

IMPORTANCIA EN EL SEGUIMIENTO DE LAS PACIENTES PORTADORAS DE LA MUTACIÓN CDH-1: a propósito de un caso

López Arrúe E, De la Puente Yagüe M, Brenes Sánchez JM,, Merchán Morales MJ, Herrera De la Muela M, Pascual Martín A, Olivera Pérez-Frade H, Hernández Ramos A. Unidad de Patología Mamaria del Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

OBJETIVO: Exponer el caso clínico de una paciente de 55 años portadora de la mutación CDH-1 que tras un cáncer de estómago con metástasis ovárica en 1995, presenta cáncer de mama izquierda en 2017.

CASO CLÍNICO:

INTRODUCCION:

El gen CDH-1 es un gen supresor de tumores cuya mutación predispone al cáncer gástrico y de otro tipo, como el cáncer de mama. El 10-15% de los cánceres de mama son hereditarios.

ANTECEDENTES FAMILIARES:

Cáncer colon materno, hepatocarcinoma paterno y cáncer gástrico tío paterno.

ANTECEDENTES PERSONALES:

Paciente de 55 años, portadora de mutación CHD-1. Adenocarcinoma gástrico y metástasis ovarica en 1995 con gastrectomía subtotal y anexectomía izquierda.

CRIBADO CÁNCER DE MAMA:

Controles anuales. Mamografía y ecografía en 2017: BIRADS 2. Dado el alto riesgo que presenta, se solicita RMN que informa de BIRADS 4C.

BIOPSIA DE AGUJA GRUESA:

Carcinoma infiltrante tipo no específico (RE 8/8, RP -, CK 19+, Ki 67 de 5%, Hercept test - y E-Caderina -.

ESTADIO:

CT3N0M0

TRATAMIENTO:

Se administra quimioterapia neoadyuvante con respuesta completa en RMN.
Se programa mastectomía izquierda con BSGC izquierda con mastectomía derecha profiláctica y reconstrucción inmediata.

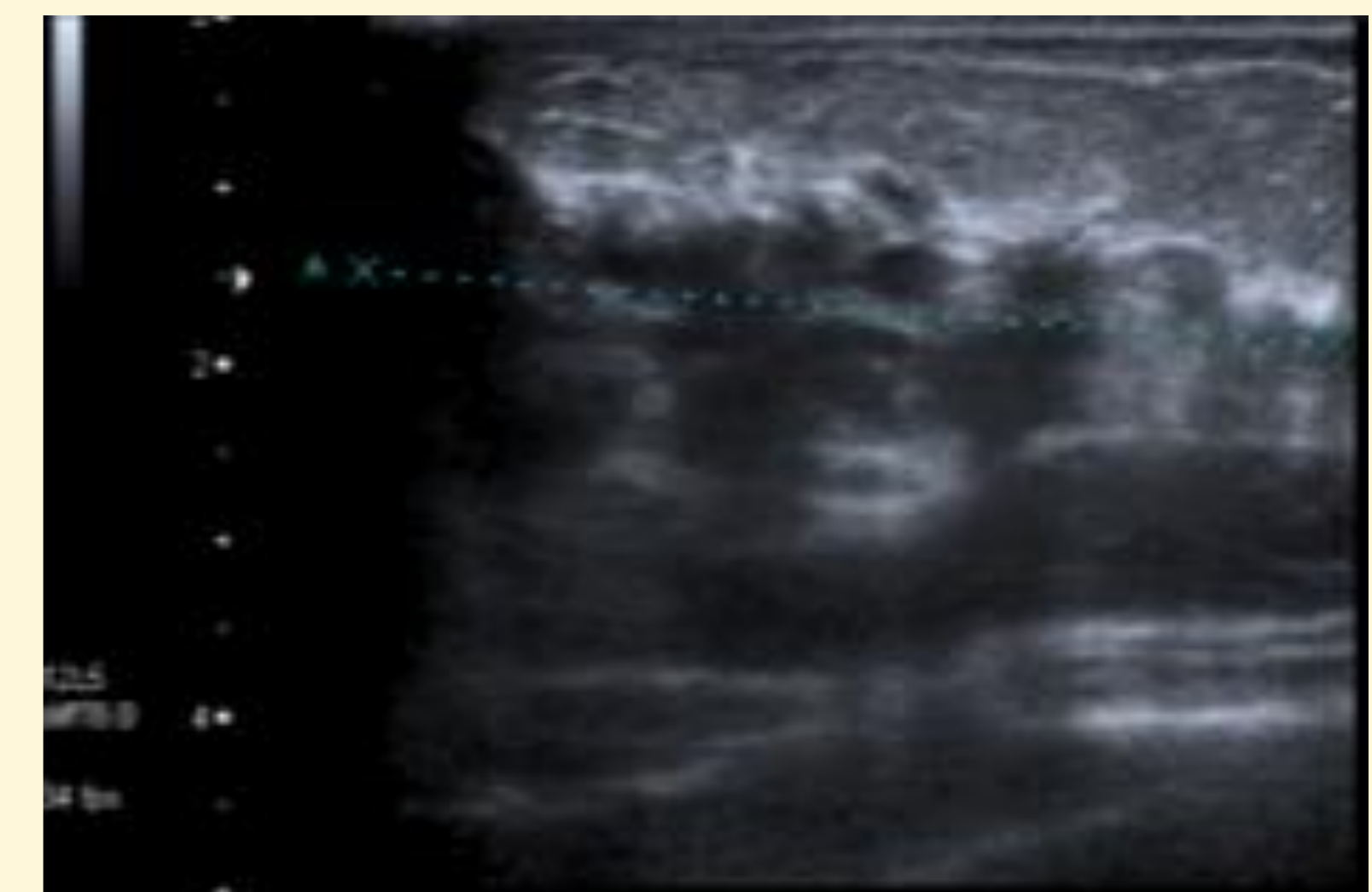


Figura 1. Imagen ecográfica de la lesión.



Figura 2. Secuenciador masivo AB13130 (Applied Biosystem)



Figura 3. Secuenciador capilar MiSeq (Illumina)

CONCLUSIONES:

El gen CDH-1 es un supresor tumoral localizado en el cromosoma 16; desempeña un papel clave en la adhesión de las células e interactúa en la diferenciación, el crecimiento y la migración de las mismas. En los casos en los que se halle esta mutación, es importante destacar que **la mamografía no es una buena herramienta para el cáncer de mama lobulillar** ya que la sensibilidad es de 34- 92%. Para este grupo de pacientes **se recomienda la RMN anual** a partir de los 30 años. El papel de la cirugía de mama profiláctica en los portadores de la mutación CDH-1 es, debido a su penetrancia variable, controvertida.