



P-498 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y PATOLOGÍA MAMARIA ¿HAY RIESGO DE CÁNCER DE MAMA? PRESENTACIÓN DE UN CASO

Gotor Santos, Tania; Santamaría Revuelta, Cristina; Calvo García, Haydee; Martínez Rodríguez, Marisa; Sánchez-Brunete Medina, Valle; Sanz Guadarrama, Oscar; Diago Santamaría, María Victoria

Complejo Asistencial de León, León.

Resumen

Introducción: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de von Recklinhausen es una de las enfermedades de herencia autosómica dominante más comunes en nuestro medio que se origina por una mutación del gen NF1 localizado de forma pericentromérica en el brazo largo del cromosoma 17. Se trata de una enfermedad de carácter multisistémico que se caracteriza principalmente por la aparición de neurofibromas cutáneos (tumores benignos en nervios periféricos), manchas café con leche y los nódulos Lisch (hamartomas iridianos). Además, aumenta la predisposición para la aparición de tumores malignos tanto a nivel del sistema nervioso como los gliomas ópticos o los astrocitomas como en otras localizaciones como el feocromocitoma. En los últimos años se han publicado diversos artículos y estudios que hablan de una asociación de esta enfermedad con un mayor riesgo de la aparición de cáncer de mama ya que el gen NF1 se localiza en la misma región del cromosoma 17 que el gen BCRA1, gen supresor de tumores, asociado al cáncer de mama.

Caso clínico: Paciente mujer de 37 años, con antecedentes de neurofibromatosis tipo 1 y sin antecedentes familiares ni ginecológicos relevantes. Remitida al servicio de Cirugía General para valoración de nódulo de mama izquierda indoloro de un mes de evolución que a su llegada a consulta había desaparecido. A la exploración la paciente presentaba múltiples nódulos de neurofibromatosis en pared torácica, mama izquierda deformada, sin tejido mamario por la patología de base y sin evidencia de nódulos en ambas mamas ni adenopatías axilares bilaterales. Ante esta exploración y sin ninguna otra prueba complementaria realizada, se remite a la paciente a cirugía plástica para valoración de intervención quirúrgica.



Discusión: Presentamos este caso ya que aunque en nuestra paciente no se pudo demostrar la presencia de cáncer de mama, nos sirvió para recordar qué es y cuáles son las principales manifestaciones clínicas de la neurofibromatosis tipo 1 y para poner en relevancia cómo estudios y publicaciones recientes establecen un importante vínculo genético entre ambas patologías y cómo este hecho condiciona un aumento del riesgo de aparición de cáncer de mama y un peor pronóstico y supervivencia de estas pacientes. De esta forma, el objetivo principal es dar a conocer esta asociación de reciente aparición, no tan conocida para ser conscientes y evitar que pase desapercibida en las consultas para poder llevar a cabo una detección precoz del cáncer de mama en pacientes con neurofibromatosis tipo 1.