

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Neoplasias;  
América Latina;  
Polimorfismo genético;  
Mutación

### Correspondencia:

Nathalia Andrea Trujillo Pelayo  
nathalia.trujillo@correo.uis.edu.co

**Cómo citar:** Trujillo-Pelayo NA, Guauque-Olarte S, Vargas-Castellanos CI, Cifuentes L. Análisis integrado de datos genómicos para la identificación de variantes en el gen AhR asociadas con cáncer en población latinoamericana. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):10-11.



Copyright: © 2023  
Universidad de Antioquia.

# Análisis integrado de datos genómicos para la identificación de variantes en el gen AhR asociadas con cáncer en población latinoamericana

N.A. Trujillo-Pelayo<sup>1</sup>, S. Guauque-Olarte<sup>2</sup>, C.I. Vargas-Castellanos<sup>3</sup>, L. Cifuentes<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Estudiante de Doctorado en Ciencias Biomédicas. Grupo de Investigación en Genética Humana-GENEHUIS. Facultad de Salud, Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia.

<sup>2</sup> Profesor Investigador. Grupo de Investigación GIOM. Facultad de Odontología, Campus Medellín, Universidad Cooperativa de Colombia. Medellín, Colombia.

<sup>3</sup> Profesor Titular. Grupo de Investigación en Genética Humana-GENEHUIS, Laboratorio de Genética. Facultad de Salud, Universidad Industrial de Santander. Bucaramanga, Colombia.

<sup>4</sup> Profesor Investigador. Grupo de Investigación GIOD. Facultad de Odontología, Campus Pasto, Universidad Cooperativa de Colombia. Pasto, Colombia.

## RESUMEN

**Introducción:** el receptor AhR, codificado por el gen AhR, induce la activación de enzimas metabolizadoras de xenobióticos y se asocia con la regulación de múltiples vías de señalización, por lo que la variación polimórfica en AhR podría favorecer el desarrollo de cáncer.

**Objetivo:** describir variantes en el gen AhR identificadas en estudios genómicos de cáncer en diferentes poblaciones, principalmente en latinos.

**Métodos:** se realizó una búsqueda de variantes para *AHR* en repositorios genómicos (GnomADv2.1 y The-GWAS-Catalog) y cáncer (COSMIC, ICGC y TCGA). Se calculó el porcentaje de alteraciones en AhR por tipo de cáncer, tipo de consecuencia y por poblaciones. Se realizó análisis *in silico* de patogenicidad de las variantes utilizando herramientas bioinformáticas.

**Resultados:** se encontró un total de 7019 variantes en AhR, de las cuales 1186 se reportaron en latinos. GnomAD reunió 4359 de todas las variantes, seguida de COSMIC (1301), ICGC (1124), TCGA (229) y GWAS (6). Los sitios primarios con el mayor número de variantes fueron hígado (314) y mama (229), mientras que, para población latina, fueron piel (27) y útero (5). Las variantes más comunes en repositorios cáncer fueron: chr7:g.17389450->T y chr7:g.17375399G>C. Se identificaron 64 variantes de alto impacto para AhR.

**Conclusiones:** se presenta un análisis de variantes en AhR asociadas con cáncer en población general y latina. La subrepresentación de latinoamericanos en repositorios genómicos indica la necesidad de detectar variantes AhR en esta población. La identificación de variantes de riesgo en AhR aumenta la comprensión sobre el papel del receptor en el desarrollo y progresión del cáncer.

## REFERENCIAS

1. Dai S, Qu L, Li J, Zhang Y, Jiang L, Wei H, et al. Structural insight into the ligand binding mechanism of aryl hydrocarbon receptor. *Nat Commun* [Internet]. 2022;13(1):6234. <https://doi.org/10.1038/s41467-022-33858-w>
2. Fernández-Mateos J, Seijas-Tamayo R, Adansa Klain JC, Pastor Borgoñón M, Pérez-Ruiz E, Mesía R, et al. Genetic susceptibility in head and neck squamous cell carcinoma in a Spanish population. *Cancers (Basel)* [Internet]. 2019;11(4):493. <https://doi.org/10.3390/cancers11040493>
3. Haidar R, Henkler F, Kugler J, Rosin A, Genkinger D, Laux P, et al. The role of DNA-binding and ARNT dimerization on the nucleo-cytoplasmic translocation of the aryl hydrocarbon receptor. *Sci Rep* [Internet]. 2021;11(1):18194. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-97507-w>
4. Landry LG, Ali N, Williams DR, Rehm HL, Bonham VL. Lack of diversity in genomic databases is a barrier to translating precision medicine research into practice. *Health Aff (Millwood)*. 2018;37(5):780-785.
5. Safe S, Cheng Y, Jin UH. The Aryl Hydrocarbon Receptor (AhR) as a Drug Target for Cancer Chemotherapy. *Curr Opin Toxicol* [Internet]. 2017;2:24-29. <https://doi.org/10.1016/j.cotox.2017.01.012>
6. Schulte KW, Green E, Wilz A, Platten M, Daumke O. Structural basis for aryl hydrocarbon receptor-mediated gene activation. *Structure* [Internet]. 2017;25(7):1025-1033.e3. <https://doi.org/10.1016/j.str.2017.05.008>