



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/476 - De un fibroadenoma a un estudio GENÉTICO por historia familiar de CÁNCER de mama

J. Cortés Genescá<sup>a</sup>, T. Alonso Sancho<sup>a</sup>, P. Biendicho Palau<sup>a</sup>, T. Soler Curcó<sup>a</sup>, J. Pujol Salud<sup>a</sup>, F.J. Reventoz Martínez<sup>b</sup> y C. Moreno Martín<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Balaguer. Balaguer. Lleida. <sup>b</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Balaguer. Balaguer. Lleida. <sup>c</sup>Médico Residente de 3º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Balaguer. Balaguer. Lleida.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 42 años que acude a la consulta para realizar un seguimiento de fibroadenoma en mama izquierda diagnosticado en el año 2009. Antecedentes de dos embarazos a término, colecistectomía y exéresis de un nódulo laterocervical derecho en 2010 con anatomía patológica de coagulo sanguíneo. Antecedentes familiares de una mutación identificada en heterozigosis con la variante patogénica c.9018C > A en el exón 23 del gen BRCA2. Con una valoración del 50% en ser portadora asintomática de la mutación en el gen BRCA2, es remitida para estudio genético donde se extrae una muestra de ADN obtenido de leucocitos de sangre periférica para realizar estudio directo. El estudio demuestra que la paciente es portadora de la misma mutación que la conocida en su familia. Esta mutación aumenta el riesgo de padecer cáncer de mama, ovario, páncreas y melanomas en comparación con las personas no portadores. Se le propuso dos posibilidades de actuación: una realizar mastectomía y salpingo-oforectomía bilateral profiláctica y otra realizar autoexploración mamaria mensual, mamografía asociada resonancia magnética anual y ecografía transvaginal y analítica con marcadores tumorales CA125 cada seis meses, utilizar filtros solares y no fumar.

**Exploración y pruebas complementarias:** Exploración física de las mamas, mamografía y ecografía mamaria y análisis de sangre.

**Juicio clínico:** La paciente acudió para realizar un seguimiento de fibroadenoma mamario y acabo ante el dilema de realizar una intervención quirúrgica preventiva o un seguimiento intenso realizando analíticas, mamografías y ecografías con una periodicidad anual o bianual. La elección es siempre difícil, ya que la intervención quirúrgica es muy agresiva para actuar sobre un riesgo incierto.

**Diagnóstico diferencial:** Cáncer de mama.

**Comentario final:** La paciente después de reflexionar y comunicarlo a la familia, resolvió el dilema decantándose por la intervención quirúrgica, aliviando de esta manera parte de la incertidumbre que comporta los riesgos derivados de la mutación del gen BRCA2.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. BRCA and BRCA2: Cancer Risk and Genetic Testing. National Cancer Institute Web site. <http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/Risk/BRCA>. Accessed September 20, 2013.
2. Risk Assessment, Genetic Counseling, and Genetic Testing for BRCA-Related Cancer in Women. U.S Preventive Services Task Force.
3. <http://www.uspreventiveservicestaskforce.org/uspstf/uspsbrgen.htm>. Accessed September 20, 2013.