

PREMIOS A LA INVESTIGACIÓN OTORGADOS POR LA ACADEMIA NACIONAL DE MEDICINA EN 2019

Alfredo Jácome Roca¹

Como es tradicional en las últimas décadas, en el marco de los Premios a la Investigación Científica que otorga la Academia Nacional de Medicina de Colombia, durante el mes de octubre de 2019 se dieron a conocer los nombres de los trabajos concursantes que obtuvieron los dos premios disponibles, además de una mención honorífica.

Nuevamente los investigadores en Biología y Ciencias de la salud presentaron sus estudios para concursar en la versión 2019 del Premio a la Investigación Científica de la ANM. Después de sesuda e imparcial evaluación por parte de los jurados designados por la Junta Directiva, presentamos un resumen de los dos trabajos ganadores, así como también el de la mención honorífica.

Uno de los trabajos premiados se denominó “*Análisis de la utilidad de la citometría de flujo en la identificación de infiltración neoplásica del líquido cefalorraquídeo, en pacientes con leucemia aguda y su asociación con parámetros clínico-biológicos de importancia pronóstica*”. Esta investigación fue elaborada por el Grupo de Inmunobiología y Biología Celular, del Departamento de Microbiología, de la Pontificia Universidad Javeriana y la investigadora principal fue la doctora Sandra Quijano. Contó con la colaboración del Departamento de Patología y Laboratorio Clínico de la Fundación Santa Fe de Bogotá y de científicos del Área de Citometría de Flujo-Labo-

ratorio Clínico y del Servicio de Pediatría, ambos del Hospital Universitario San Ignacio, Pontificia Universidad Javeriana, en la ciudad de Bogotá (Colombia).

La doctora Sandra Quijano es bien conocida para la Academia Nacional de Medicina de Colombia, ya que en oportunidades anteriores ha recibido el mismo premio. Igualmente, el doctor Carlos Saavedra ha sido previamente galardonado. Los otros colaboradores fueron Ximena Torres, Iliana de los Reyes, Martha Vizcaíno, Paula Carolina Guzmán, Alba Campos, Niyireth Peñaloza, Ana María Uribe, Alexander Juyo, Martha Romero, Gina Cuéllar, Liliana Martín, Paula Rodríguez y Claudia Cardozo.

El resumen del trabajo es el siguiente:

Es bien conocido que la infiltración al sistema nervioso central (SNC) constituye una complicación clínica de leucemias agudas (LA), asociada a mal pronóstico y a mayor agresividad tumoral. En la actualidad, el diagnóstico temprano de meningitis neoplásica contribuye a realizar una mejor clasificación y seguimiento de los pacientes con riesgo de recaída en SNC. Teniendo en cuenta lo anterior, en los últimos años grupos expertos en citometría de flujo (CMF) han demostrado la utilidad de esta técnica, principalmente en la identificación y cuantificación de células de linfoma en SNC,

1 Internista-Endocrinólogo. Miembro de Número de la Academia Nacional de Medicina, y Honorario de la Asociación Colombiana de Endocrinología, Diabetes y Metabolismo. Editor Emérito, revista MEDICINA. Bogotá, Colombia.

en comparación con la técnica “gold standard” que es la citología convencional (CC).

La Asociación Colombiana de Hemato-oncología Pediátrica (ACHOP) en la Guía para la atención integral de niños con LA, identificó la necesidad de implementar la CMF para la evaluación del compromiso en SNC de las LA, pero para esto era necesario realizar un estudio que demostrara su utilidad en nuestros pacientes. Teniendo en cuenta lo anterior, el objetivo del presente trabajo fue evaluar la presencia de infiltración neoplásica en muestras de líquido cefalorraquídeo (LCR) de pacientes con diagnóstico de LA mediante CMF comparada con la CC y su relación con diferentes parámetros clínico-biológicos.

Se analizaron en total 156 muestras de LCR de 55 pacientes pediátricos con LA del Hospital Universitario San Ignacio y la Fundación Santa Fe de Bogotá. Estas muestras fueron analizadas de forma simultánea por CMF y CC en estas instituciones. De las 156 muestras estudiadas, 19 (12,2%) mostraron infiltración tumoral detectada por CMF, mientras que la CC solo fue positiva en 1 muestra (0,64%). La concordancia entre las 2 técnicas fue muy pobre obteniendo un índice Kappa menor a 0,2.

Desde el punto de vista clínico-biológico, los pacientes con leucemia linfocítica aguda B (LLA-B) e infiltración del LCR detectada por CMF demostraron asociación significativa con una peor respuesta a la terapia con esteroides, anormalidades en el cariotipo y presencia de síntomas neurológicos. Además, se observó que los pacientes con LLA-B clasificados como riesgo bajo y con infiltración en SNC detectada por CMF presentaron menor supervivencia libre de recaída.

En conclusión, este trabajo demuestra que la CMF logra detectar la infiltración en SNC en pacientes pediátricos con LA y su asociación con variables de valor pronóstico, por lo que es altamente recomendable incluir esta tecnología en los estudios de rutina de las

muestras de LCR de pacientes pediátricos con LA, tanto al momento del diagnóstico como durante el seguimiento de la enfermedad.

Por lo que se refiere al siguiente trabajo investigativo premiado, su título fue “*Estudio longitudinal de epidemiología molecular del cáncer de pulmón, colon y melanoma en Colombia*”. Como investigador principal estuvo a cargo Andrés Felipe Cardona Zorrilla y los Co-investigadores fueron Alejandro Ruiz Patiño, Jorge Miguel Otero Bernal, Diana Carolina Sotelo Rodríguez, Hernán Carranza Isaza, July Katherine Rodríguez Ariza y Carlos Alberto Vargas Báez. Los investigadores hacen parte del Grupo de Oncología Clínica y Traslacional, del Instituto de Oncología, Clínica del Country, así como de la Fundación para la Investigación Clínica y Aplicada del Cáncer – FICMAC, de la ciudad de Bogotá (Colombia).

El resumen de este trabajo dice lo siguiente:

La epidemiología molecular hace referencia a la inclusión de medidas biológicas en el nivel molecular en las investigaciones epidemiológicas, estas mediciones suelen corresponder a la detección de biomarcadores tumorales por medio de técnicas inmunológicas. La epidemiología molecular se puede emplear para medir la exposición, la respuesta biológica a tratamientos específicos o para determinar las características de los pacientes que les confieren diferentes patrones de susceptibilidad. En la oncología, se ha utilizado ampliamente el uso de biomarcadores moleculares que permiten medir la magnitud del daño del ADN, los polimorfismos genéticos heredables que influyen en la susceptibilidad, los genes que se asocian a cáncer y la respuesta a los tratamientos. El perfil genómico de los colombianos es diferente al perfil genómico reportado en otros continentes, por esta razón es importante determinar el perfil genómico mutacional de diferentes regiones del país con el fin de caracterizar mejor la población y facilitar la toma de decisiones pro actores activos de la salud pública. Este es un estudio descriptivo

único en el país en base a la epidemiología molecular e integrativa que busca caracterizar la población con cáncer de pulmón, colon melanoma y gliomas de alto grado mediante la revisión de base de datos y la plataforma de un biobanco de tumores ubicado en Bogotá, que actúa como reservorio de más de 11.000 muestras procedentes de las ciudades principales del país. Con los resultados obtenidos a partir de esta investigación podremos determinar si existe variabilidad en la presencia de marcadores que alteren el pronóstico de estas enfermedades y se puede brindar información a los entes reguladores que permita orientar la toma de decisiones en salud en términos de acceso a pruebas, medicamentos y otras posibles estrategias de tratamiento.

Por último, una Mención de Honor fue otorgada al trabajo “*Uveítis y Esclerosis Múltiple: Mutaciones comunes potencialmente causales*”. La Investigadora principal fue Ligia Alejandra de la Torre Cifuentes y los Co-investigadores fueron Claudia T. Silva Aldana, Juliana Muñoz Ortiz, Laura B. Piñeros Hernández, Óscar Otero, Alejandra Domínguez, León A. Faciolince, Mauricio Arcos Holzinger, Claudio Mastronardi, Nora Constanza Contreras Bravo, Carlos Martín Restrepo y Mauricio Arcos Burgos. Este equipo investigador hace parte del Grupo de Investigación en Neurociencias (NEUROS), Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario. Otras afiliaciones de los investigadores son: el Centro para la Investigación en Genética y Genómica-CIGGUR, Grupo de Investigación GENIUROS, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad del Rosario; Escuela Superior de Oftalmología; Instituto Barraquer de América; Grupo de Investigación INPAC; Fundación Universitaria Sanitas (Bogotá); Grupo de Investigación en Psiquiatría (GIPSI), Departamento de Psiquiatría, Instituto de Investigaciones Médicas (IIM), Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia (Medellín).

Este trabajo fue publicado en inglés en la revista *Molecular Neurobiology* y trata de lo siguiente:

Uveitis, defined as inflammation of the uveal tract of the eye, is a leading cause of blindness and visual impairment throughout the world. The etiology of uveitis is complex, and autoimmunity plays a major role in its pathogenesis. Intermediate uveitis (IU), a subtype of ocular inflammation, has been associated with systemic autoimmune disorders, specifically with multiple sclerosis (MS). This article reports a rare three-generation family with several members affected by IU (four siblings) and comorbid MS (two siblings fulfilling MS diagnostic criteria and a third sibling presenting some neurological symptoms). Based on the clinical findings, we captured and sequenced whole exomes of seven pedigree members (affected and unaffected). Using a recessive model of transmission with full penetrance, we applied genetic linkage analysis to define minimal critical regions (MCRs) in suggestive or nominal regions of linkage. In these MCRs, we defined functional (some pathogenic), novel, and rare mutations that segregated as homozygous in affected and heterozygous in unaffected family members. The genes harboring these mutations, including DGKI, TNFRSF10A, GNGT1, CPAMD8, and BAFF, which are expressed in both eye and brain tissues and/or are related to autoimmune diseases, provide new avenues to evaluate the inherited causes of these devastating autoimmune conditions.

Los premios a la Investigación Científica otorgados por la Academia Nacional de Medicina suponen un reconocimiento y distinción al mérito de hombres y mujeres investigadores, cuya labor es destacada en el campo científico y con sus investigaciones, cuya calidad debe permear la actividad científica, contribuyen al avance de la Medicina en nuestro país.

Recibido: 5 de noviembre de 2019
Aceptado: 19 de noviembre de 2019

Correspondencia:
Alfredo Jácome Roca
ajacomero@gmail.com