



MUTACIÓN BRCA: IMPORTANCIA DE LA CIRUGÍA REDUCTORA DE RIESGO

Fernández Mellado, MJ; Muñoz Arberas, L; Ajuriagogeaskoa Andrada, S; Beiro Felipe, E; Meléndez Baltanás, J; Rodríguez del Valle, EM; Palenzuela Blasco, A; Moreno Domingo, J.

Unidad de Mama. Hospital Universitario Basurto, Bilbao.

INTRODUCCIÓN

Las mutaciones en los genes de alta predisposición al cáncer de mama, BRCA 1 y 2, son la principal causa de cáncer de mama y ovario hereditarios y causan aproximadamente el 5-10% de todas las neoplasias de mama hereditadas.

La probabilidad de desarrollar un tumor en portadoras de mutación es variable. Un estudio multicéntrico español estimó que el riesgo de cáncer de mama era del 52% y de ovario del 22% para portadoras de BRCA1.

CASO CLÍNICO

- Mujer de 56 años, remitida a consulta de alto riesgo oncológico para iniciar seguimiento por mutación BRCA1 y AF de alto riesgo (Hermana cáncer de ovario a los 60 años, tía materna ca de mama + ovario, primar ca de de mama).

Exploración física y por imagen normal (mamaria y ginecológica)

Se programa para salpingooforectomía bilateral reductora de riesgo. AP: Foco de adenocarcinoma infiltrante G2 endometriode en trompa. Ovarios normales. Tras presentar el caso en comité de tumores se realiza cirugía de estadificación: histerectomía total + omentectomía + linfadenectomía pélvica bilateral y paraaórtica que resulta negativa.

Actualmente en seguimiento.

- Mujer de 54 años, hermana de la primera, inicia también seguimiento en consulta de alto riesgo oncológico por mutación BRCA 1.

Exploración ginecológica normal. Salpingooforectomía bilateral reductora de riesgo. AP: sin hallazgos patológicos.

Exploración mamaria normal. RMN: asimetría en UCInf de mama derecha y distorsión en CSE de mama izquierda que se biopsian mediante BAV: adenosis esclerosante (MD) e HDA (MI).

Tras presentar el caso en comité de tumores y plantear las diferentes opciones terapéuticas, la paciente opta por biopsia quirúrgica con marcaje radiológico bilateral y con resultado AP, todavía pendiente, valorar cirugía reductora de riesgo.

CONCLUSIONES

El seguimiento de detección precoz de cáncer de mama en estas pacientes debe iniciarse a los 25 años, realizando mamografía y RMN mamaria a partir de los 30 años.

El seguimiento para la detección precoz del cáncer de ovario se recomienda a partir de los 30 años, hasta realizar SOBP. Está documentado el mayor riesgo de cáncer de trompa en mujeres portadoras de la mutación BRCA y hay que tener en cuenta que la aparición del cáncer de ovario para estas mujeres está entre los 53 y 57 años. Se detecta un cáncer oculto de ovario o trompa en un 2-17% de las pacientes y un cáncer metastásico en un 1% de los casos.