

REVISIÓN Y PROPUESTA DE SEGUIMIENTO RADIOLÓGICO DEL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

Macarena Sánchez Carpintero De La Vega¹, Rafael Reina Cubero², Soraya García Gómez²

1. Hospital General Juan Cardona, Ferrol, España

2. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España

1. OBJETIVOS

- Identificar los factores de riesgo y clasificar a las pacientes según el grado
- Describir el seguimiento específico acorde al riesgo y las técnicas indicadas en cada caso
- Definir las características por imagen más frecuentes del cáncer de mama hereditario

2. MATERIAL Y MÉTODOS

Se realiza una revisión de la bibliografía más reciente acerca del tema y se recopila información que se reúne de una forma sencilla y esquemática en esta presentación para crear una guía práctica de uso cotidiano.

3. RESULTADOS

- El cáncer hereditario es aquel que tiene su origen en alguna mutación genética. Solo el 5-10% de los cánceres de mama son hereditarios, de los cuales, el 20-25% de las mutaciones responsables ocurren en los genes BRCA 1 y 2.
- Las pacientes precisan un seguimiento radiológico adecuado y precoz por su habitual manifestación a edades tempranas. La RM es la técnica con mayor sensibilidad, aunque es necesario combinar el seguimiento con mamografía y ecografía (por menor sensibilidad de la RM para carcinoma intraductal)
- El cáncer de mama hereditario además puede diferir en su presentación radiológica respecto al esporádico:
 - Mayor tendencia a la bilateralidad
 - Puede simular lesiones benignas
 - Puede mostrar parámetros cinéticos de benignidad en RM
 - No suelen presentar morfología de masa.
 - Ca infiltrante en BRCA 1 sin calcificaciones ni componente in situ
 - Similares a fibroadenomas
 - Realce en anillo
- El cáncer de mama hereditario suele afectar a pacientes jóvenes, en edad fértil, con cambios hormonales, hechos que, asimismo, repercuten en el seguimiento y en la imagen radiológica.

6. CONCLUSIONES

- Es necesario conocer los factores de riesgo de cáncer de mama hereditario para realizar una adecuada identificación de las pacientes expuestas.
- Estas pacientes precisan un seguimiento especial en función del grado de riesgo, que debe comenzar a edades tempranas desde un abordaje multidisciplinar, donde el radiólogo juega un papel esencial.

* IDEAS CLAVE

- Ningún factor de riesgo tiene relación tan fuerte como el gen BRCA
- Tener un antecedente de cáncer de mama en la familia NO es suficiente salvo que éste se haya producido antes de los 50 años
- Manifestación a edades tempranas
- Las estrategias de detección de ca mama precoz en pacientes con riesgo hereditario debe comenzar antes de los 40 años
- RM técnica con mayor sensibilidad → técnica de elección en cribado de pacientes con alto riesgo
- Periodicidad anual

4. FACTORES DE RIESGO HEREDITARIO

- 4 o más familiares con ca de mama/ovario (al menos uno de primer grado).
- 3 familiares de 1º/2º con cáncer de mama/ovario.
- Dos casos entre familiares de 1º/2º :
 - 2 casos de cáncer de ovario.
 - 1 cáncer de mama y otro de ovario.
 - 1 cáncer de mama en varón y un cáncer de mama o de ovario.
 - 2 casos de cáncer de mama menores o igual a 50 años.
 - 2 casos de cáncer de mama de 1º uno de ellos < 50 años.
 - 1 caso de cáncer de mama bilateral y otro cáncer de mama (uno menor de 50 años).
- 1 cáncer de mama ≤ 35 años.
- 1 cáncer de mama y ovario en una misma paciente.
- 1 cáncer de mama bilateral antes de los 50 años.

5. PERSONAS CON RIESGO MODERADO CA DE MAMA HEREDITARIO

- 1 cáncer de mama en familiar de 1º entre 36 y 50 años
- 2 familiares de 1º/2º ≥ 50 años.
- 1 caso de cáncer de mama bilateral mayor de 50 años.

***Si una persona tiene antecedentes familiares que sugieren la presencia de mutación BRCA 1 o 2:**

- Examinar al familiar afecto de ca mama → positivo
- Estudio del resto de miembros familiares → asesoría genética



Alto riesgo BRCA +

- Exploración ginecológica 6-12 meses, > 25-35 años:
- Ecografía transvaginal
- Determinación sérica CA 125
- RM y mamografía anual desde los 25 años /5-10 años antes que el caso más joven de la familia

Riesgo moderado BRCA + → seguimiento anual por Atención Primaria y mamografía anual desde los 40 años

Riesgo agregación familiar (no han querido realizarse test genético/ test genético no informativo) → mismo seguimiento que portadoras BRCA, salvo RM