Resumen de Presentaciones relacionadas con cáncer - Congreso Argentino de Bioquímica 2025

1. Diversidades en cáncer asociadas a la ancestría (Hispanidad)

La incidencia y mortalidad del cáncer varía según la ancestría. En 2018, la incidencia de cáncer de vesícula biliar en hispanicos de EE.UU. fue más del doble que en blancos no hispanicos. En 2019, tanto la incidencia como la mortalidad por cáncer pulmonar fueron un 63 % y 69 % menores, respectivamente, en hispanicos frente a blancos no hispanicos. No obstante, la incidencia de leucemia linfocítica aguda en niños y adolescentes hispanicos duplica la de los niños negros. Estos datos muestran que ciertos tipos de cáncer son más prevalentes o agresivos en algunas poblaciones. Las diferencias pueden deberse a factores genéticos, sociales y de acceso al sistema de salud. La ancestría influye en la biología tumoral y la respuesta a tratamientos. Las investigaciones deben considerar estas diferencias para desarrollar estrategias específicas de prevención y tratamiento. Es fundamental la equidad en el tamizaje y la atención médica. La etnicidad no solo es un dato demográfico, sino una variable clínica relevante. Esta información subraya la necesidad de medicina personalizada. Las políticas públicas deben incluir a comunidades vulnerables. La bioestadística en salud pública permite visualizar estos contrastes. La diversidad genética y epigenética también influye en la susceptibilidad al cáncer. La comprensión de estos datos puede mejorar el pronóstico y la calidad de vida.

Abordaje Integral del Cáncer de Cuello Uterino

El cáncer cervicouterino continúa siendo una de las principales causas de mortalidad por cáncer en mujeres, especialmente en regiones de ingresos medios y bajos. El abordaje tradicional basado en citología y factores clínicos ha dado paso a estrategias más integrales y personalizadas. En este contexto, se destaca el enfoque multidimensional que considera simultáneamente biomarcadores de inestabilidad genómica, perfiles inflamatorios sistémicos y factores psicosociales, lo cual permite comprender mejor la evolución de la enfermedad y personalizar las intervenciones terapéuticas.

La inestabilidad genómica (GI) en células tumorales es una característica común en cánceres agresivos y se manifiesta mediante mutaciones somáticas, reordenamientos cromosómicos y expresión anómala de ciertos genes. En cáncer de cuello uterino, genes como RIPOR2 y otros asociados a la vía cGAS-STING contribuyen a la formación de micronúcleos y a la activación de la inflamación crónica, lo que favorece la progresión tumoral. Estas alteraciones pueden identificarse mediante secuenciación genómica y transcriptómica, y se correlacionan con pronósticos más desfavorables.

En paralelo, los biomarcadores inflamatorios como la razón neutrófilo-linfocito (NLR), la razón plaqueta-linfocito (PLR), el índice de inflamación sistémica (SII) y el índice PIV han sido

validados como predictores de progresión, metástasis y supervivencia global. Estas métricas derivadas de hemogramas simples reflejan el estado inmunoinflamatorio sistémico del paciente y se han asociado con respuesta pobre al tratamiento y recurrencia tumoral. Los niveles elevados de proteína C reactiva (CRP) también se vinculan con peor pronóstico.

El componente psicosocial cobra relevancia en el modelo integral. Diversos estudios han demostrado que el estrés crónico, la ansiedad y la depresión pueden activar el eje hipotalámico-hipofisario-adrenal (HPA), aumentando la producción de cortisol y catecolaminas. Esta activación inmunosupresora modifica la expresión de citoquinas inflamatorias como IL-6 y TNF- α , debilitando la vigilancia inmune antitumoral. El campo de la psiquoneuroinmunología aporta evidencia sólida de cómo las variables emocionales inciden en la evolución clínica del cáncer.

El trabajo presentado en la sesión CO-1 del Congreso Argentino de Bioquímica 2025 propone una evaluación integral que combina estos tres dominios: genómico, inflamatorio y emocional. Este modelo refleja la complejidad biológica y humana del cáncer cervicouterino, promoviendo un enfoque de medicina de precisión que va más allá de los biomarcadores aislados. Además, plantea que futuras guías clínicas podrían incorporar variables psicosociales cuantificadas como parte de la estratificación de riesgo y diseño terapéutico.

En conclusión, el abordaje interdisciplinario e integrador del cáncer de cuello uterino tiene el potencial de transformar el pronóstico de miles de mujeres. Incluir biomarcadores genómicos, perfiles inflamatorios y factores psicosociales en la evaluación clínica permite diseñar intervenciones más efectivas y centradas en la persona, con base en la medicina personalizada y la salud pública de precisión.

2. Laboratorio de Inmunología Celular en Enfermedades Inflamatorias Intestinales (EII)

El estudio de la inmunidad celular permite identificar defectos cuantitativos (número) y cualitativos (función) en diferentes poblaciones celulares. Estas evaluaciones son fundamentales para detectar alteraciones inmunológicas que pueden orientar diagnósticos más precisos. El abordaje escalonado en los EII es crucial para evitar pruebas innecesarias y orientar el análisis molecular de forma eficiente. Además, la inmunología celular ayuda a perfilar la respuesta inmune en cada paciente. La medicina personalizada se apoya en estos análisis para seleccionar terapias biológicas adecuadas. Desde una perspectiva a futuro, los avances en diagnóstico molecular como la secuenciación del exoma completo (WES) permiten identificar variantes genéticas implicadas en EII. Estas variantes deben validarse como causales de la enfermedad para ser clínicamente relevantes. El laboratorio celular contribuye a esta validación mediante estudios funcionales. Este enfoque integral es clave para interpretar la variabilidad genética entre pacientes. La precisión diagnóstica mejora el manejo clínico y reduce la incertidumbre. Estos métodos deben implementarse como parte de una rutina diagnóstica avanzada. El análisis molecular e inmunológico combinado

aumenta la sensibilidad diagnóstica. Así, se optimiza el uso de tratamientos dirigidos y se minimizan efectos adversos. Los EII representan un modelo ideal para aplicar estos avances. La inmunología celular sigue siendo un pilar en la medicina traslacional actual.

3. Estudio molecular y anátomo-patológico en inmunodeficiencias

Se presentó un caso de inmunodeficiencia ligada al cromosoma X por mutación en el gen IKBKG (NEMO), con sustitución de alanina por prolina en la posición 288. La madre fue confirmada como portadora, lo que indica herencia ligada al X. En el estudio anátomo-patológico se observó un incremento de queratinocitos apoptóticos, inflamación e incontinencia pigmenti en la biopsia de piel. El diagnóstico definitivo fue displasia ectodérmica con inmunodeficiencia (XL-EDA-ID), un tipo de inmunodeficiencia combinada (IDC) con rasgos sindrómicos. Estos hallazgos demuestran la importancia de la correlación entre genética, clínica e histopatología. Un diagnóstico rápido y certero permite instaurar tratamientos específicos a tiempo. En este caso, se consideró el trasplante de células precursoras hematopoyéticas como opción terapéutica. El diagnóstico molecular aporta valor en el consejo genético familiar. La identificación temprana de portadores es clave para evitar futuras afectaciones. El enfoque interdisciplinario acelera la toma de decisiones clínicas. La patología cutánea puede ser la primera pista en inmunodeficiencias primarias. Este tipo de diagnóstico integral mejora la sobrevida y calidad de vida del paciente. Las inmunodeficiencias con fenotipo sindrómico deben estudiarse con herramientas avanzadas. La medicina de precisión es indispensable para este grupo de enfermedades raras. El trabajo conjunto entre genetistas, inmunólogos y patólogos es fundamental para la confirmación diagnóstica.