



Radiología



0 - CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO: PRESENTACIÓN RADIOLÓGICA Y ESTRATEGIAS DE CRIBADO

E.C. Montaña Claire, A. Guma Martínez, A. Valdivielso Ortíz, A. Teulé Vega, I. Blanco Guillermo y L. Prieto Álvarez

Barcelona, España.

Resumen

Objetivos: Describir el modo de presentación y las características radiológicas de los cánceres de mama en pacientes portadoras de mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, y discutir las estrategias de prevención primaria y secundaria de estas pacientes.

Material y método: Se han revisado 62 pacientes portadoras de mutaciones en BRCA (34 BRCA1 y 28 BRCA2) diagnosticadas de cáncer de mama (21 bilateral) en nuestra Unidad de Consejo Genético. Se revisan la edad al diagnóstico del cáncer de mama (entre 25 y 68 años, media 39,2 años), el protocolo de cribado realizado (autoexploración, mamografía, ecografía, resonancia magnética), la exploración con la que se realizó el diagnóstico y los factores pronósticos tumorales. Se discuten las diferentes estrategias de cribado y se revisan las principales guías de práctica clínica.

Conclusiones: El cribado de estas pacientes debe empezar a edades jóvenes, y todas las guías de práctica clínica recomiendan actualmente cribado con resonancia magnética anual, aunque son necesarios estudios de seguimiento a largo plazo y datos de mortalidad para demostrar su impacto en estas pacientes. La mayoría de los tumores que aparecen en pacientes portadoras de mutación BRCA1 son tumores de crecimiento rápido sin calcificaciones, de fenotipo triple negativo (en nuestra serie 56% en BRCA1 vs 14% en BRCA2) y radiológicamente de aspecto benigno, en cambio los de BRCA2 son tumores similares a los cánceres esporádicos, lo que podría sugerir la necesidad de diferentes estrategias de cribado.