

TESIS DOCTORAL

DEFENDIDA POR:

Dra. Ana Fernandez-Teijeiro Álvarez

Directores:

Dra. Aurora Navajas

Dr Luis Castaño

Calificación: *Sobresaliente cum laude*

ESTUDIO EPIDEMIOLOGICO Y MOLECULAR
DEL CÁNCER PEDIÁTRICO: FACTORES
CONSTITUCIONALES PREDISONENTES Y
ANÁLISIS MOLECULAR DE LOS GENES P53 Y
P16INK4

Objetivos. Analizar la agregación familiar de cáncer en niños diagnosticados de neoplasias malignas. Determinar si la presencia de mutación a nivel germinal de los genes p53 y p16 se asocia con la aparición de neoplasias en niños con antecedente familiar de cáncer antes de los 45 años .

Diseño. Estudio casos y controles. Ambito de estudio: Unidad de Oncología Pediátrica del Hospital de Cruces con una cobertura del 75% de las neoplasias pediátricas en la Comunidad Autónoma Vasca.

Sujetos de estudio. Casos: pacientes menores de 18 años diagnosticados de neoplasia con antecedente familiar de primer o segundo grado de cáncer diagnosticado

antes de los 45 años; controles: pacientes menores de 18 años diagnosticados de cáncer, sin antecedente familiar de neoplasia.

Instrumentalización. Revisión de historias clínicas y entrevista personal para obtención de datos relativos a los familiares con cáncer precoz. Extracción de muestra de sangre para obtención de ADN de los linfocitos de sangre periférica. Para el gen p53: Amplificación de ADN mediante la técnica de reacción en cadena de polimerasa (PCR) en sangre; estudio del polimorfismo conformacional de cadena simple (SSCP) mediante electroforesis del ADN en gel de acrilamida; detección enzimática de mutaciones (EMD); y posterior secuenciación de las posibles mutaciones encontradas. Para el gen p16: estudio del polimorfismo conformacional de cadena simple (SSCP).

Determinaciones. Descripción de la agregación familiar de cáncer observada. Prevalencia de mutación germinal de los genes p53 y p16 en casos y controles. Características de las mutaciones detectadas. Relación entre la presencia de mutación germinal de los dos genes con la agregación familiar de cáncer.

Conclusiones. Se objetiva agregación familiar de los tumores típicos del síndrome de Li-Fraumeni, de los tumores cerebrales y de las neoplasias linfohematológicas. Prevalencia de mutaciones germinales del gen p53:0,9%. Dos mutaciones de-

tectadas mediante SSCP: 214delAT y 312G>C. No se han detectado mutaciones en el gen p16. Ausencia de relación entre el hallazgo de mutación y la existencia de agregación familiar de cáncer. Limitaciones de la técnica de EMD.

NUEVA JUNTA DIRECTIVA

En la reunión de la Junta de la Sociedad celebrada el día 11 de abril de 2003 en Pamplona, se ha procedido, en cumplimiento de los Estatutos de la Sociedad, a la renovación parcial de algunos cargos de la Junta Directiva elegidos en las votaciones efectuadas en la Reunión de Vitoria. Los nuevos componentes de la Junta son los siguientes:

Presidente

Mirentxu Oyarzabal Irigoyen

Vicepresidente por Vizcaya

M^a Teresa Labayru Echevarría

Vicepresidente por Navarra

Javier Molina Garicano

Vocal por Gipuzkoa

Miren Arrate Bengoa Gorosábel

Vocal por Alava

Aurora del Campo Duestua

Vocal de Cirugía Infantil

José Luis Blanco Brunet