



O-174 - EXPERIENCIA DE LA UNIDAD DE CONSEJO GENÉTICO EN EL SÍNDROME DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO EN EL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE CIUDAD REAL

E. García Santos, M.C. Manzanares Campillo, M.A. Gil-Olarte Márquez, R. Pardo García, L. Rabadán Ruiz, V. Muñoz Atienza, S. Sánchez García, F.J. Ruescas García, J.L. Bertelli Puche, C. Flota Ruiz y J. Martín Fernández

Hospital General, Ciudad Real.

Resumen

Introducción: Los descubrimientos y avances en el ámbito molecular y técnico han permitido por un lado, detectar a aquellos sujetos que presentan un mayor riesgo de padecer un determinado tipo de cáncer, por ser portadores de una mutación genética detectada mediante un test específico y, por otro lado, la posibilidad de reducir el riesgo de padecer dicha enfermedad mediante la realización de determinadas cirugías profilácticas.

Objetivos: Presentar la experiencia de la Unidad de Consejo Genético en el Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditarios en el Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de las historias clínicas de 665 pacientes evaluadas en nuestra Unidad de Consejo Genético durante un período de 30 meses. Los datos fueron analizados mediante el paquete estadístico SPSS versión 18.0 para Windows.

Resultados: Del total de pacientes 653 (98,2%) fueron mujeres y 12 (1,8%) varones, con una edad media de 43,12 (\pm 11,2) años. Los pacientes evaluados presentaron en el 29,3% (195), 5,9% (39) y 2,4% (16) familiares afectos de cáncer de mama en primer, segundo y tercer grado, respectivamente, y de forma personal en el 6,6% (44) de los casos. En cuanto al cáncer de ovario, se objetivaron 1,1% (7) casos. Los pacientes evaluados tuvieron antecedentes familiares de dicha neoplasia en el 4,5% (30), 4,2% (28) y 1,4% (9) de los familiares de primer, segundo y tercer grado, respectivamente. Sólo el 16,5% (110) de los sujetos con cáncer de mama y el 0,3% (30) de aquellos con cáncer de ovario asociaron antecedentes familiares de dichas neoplasias. Utilizando criterios clínicos, el riesgo familiar se estratificó en: alto, moderado y bajo en el 33,2% (221), 32,9% (219) y 21,7% (144) de los casos, respectivamente. En 85 sujetos (12,8%) se realizó el estudio de los genes BRCA 1 y BRCA 2. Se realizó cirugía profiláctica en 12 (1,8%) pacientes: mastectomía contralateral en 8 (1,2%), mastectomía bilateral en 1 (0,2%) y ooforectomía bilateral en 3 (0,5%).

Conclusiones: El cáncer hereditario de mama y ovario representa aproximadamente del 5-10% de todos los casos. La identificación de aquellos sujetos con un mayor riesgo de sufrir dicha enfermedad es primordial y debe realizarse a través de unidades especializadas en Consejo Genético. Éstas no sólo deben asesorar sobre las pautas de seguimiento acordes al riesgo de cada

paciente, o sobre la opción de prevención primaria, sino que deben hacer partícipe a cada individuo en todo este proceso, facilitando para ello una información accesible sobre dicha patología.