

# \* CÁNCER DE MAMA HEREDOFAMILIAR

UNIDAD DE PATOLOGÍA MAMARIA Y ONCOLOGÍA GINECOLÓGICA

Dra Sutil, Dra Pérez Molina, Dra Bordés, Dr Rodríguez Candia

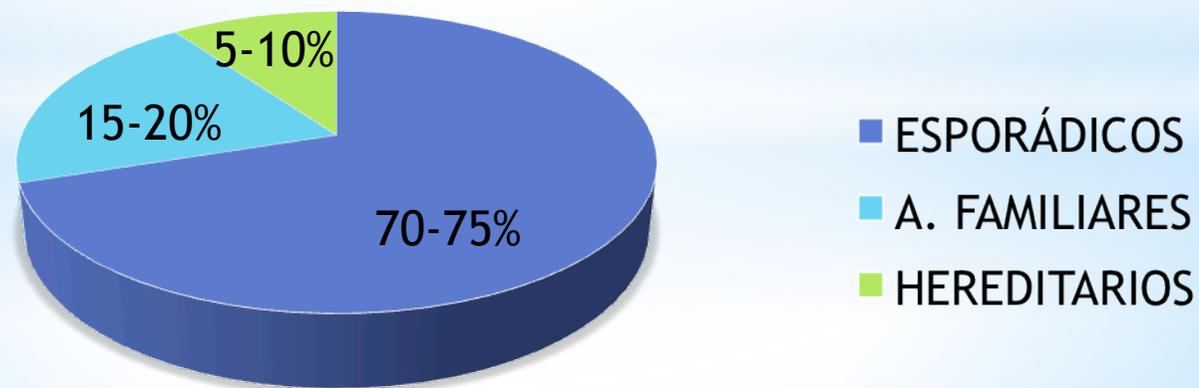
*II JORNADAS DE GINECOLOGÍA PARA ATENCIÓN PRIMARIA  
HOSPITAL UNIVERSITARIO INFANTA ELENA*

*15 Noviembre 2013*

## \* EPIDEMIOLOGÍA:

El riesgo de padecer cáncer de mama una mujer en la población general, sin antecedentes familiares de esta enfermedad, es de 7,8%.

- \* El riesgo aumenta a un 13,3%, si se tiene una hermana o madre afectas de cáncer de mama.
- \* Y si se tienen dos familiares de primer grado afectas, el riesgo alcanza hasta un 21,1%.



**Agregación familiar:** aquellas familias con diversos casos de cáncer de mama, sin que sea evidente un patrón de herencia autosómica dominante.

**\* FACTORES GENÉTICOS. PREVALENCIA Y PENETRANCIA DE LOS GENES BRCA 1 Y 2.**

- \* Las mutaciones en los genes de alta predisposición al cáncer de mama **BRCA1**, **BRCA2**, **CHEK2**, **TP53** y **PTEN**, causan aproximadamente el 5-10 % de todos los casos.
- \* La prevalencia de las mutaciones **BRCA 1** y **2** varía según las distintas áreas geográficas y grupos étnicos.

\* Prevalencias más elevadas están asociadas a :

- Historia familiar positiva para cáncer de mama y ovario.
- Edad precoz al diagnóstico.
- Cáncer de mama en varones.
- Múltiples cánceres diagnosticados en un mismo paciente (bilateral de mama o mama y ovario).

\* Otros genes de alta penetrancia en cáncer de mama son :

- **TP53**: Síndrome de Li-Fraumeni.
- **PTEN**: síndrome de Cowden
- **STK11**: Síndrome de Peutz-Jeghers.

\* Según un metaanálisis se estima que el riesgo de cáncer en una mujer portadora de:

- **BRCA 1:** es de 65% para cáncer de mama y de 39% para cáncer de ovario.
- **BRCA 2:** es de 45 % para cáncer de mama y de 11% para cáncer de ovario.

### \* **MODIFICADORES DE RIESGO:**

\* Factores hormonales y reproductivos como el embarazo (número y edad del primer embarazo), lactancia materna y la toma de anticonceptivos orales se han asociado de forma contradictoria con una modificación del riesgo de cáncer de mama en portadores de mutación.

\* La paridad parece conferir una protección frente al cáncer de mama en mujeres portadoras de la mutación BRCA de forma similar a la población general.

## \* **DIAGNÓSTICO CLÍNICO:**

Los últimos criterios clínicos establecidos para ayudar a la derivación , selección y clasificación de personas o familias a riesgo son:

### ➤ Criterios de derivación(desde Atención Primaria) a una consulta especializada de evaluación de riesgo familiar (Unidad de Patología Mamaria).

- Dos o más casos de cáncer de mama y/u ovario en la misma línea familiar.
- Edad joven de diagnóstico de cáncer de mama (<50 años).
- Cáncer de mama y ovario en el mismo individuo.
- Cáncer de mama en el varón.
- Cáncer de mama bilateral (uno de los tumores diagnosticado <50 años).

➤ En la Unidad de Patología Mamaria, se evaluará el riesgo:

- Moderado -----→ Seguimiento en la Consulta de Ginecología General.
- Alto -----→ Seguimiento en la Unidad de Patología Mamaria, y valoración de derivación a la **Unidad de Consejo Genético**:
  - ✓ Diagnosticado de cáncer.
  - ✓ En caso de haber varios miembros afectados vivos se dará preferencia a:
    - ✧ la mujer diagnosticada de cáncer de ovario.
    - ✧ la mujer diagnosticada a edad más precoz.
    - ✧ la mujer diagnosticada de cáncer de mama bilateral.
    - ✧ el hombre diagnosticado de cáncer de mama.
- ◆ **NOTA:** Derivar a los **varones** afectados o de familias afectadas, al Servicio de Cirugía General.

## \* ESTRATEGIAS DE DETECCIÓN PRECOZ Y DE PREVENCIÓN.

### • SEGUIMIENTO:

- El seguimiento de las pacientes portadoras de una mutación BRCA incluye:
  - \* Autoexploración mensual.
  - \* Exploración clínica semestral.
  - \* Mamografía y Resonancia magnética anual a partir de los 25-30 años. Pero dado a una alta incidencia de cáncer de intervalo, se plantea el control radiológico cada 6 meses y de forma alterna entre la mamografía y la resonancia mamaria.
  - \* Ecografía TV y Ca 125 cada 6-12 meses a partir de los 30 años y hasta decisión de salpingo-ooforectomía bilateral profiláctica.
  - \* A los varones se recomienda la realización de detección precoz de cáncer de próstata a partir de los 40 años.

➤ El seguimiento recomendado para mujeres de riesgo moderado:

- \* Autoexploración mensual.
- \* Exploración clínica semestral.
- \* Mamografía anual entro los 35-50 años.
- \* A partir de los 50 años adherirse al programa de cribado poblacional.

## \* CIRUGÍAS REDUCTORAS DE RIESGO:

### ➤ SALPINGO-OFERECTOMÍA BILATERAL

- \* Recomendada en la pacientes portadoras de mutación en BRCA 1/2 que hayan finalizado su deseo genésico.
- \* Han de incluir las trompas , ya que existe un mayor riesgo de cáncer de trompa en estas pacientes.
- \* Se han descrito reducciones de un 79-96 % del cáncer epitelial celómico y del 50% para el cáncer de mama a pesar de que la mayoría de los tumores BRCA 1 son receptores estrogénicos negativos.
- \* NO se recomienda realizar una salpingooforectomía profiláctica a las mujeres de alto riesgo sin mutación documentada en los genes BRCA1/2 sin historia familiar.

- \* El uso de THS durante un período corto de tiempo no parece disminuir el beneficio del a salpingo-ooforectomía sobre la reducción del cáncer de mama . Si bien no se recomienda su uso por encima de los 50 años de edad.
- \* Es importante saber que la media de edad de aparición del cáncer de ovario , trompa o peritoneal está entre los 53 y 57 años, para mujeres portadoras de la mutación BRCA 1/2, para determinar el momento idóneo de realizarla.

### ➤ MASTECTOMÍA REDUCTORA DE RIESGO

La mastectomía bilateral profiláctica reduce el riesgo de cáncer demama en un 90-95%, aunque no se ha observado un beneficio en la supervivencia.

## \*CONCLUSIONES:

1. La prevalencia de Cáncer heredofamiliar es baja respecto a la población general. Siendo los más prevalentes los tumores esporádicos.
2. No toda paciente con antecedentes de cáncer de mama o ginecológico, es candidata a estudio genético.
3. La candidata idónea para el estudio genético, sería la persona afectada de menor edad, pese a que todos los casos son valorados individualmente.
4. Las pacientes con estudio genético BRCA +, tienen un seguimiento y tratamientos profilácticos específicos.

**¡ MUCHAS GRACIAS POR  
SU ATENCIÓN !**

