

Utilidad del estudio genético en pacientes jóvenes con cáncer de mama.

Llamas Sarriá, MA; Carratalà Pérez, O; Gallego Pozuelo, RM; Valenciano Rodriguez, M; Crespo Bañón, P; Merlos Martínez, MI; Ruiz Boluda, MI; Carrascosa Romero, MC.

Introducción

El síndrome de Li-Fraumeni es una enfermedad hereditaria autosómica dominante que predispone a diferentes tipos de cáncer. Se asocia con mutaciones de la proteína p53 y los tumores que aparecen con más frecuencia en estas pacientes son sarcomas, cáncer de mama, tumores cerebrales y de las glándulas adrenales. Todos ellos se presentan a edades más tempranas de lo habitual.

El tratamiento y pronóstico de estos tumores es el mismo que en pacientes sin síndrome de Li-Fraumeni.

Criterios diagnósticos (deben cumplirse los 3):

- Caso índice con un sarcoma antes de los 45 años.
- Familiar de 1º grado con cualquier cáncer antes de los 45 años.
- Familiar de 1º o 2º grado con cualquier cáncer antes de los 45 años o con un sarcoma a cualquier edad.

Diagnóstico definitivo: demostrar mutación p53.

Caso clínico

Mujer de 23 años que consulta por aparición de nódulo en mama izquierda. No AMC. No antecedentes personales de interés. Antecedentes familiares: padre diagnosticado de cáncer de esófago y orofaringe a los 45 años.

- Exploración física: mamas simétricas a la inspección. A la palpación tumoración pétreo de unos 6-7 cm de diámetro en cuadrante superior externo de mama izquierda. Axila negativa. Mama contralateral normal.
- Pruebas complementarias:

Ecografía mama: nódulo hipoecogénico de márgenes irregulares y lobulados de 4.8x2.7x4 cm, con halo hiperecogénico alrededor. Se toma BAG de la lesión y PAAF de un ganglio axilar que presentaba engrosamiento difuso. Nódulo BIRADS 4b.

BAG: carcinoma ductal infiltrante de mama con RE+, RP+ Ki67 39% y Her2+.

PAAF ganglio axilar: negativa para malignidad.

Estudio genético: ante el resultado de carcinoma ductal infiltrante y dada la edad de la paciente se indica estudio genético para descartar síndromes hereditarios. Se diagnostica finalmente un síndrome de Li-Fraumeni por mutación de p53.

Estudio de extensión: sin evidencia de M1.

- Tratamiento: se decide realizar quimioterapia neoadyuvante. Debido a la toxicidad de la quimioterapia y ya que la paciente no tiene deseos genésicos cumplidos se ofrece la posibilidad de preservación de fertilidad previa al inicio del tratamiento. Tras completar quimioterapia se objetiva respuesta parcial y se decide realizar mastectomía bilateral y BSGC bilateral (siendo ambas negativas).
- Seguimiento: paciente en remisión completa actualmente.



Conclusiones

En pacientes menores de 30 años que consultan por tumoración en mama la primera prueba diagnóstica a realizar es la ecografía mamaria. La mayor parte de nódulos en estas pacientes son benignos y no se ven en la mamografía, mientras que la ecografía si que permite su estudio.

Es necesario realizar estudio genético en pacientes <45 años con diagnóstico de cáncer de mama. Se suelen incluir los genes BRCA1 y BRCA 2 y los de varios síndromes como el de Li-Fraumeni o Cowden. Esto permite realizar un seguimiento más exhaustivo y el diagnóstico precoz de otros tumores tanto del caso índice como de sus familiares de 1º y 2º grado.

Bibliografía

1. Peshkin B, Isaacs C. Clinical practise guideline: Genetic testing and management of individuals at risk of hereditary breast and ovarian cancer syndromes. 2021 Nov
2. Malkin, D. Li-Fraumeni syndrome. Genes Cancer 2011; 2:475.
3. Lehman CD, Lee CI, Loving VA, et al. Accuracy and value of breast ultrasound for primary imaging evaluation of symptomatic women 30-39 years of age. AJR Am J Roentgenol 2012; 199:1169.