



Cirugía Española



www.elsevier.es/cirugia

P-027 - SÍNDROME DE LI-FRAUMENTI: LA EXPERIENCIA DE NUESTRO CENTRO

Guarino, Mauro; Artigas Raventós, Vicente; Ramón Y Cajal, Teresa; Rodríguez Blanco, Manuel; Cerdan Riart, Gemma; Martín Arnau, Belén; Moral Duarte, Antonio

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Resumen

Introducción: El síndrome de Li-Fraumeni (SLF) se caracteriza por un riesgo de desarrollar tumores malignos a lo largo de la vida secundario a una mutación hereditaria del gen TP53. Presentamos nuestra experiencia de 4 casos con múltiples neoplasias y mutación del gen TP53 a fin de destacar la importancia de realizar un seguimiento estrecho de estos pacientes de por vida.

Casos clínicos: Caso 1: mujer de 39 años con historia familiar de neoplasia de mama previos a los 50 años BRCA1 y 2 negativos. Presentó una telorragia que llevó al diagnóstico de carcinoma ductal in situ (CDIS) de la mama y presencia de mutación de TP53. Se practicó mastectomía bilateral, biopsia del ganglio centinela ipsilateral a la lesión y reconstrucción protésica. Caso 2: mujer con primer diagnóstico oncológico a los 42 años (1992) de CDIS de la mama derecha; en los 10 años siguientes desarrolló 2 CDIS metacrónicos en la mama contralateral. En 2009 presentó un angiosarcoma cutáneo de la pared abdominal. Finalmente se diagnosticó de SLF al demostrarse mutación del gen TP53 y se decidió, en 2011, realizar mastectomía bilateral profiláctica con reconstrucción en el mismo acto operatorio. A los 63 años desarrolló un síndrome mielodisplásico y una neumonía que la conllevó a la muerte. Caso 3: mujer con diagnóstico inicial de sarcoma de Ewing femoral a los 19 años tratado con adyuvancia pre y postoperatoria. 10 años después presentó carcinoma ductal infiltrante (CDI) de la mama - pT3N0M0 - tratado con mastectomía izquierda y quimio-radioterapia adyuvante. El test genético demostró la alteración de TP53 y entonces se intervino de mastectomía derecha profiláctica. A la edad de 38 años (2016) se reseca un sarcoma de alto grado radioinducido en la pared torácica izquierda. Caso 4: mujer de 35 años con historia familiar de carcinoma mamario (madre) y carcinoma hepático (tía materna). En 2016 es diagnosticada de CDI de la mama - cT3N1M0. Se indicó tratamiento quimioterápico neoadyuvante que se continuó en nuestro centro. El test genético fue positivo para mutación de TP53, por lo cual con el diagnóstico de SLF se practicó mastectomía bilateral y vaciamiento axilar ipsilateral a la lesión seguido por tratamiento adyuvante con trastuzumab.

Discusión: La p53 es una proteína fundamental en la supresión de tumores al tratarse de un factor de transcripción que regula los genes implicados en reparación de ADN y apoptosis. Como tal, su mutación condiciona un elevado riesgo de desarrollar múltiples tumores malignos antes de los 46 años. Entre ellos los "definitorios" del SLF: sarcomas óseos o de tejidos blandos, carcinoma mamario, carcinoma adrenocortical, tumores del sistema nervioso central y leucemias. El diagnóstico precoz en estos pacientes es de vital importancia para poder introducirlos en un

programa de screening que condicione un tratamiento precoz y eficaz a lo largo de su vida.