



## P-593 - PREVALENCIA MUTACIONAL EN BRCA1 Y 2 EN FAMILIAS DE ALTO RIESGO DEL ÁREA DE CIUDAD REAL Y CARACTERÍSTICAS NEOPLÁSICAS DEL CÁNCER DE MAMA Y OVARIO

Manzanares Campillo, María del Carmen<sup>1</sup>; Muñoz Atienza, Virginia<sup>1</sup>; Sánchez Tapia, Eva María<sup>2</sup>; Núñez, Paloma<sup>1</sup>; Sánchez, Juan Alberto<sup>1</sup>; Picón, Rafael<sup>1</sup>; Martínez, Carlos<sup>1</sup>; Martín, Jesús<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real; <sup>2</sup>Laboratorio 14, Centro de Investigación del Cáncer, Universidad de Salamanca-Centro Superior de Investigaciones Científicas, Salamanca.

### Resumen

**Objetivos:** El cáncer de mama hereditario supone 5-10% de todos los casos, causados hasta en un 20% por mutaciones germinales en *BRCA1* y 2. Nuestros objetivos fueron determinar la prevalencia mutacional en *BRCA1* y 2 de mujeres afectas por cáncer de mama o cáncer de ovario en el área sanitaria de Ciudad Real y describir las características clínico-patológicas de dichas neoplasias.

**Métodos:** Estudio descriptivo. Se evaluaron 111 pacientes de familias de alto riesgo, y se analizaron los antecedentes oncológicos, la historia familiar de cáncer de mama/ovario, y las mutaciones halladas en *BRCA1* y 2.

**Resultados:** La prevalencia de mutaciones patogénicas en *BRCA* fue del 21,6% [16 en *BRCA2* y 8 en *BRCA1*] y del 6,3% (7) en las variantes de significado desconocido. En las portadoras de mutaciones en *BRCA1* predominó el cáncer de mama: 10 casos (90,9%), tipo ductal infiltrante: 8 (72,7%), estadio II: 6 (54,5%), luminal A: 4 (36,4%), triple negativo: 4 (36,4%) y grado histológico 2: 3 (27,3%) y 3: 3 (27,3%). Las portadoras de mutaciones en *BRCA2* desarrollaron cáncer de mama en 16 casos (80%), tipo ductal infiltrante: 11 (55%), estadio II: 11 (55%), luminal A: 10 (50%) y grado histológico 2: 5 (25%).

**Conclusiones:** En nuestro análisis, la prevalencia de mutaciones en *BRCA2* fue superior a la registrada en *BRCA1*, en correspondencia con algunos estudios previos nacionales. Las características clínico-patológicas de los cánceres de mama/ovario en las portadoras de estas mutaciones, fueron similares al perfil descrito en la literatura.