



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

421/33 - NEOPLASIA MAMARIA BILATERAL ¿SINCRÓNICA?

Y. García Fernández, A. Martínez Satorres, N. Turmo Tristan

Metge de Família. CAP Carles I. Barcelona.

Resumen

Descripció del cas/Descripción del caso: Mujer de 42 años que debuta con neoplasia mamaria sincrónica bilateral. Recibe tratamiento convencional (cirugía, radioterapia y hormonoterapia). Al repasar sus AF destacan varias muertes prematuras en rama paterna, siempre relacionadas con neoplasias gastrointestinales (padre neoplasia gástrica o colorrectal, tía paterna también, sin tener clara AP ni origen inicial...) La sincronicidad de ambas neoplasias mamarias y estos AF hacen sospechar patología genética de base. En Servicio de Oncología confirman mutación E-cadherina que implica alto riesgo de neoplasia gástrica difusa y neoplasia de mama (ya presentada). Recomiendan gastrectomía profiláctica y mastectomía bilateral completa. Realizan estudio familiar y resultan afectos su hermano (con dos hijos, a cribar cuando sean mayores de edad), un tío paterno y una prima paterna.

Exploració i proves complementàries/Exploración y pruebas complementarias: Anamnesis detallada incluyendo antecedentes familiares. Derivación a servicio de Oncología.

Judici clínic/Juicio clínico: De habernos limitado a un diagnóstico "peculiar" sin más, la paciente habría acabado desarrollando una neoplasia gástrica tipo MALT, absolutamente imposible de detectar de forma preventiva con fibrogastroskopias, y varios de sus familiares estarían en riesgo de sufrir las mismas patologías (hermano gastrectomizado y ya con varios focos en anatomía patológica).

Diagnòstic diferencial/Diagnóstico diferencial: Neoplasia mamaria de presentación atípica.

Comentari final/Comentario final: Siempre que un paciente presente una neoplasia que debuta de forma atípica, es importante realizar una buena anamnesis de sus antecedentes familiares, ya que puede ocultar una alteración genética cuya detección puede ayudar no solo a prever próximas neoplasia en el mismo paciente, sino a detectar también a familiares afectos que aún no han presentado sintomatología.

Bibliografia/Bibliografía

Torres-Ajá L, Sarmiento-Sánchez J, Gastón-Avilés C. Cáncer de mama bilateral sincrónico. Revisión de la literatura y presentación de un caso. Revista Finlay [revista en Internet]. 2012 [citado 2019 Abr 8]; 2(2):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/94>

1138-3593 / © 2019 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.