

## **Análisis de variantes en el gen AHR reportadas en repositorios de pacientes cáncer y su potencial impacto**

N.A. Trujillo Pelayo<sup>1</sup>, S. Guauque-Olarte<sup>2</sup>, C.I. Vargas Castellanos<sup>1</sup>, L. Cifuentes C<sup>3</sup>.

1 Facultad de Salud, Grupo de Investigación en Genética Humana-GENEHUIS, Universidad Industrial de Santander, Colombia;

2 Facultad de Odontología, Campus Medellín, Grupo de Investigación GIOM, Universidad Cooperativa de Colombia, Colombia;

3 Facultad de Odontología, Campus Pasto, Grupo de Investigación GIOD, Universidad Cooperativa de Colombia, Colombia.

\*e-mail: [laura.cifuentesc@campusucc.edu.co](mailto:laura.cifuentesc@campusucc.edu.co)

**Introducción:** El receptor Aril de hidrocarburos (AhR), codificado por el gen *AHR*, es un factor de transcripción que induce la activación de enzimas metabolizadoras de xenobióticos y su función se ha asociado con la regulación de vías de transducción de señales (proliferación celular y apoptosis). Mutaciones en el gen *AHR* se han asociado con diferentes tipos de cáncer.

**Objetivo:** analizar variantes genéticas en el gen *AHR* reportadas en diferentes bases de datos de pacientes con cáncer.

**Metodología:** se realizó una búsqueda de variantes en el gen *AHR* en los repositorios de cáncer TCGA, ICGC y COSMIC, y en las bases de datos genómicas GnomADv2.1 y GWAS Catalog (Fecha agosto 2020). Se evaluó el impacto de cada variante sobre el receptor AhR mediante herramientas de predicción funcional VEP, MutPrep, Polyphen y SIFT.

**Resultados:** Entre todas las bases de datos se encontraron 7.020 variantes reportadas para *AHR*, de las cuáles en individuos latinoamericanos se identificaron 1.186. En los repositorios ICGC y TCGA los tipos de cáncer que presentaron más variantes fueron esófago 97 variantes (n=80) y ovario 10 variantes (n=149). En la población hispana el cáncer de piel 27 variantes (n=28) y el de útero 7 variantes (n=7) fueron los que más comúnmente presentaron mutaciones en este gen. En cuanto al impacto de las variantes encontradas en latinos el 10% de ellas fueron etiquetadas como de Alto por la herramienta de predicción de VEP. Las variantes más comunes en ICGC y TCGA fueron chr7:g.17389450->T y chr7:g.17335775G>C respectivamente.

**Conclusión:** en este estudio se encontraron un total de 7020 variantes en el gen *AHR* en pacientes con cáncer, sin embargo, en pacientes latinoamericanos solo se identificaron 1186 de estas variantes, esta baja cantidad de mutaciones podría ser explicada por la poca cantidad de pacientes latinoamericanos incluidos en los repositorios estudiados.

**Financiación:** CONADI-UCC (INV2085).