

Trabajo 14

Mutación somática del Gen BRCA1 en paciente con tumores sincrónicos de cáncer de mama y ovario, reporte de caso.

Autores: Cordova Suarez S., Pérez Carmona T., Ortiz X., Malcervelli G., Rosales C.

Correspondencia a: silvana.cordova.s@gmail.com

Trabajo realizado en el “Hospital Maria Curie” (CABA)

Introducción:

Los genes BRCA1 y BRCA2 son genes supresores de tumores, que codifican proteínas de reparación del ADN. La mutación BRCA1 expone a una mujer al riesgo de por vida de desarrollar cáncer de mama en un 85% y cáncer de ovario en un 50%, siendo acumulativo según la edad.

Objetivos:

- Estudiar estas variantes en pacientes con diagnóstico de cáncer de mama u ovario, para brindar estrategias terapéuticas específicas.
- Conocer la importancia de la detección precoz de esta mutación, a fin de derivar a asesoramiento genético oncológico y realizar vigilancia a familiares portadores sanos.

Diagnóstico de Situación:

Paciente atendida en el Hospital Marie Curie, con diagnóstico inicial de cáncer de mama, que durante el transcurso de su enfermedad presenta múltiples recaídas loco-regionales y a distancia, con sincrónico de cáncer de ovario.

Población a la que está destinada:

Oncólogos clínicos, ginecólogos y genetistas.

Desarrollo de la Experiencia:

Paciente femenina de 78 años diagnosticada en el año 1992 con carcinoma de mama derecha luminal A, realizo cuadrantectomía y radioterapia, en el 2008 presenta carcinoma contralateral luminal A, siendo sometida a cuadrantectomía, radioterapia y hormonoterapia por 5 años. En el 2017 presenta recaída en mama derecha, luminal B (her2 -), inicia neoadyuvancia, mastectomía y hormonoterapia. En mayo de 2022 presenta múltiples lesiones metastásicas, con biopsia para carcinoma ductal, luminal B, por lo que inicia tratamiento con ICDK 4/6 + Fulvestrant, en estudio de reevaluación se evidencia masa anexial, con biopsia para carcinoma seroso de alto grado de ovario, por lo que se solicita mutación somática de BRCA 1/2 en tejido ovárico resultando patológica para BRCA 1. Se decide iniciar tratamiento con Olaparib, desde septiembre de 2023 hasta la actualidad.

Resultados:

La determinación de la mutación BRCA 1, marco pauta para el inicio del tratamiento dirigido con el IPARP, obteniendo mejoría clínica e imagenológica, con reducción del tamaño tumoral y descenso del Ca 125.

Evaluación e impacto:

Esta variante patológica impacta en la evolución y el tratamiento del cáncer de mama y ovario alcanzando beneficio en la terapia dirigida.