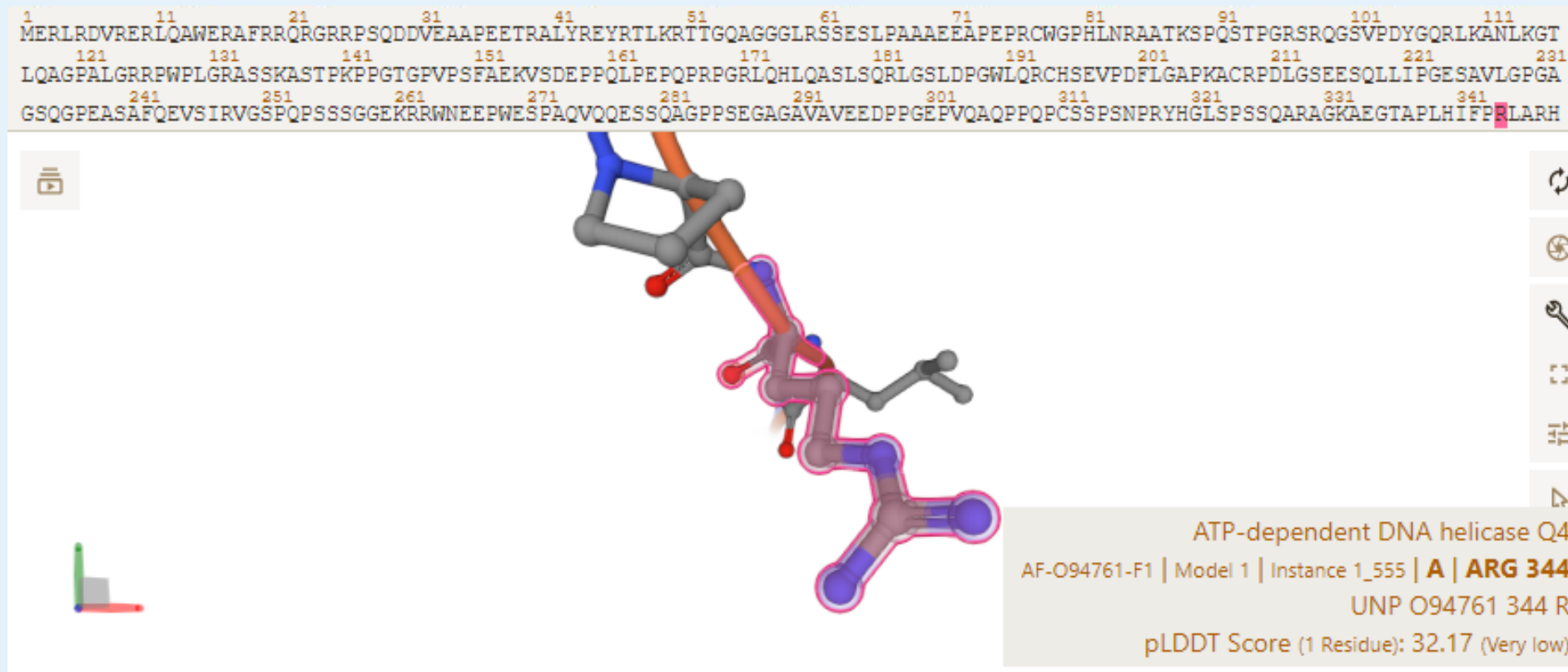
Significado clínico	%	Genes
Patogénica	21	<i>BRCA1, PALB2, PTEN, RECQL4</i>
Probablemente patogénica	5	<i>DIS3L2</i>
Significado incierto	69	<i>AIP, APC, ATM, MEN1, MLH1, NF1, RAD51C, RB1, RECQL4, RET</i>
Probablemente benigno	5	<i>WT1</i>

Estudios genéticos: NGS



Gen	SNP	Tipo	Cambio	Efecto	Significado clínico
RECQL4	rs746636748	frameshift	c.1048_1049 del	p. Arg350Gly	Patológico

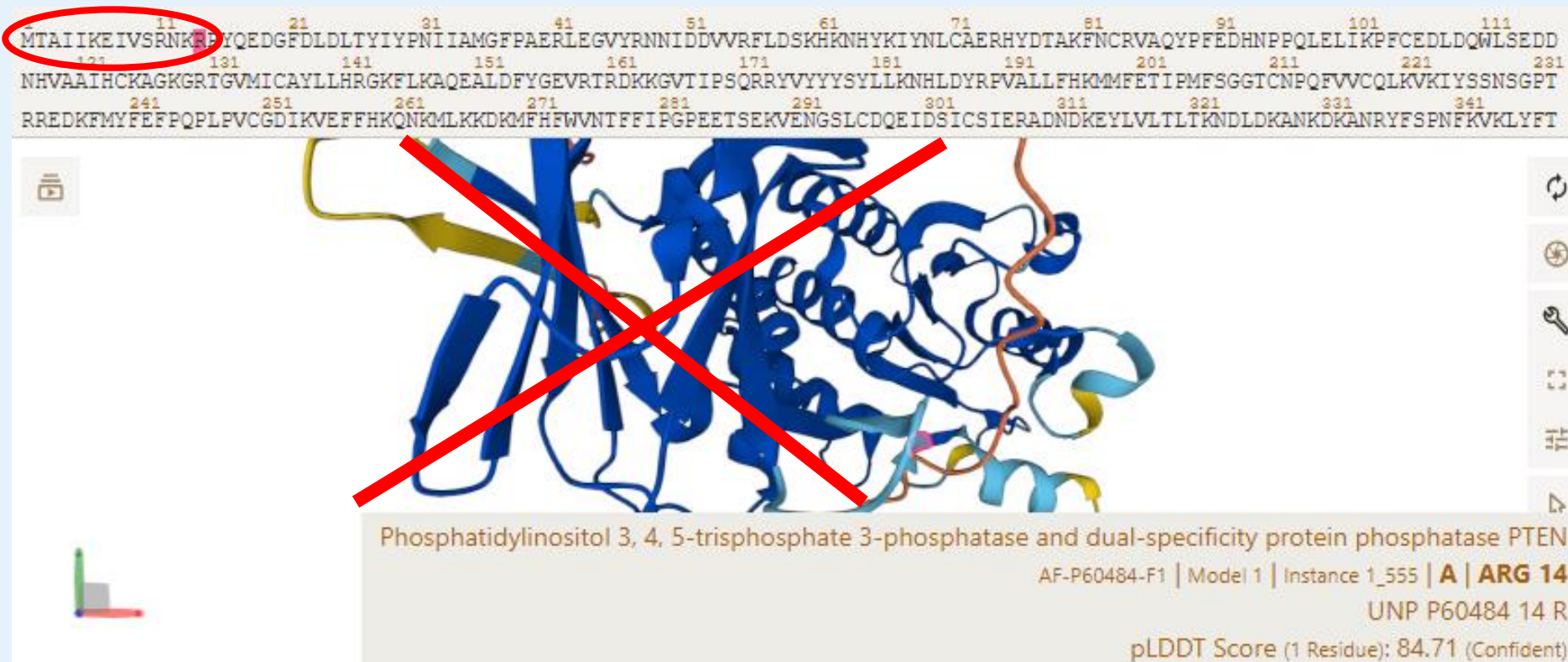
Estudios genéticos: NGS



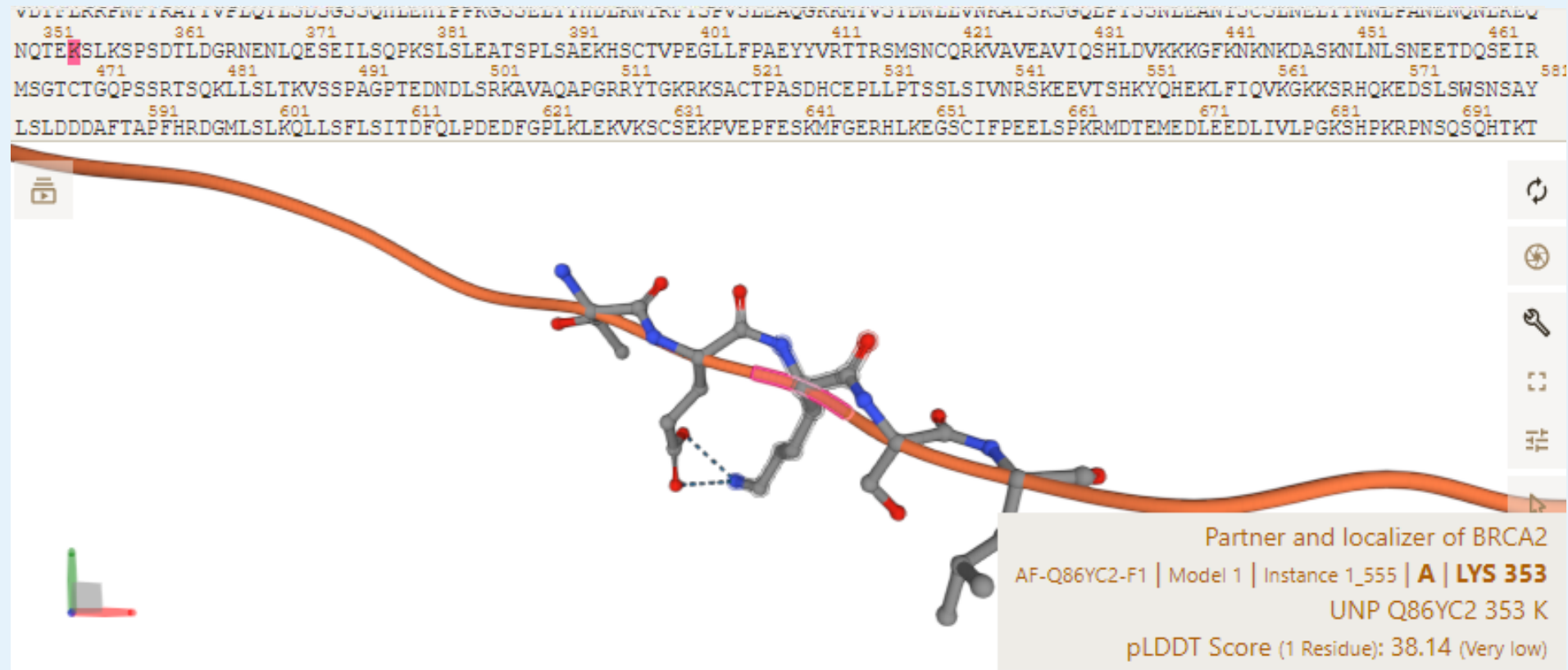
Gen	SNP	Tipo	Cambio	Efecto	Significado clínico
RECQL4	rs745874353	missense	c.1031 G>A	p. Arg344Gln	Significado incierto



Gen	SNP	Tipo	Cambio	Efecto	Significado clínico
RECQL4	rs773856131	missense	c.3212 G>A	p. Arg1071His	Significado incierto



Gen	SNP	Tipo	Cambio	Efecto	Significado clínico
PTEN	c.39_40dup	nonsense	c.39_40dup	p. Arg14fs*11	Patológico



Gen	SNP	Tipo	Cambio	Efecto	Significado clínico
PALB2	rs180177099	nonsense	c.1056_1057del	p. Lys353Ilefs*7	Patológico

Factores de riesgo: Grupo étnico

Gen	SNP	Ecuador		Asia		Europa	
		Alelo de referencia	Alelo alternativo	Alelo de referencia	Alelo alternativo	Alelo de referencia	Alelo alternativo
AIP	rs267606568	0,998	0,002	1,000	0,000	1,00000	0,00000
APC	rs1060503350	0,998	0,002	1,000	0,000	1,00000	0,00000
	rs1377799096	1,000	0,000	1,000	0,000	1,00000	0,00000
ATM	rs1060501661	1,000	0,000	1,000	0,000	1,00000	0,00000
	rs55830714	1,000	0,000	1,000	0,000	0,99996	0,00004
BRCA1	rs28897696	1,000	0,000	1,000	0,000	0,99950	0,00050
DIS3L2	c.1425+1G>A	1,000	0,000				
MEN1	rs1225964479	0,998	0,002	1,000	0,000	1,00000	0,00000
MLH1	c.207+4A>G	1,000	0,000				
NF1	rs876660103	1,000	0,000	1,000	0,000	1,00000	0,00000
PALB2	rs180177099	1,000	0,000	1,000	0,000	1,00000	0,00000
PTEN	c.39_40dup	1,000	0,000				
RAD51C	rs876659936	1,000	0,000	1,000	0,000	1,00000	0,00000
RB1	c.208G>A	1,000	0,000				
RECQL4	rs746636748	1,000	0,000	1,000	0,000	0,99979	0,00021
	rs773856131	1,000	0,000	1,000	0,000	0,99992	0,00008
	rs745874353	1,000	0,000	1,000	0,000	1,00000	0,00000
RET	rs774347808	1,000	0,000	1,000	0,000	0,99994	0,00006
WT1	c.299C>G	1,000	0,000				

Frecuencia
similar a Asia

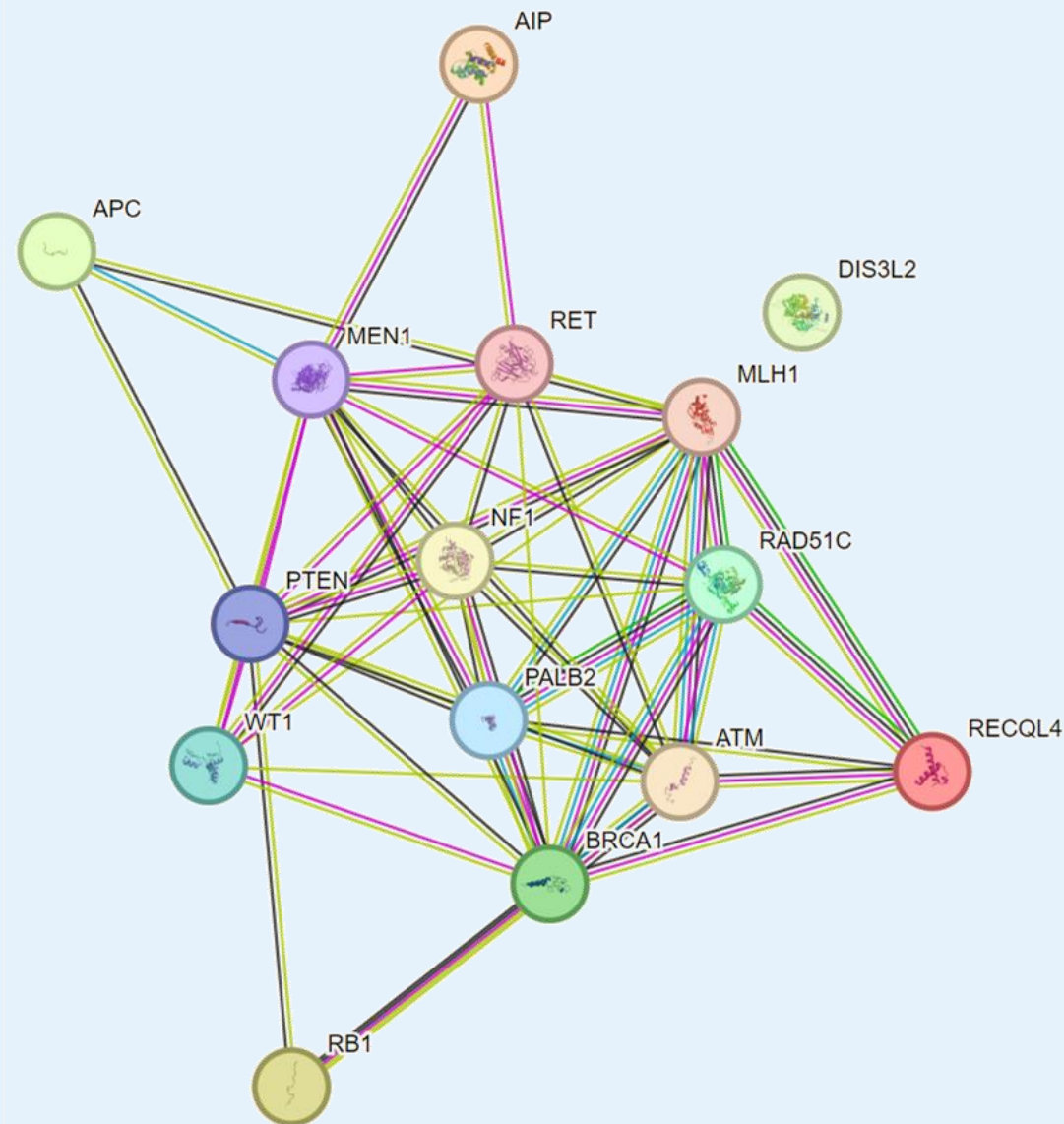
Frecuencia
propia

Variantes
no descritas
en la
literatura

Gene Ontology

GO-term	Biological process
GO:2001241	positive regulation of extrinsic apoptotic signaling pathway in absence of ligand
GO:0045141	meiotic telomere clustering

GO-term	Cellular component
GO:1990391	DNA repair complex



Known Interactions

- from curated databases
- experimentally determined

Predicted Interactions

- gene neighborhood
- gene fusions
- gene co-occurrence

Others

- textmining
- co-expression
- protein homology

Historia familiar de cáncer de Tiroides

Gen	SNP	Significado clínico	Estudio realizado a familiares	Presencia de variante en otros estudios
AIP	rs267606568	VUS	-	Ca. endometrio y Ca. mama
APC	rs1060503350	VUS	-	
	rs1377799096	VUS	-	Pob. Control
ATM	rs1060501661	VUS	-	Pob. Control
	rs55830714	VUS	-	Pob. Control
BRCA1	rs28897696	PAT	-	Ca. mama
DIS3L2	c.1425+1G>A	LPAT	-	
MEN1	rs1225964479	VUS	-	Ca. ovario
MLH1	c.207+4A>G	VUS	-	Pob. Control
NF1	rs876660103	VUS	-	Ca. mama
PALB2	rs180177099	PAT	-	
PTEN	c.39_40dup	PAT	+	Pob. Control
RAD51C	rs876659936	VUS	-	Ca. mama
RB1	c.208G>A	VUS	-	Ca. mama
	rs746636748	PAT	-	
RECQL4	rs773856131	VUS	-	Pob. Control
	rs745874353	VUS	-	
RET	rs774347808	VUS	-	
WT1	c.299C>G	LB	-	

VARIOMA ECUADOR:

Estudio de variantes genómicas y genéticas patogénicas y probablemente patogénicas en población ecuatoriana

PROCER:

Predisposición al cáncer en el Ecuador

PROCER: 2018-126E, MSP-DIS-2019-0283-O

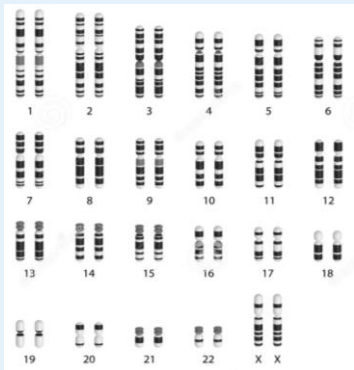
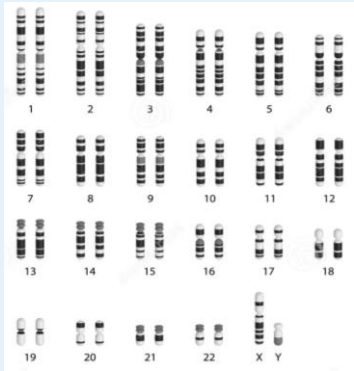
VARIOMA: 2018-127E, MSP-DIS-2019-0284-O

Conclusiones

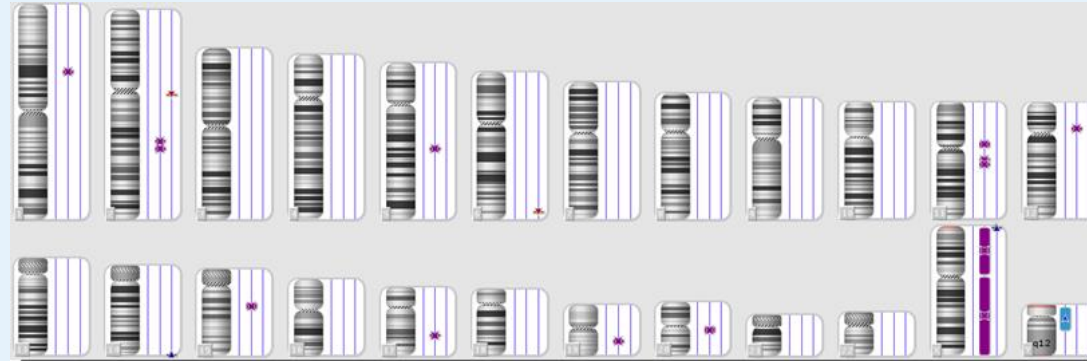
La población ecuatoriana tiene un componente trihíbrido de ancestría: Nativo americano, europeo y afroecuatoriano.

- ❖ Los estudios realizados en la población ecuatoriana con cáncer de tiroides para establecer el perfil genético incluyen la citogenética convencional, en piezas extraídas quirúrgicamente, que mostró cariotipo normal.

Detección de alteraciones en el número de copias cromosómicas



10 Mb



Submegabase



-  Pérdida
-  LOH
-  Ganancia

Conclusiones

La población ecuatoriana tiene un componente trihíbrido de ancestría: Nativo americano, europeo y afroecuatoriano.

- ❖ Los estudios realizados en la población ecuatoriana con cáncer de tiroides para establecer el perfil genético incluyen la citogenética convencional, en piezas extraídas quirúrgicamente, que mostró cariotipo normal.
- ❖ Los estudios del gen de Tiroglobulina, en muestras en parafina, por PCR y secuenciación Sanger como los estudios por secuenciación masiva de genes, evidenció una frecuencia de variantes genéticas en Ecuador similar a la informada en población asiática.

Conclusiones

La población ecuatoriana tiene un componente trihíbrido de ancestría: Nativo americano, europeo y afroecuatoriano.

- ❖ Las variantes de significado clínico patológicas identificadas se asociaron a alteraciones como deleciones y generación de codón de stop.
- ❖ La identificación de variantes genéticas propias de la población ecuatoriana, plantea la necesidad de profundizar la caracterización del perfil genético del cáncer de tiroides a través de la secuenciación de exoma o secuenciación de genoma completo.

Secuenciación de exomas y secuenciación de genomas completos



Identificar nuevas variantes



Priorización de genes

OMIM: # 188550 THYROID CANCER

CENTER FOR BIOLOGICAL CALS EQUENCE ANALYSIS CBS

EVENTS

NEWS

RESEARCH GROUPS

CBS PREDICTION SERVERS

STAFF

CONTACT

ABOUT CBS

INTERNAL

[Home / Browse / Science & Engineering / Bio-Informatics / bioGraph](#)



bioGraph
beta

Brought to you by: vlinux04

CBS >> CBS Prediction Servers >> MetaRanker

Main

Introduction

Instructions

MetaRar

Prioritize the entire protein.

Submission

Instructions

MetaRanker op

Ho

CANDID

A candidate gene identification program

GLAD4U - Vanderbilt University

Department of Biomedical Informatics - <http://bioinfo.vanderbilt.edu/glad4u>

Cipher

Structural Bioinformatics Lab



RESEARCH PROGRAMME ON BIOMEDICAL INFORMATICS



UNIVERSITAT
POMPEU FABRA

IMIM



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques

Home

Documentation

GUILD

BIANA

SBI Group

GUILDify Web Server

<http://omim.org/entry/254500>

Priorización de genes

OMIM: # 188550 THYROID CANCER

Disease	Gene	UniProt	Gene Full Name	Protein Class
✓ Papillary thyroid car...	✓ BRAF	P15056	B-Raf proto-oncogene, s...	Kinase
✓ Papillary thyroid car...	✓ NKX2-1	P43699	NK2 homeobox 1	Transcription factor
✓ Papillary thyroid car...	✓ RET	P07949	ret proto-oncogene	Kinase
✓ Papillary thyroid car...	✓ CCDC6	Q16204	coiled-coil domain contai...	
✓ Papillary thyroid car...	✓ FOXE1	O00358	forkhead box E1	Transcription factor
✓ THYROID CANCER...	✓ NKX2-1	P43699	NK2 homeobox 1	Transcription factor
✓ Papillary thyroid car...	✓ NTRK1	P04629	neurotrophic receptor tyr...	Kinase
✓ Papillary thyroid car...	✓ NCOA4	Q13772	nuclear receptor coactiv...	Transcription factor
✓ Papillary thyroid car...	✓ PAX8	Q06710	paired box 8	
✓ Papillary thyroid car...	✓ PPARG	P37231	peroxisome proliferator ...	Nuclear receptor
✓ Papillary thyroid car...	✓ NRAS	P01111	NRAS proto-oncogene, ...	Enzyme modulator
✓ Papillary thyroid car...	✓ KRAS	P01116	KRAS proto-oncogene, ...	Enzyme modulator
✓ Papillary thyroid car...	✓ DIRC3		disrupted in renal carcin...	

Agradecimientos



2012
Instituto de
Investigaciones
Biomédicas

2016



2021



paola.leone@solcaquito.org.ec



Paola E Leone



peleone1

