



ONCOPROMESAS VS ONCOSAURIOS

ASIMILANDO LOS PROGRESOS EN ONCOLOGÍA

Caso clínico con **POLÉMICA:** **BRCA no informativo**

Coordinador Científico:

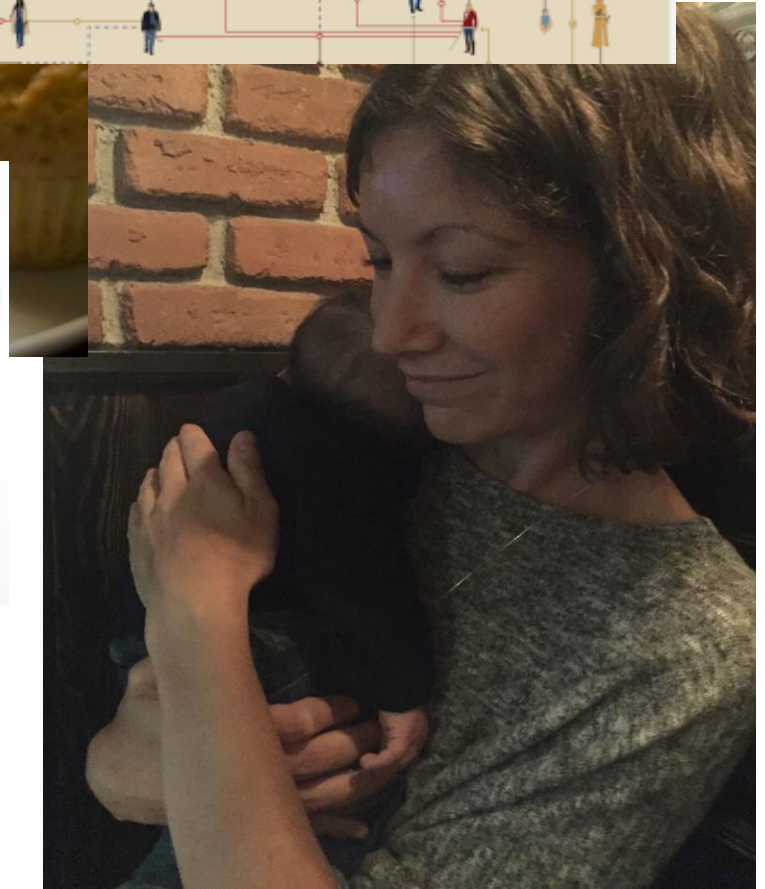
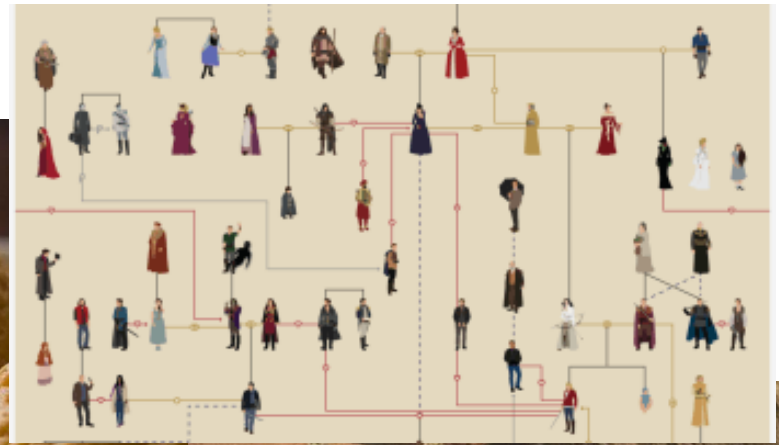
Dr. Fernando Rivera
Hospital Universitario
Marqués de Valdecilla, Santander

Organizado por:

Fundación para el progreso de la
oncología en Cantabria, FUPOCAN



Raquel Jimeno Maté
Oncología Médica HUMV



*Muchas
Gracias*

Antecedentes PERSONALES (I)



Mujer de 42 años, agricultora

- Fumadora de 10 paquetes-años hasta hace 10 años
- IQ: tiroidectomía subtotal por bocio multinodular en la juventud

Historia Ginecológica:

- Nuligesta
- Menarquia 14 años
- No anticonceptivos orales



Un año antes...



Antecedentes PERSONALES (II)

Diciembre-12: nódulo mama derecha → mamografía, RM y biopsia

**Carcinoma infiltrante de mama derecha, T3 N0 M0,
fenotipo TRIPLE NEGATIVO en mujer premenopáusica**

TAC neoadyuvante x 6 ciclos con respuesta parcial

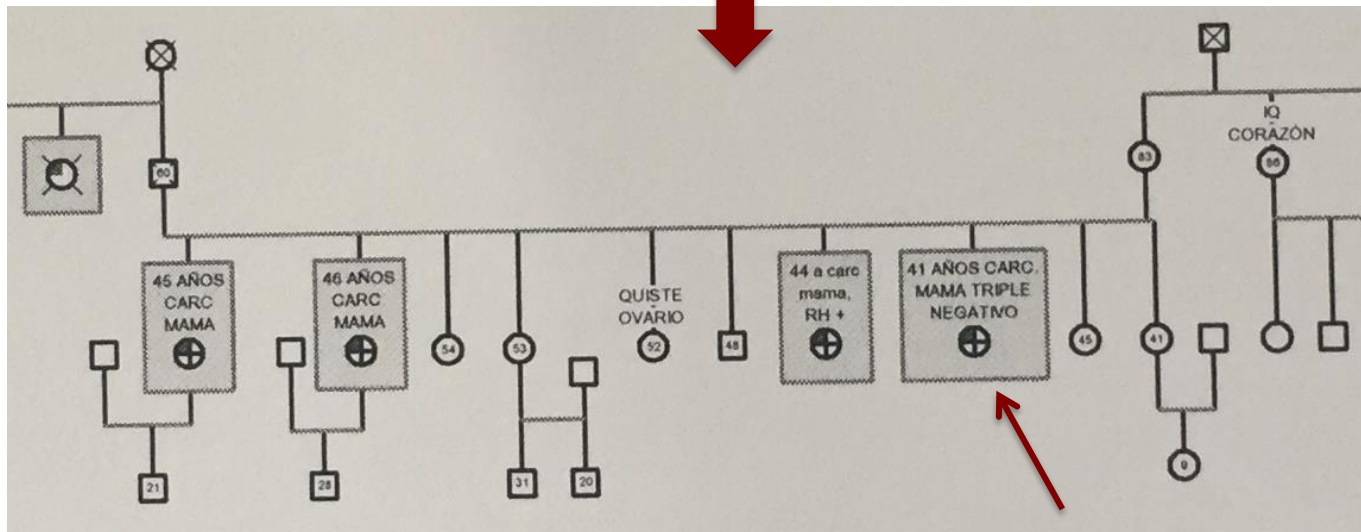
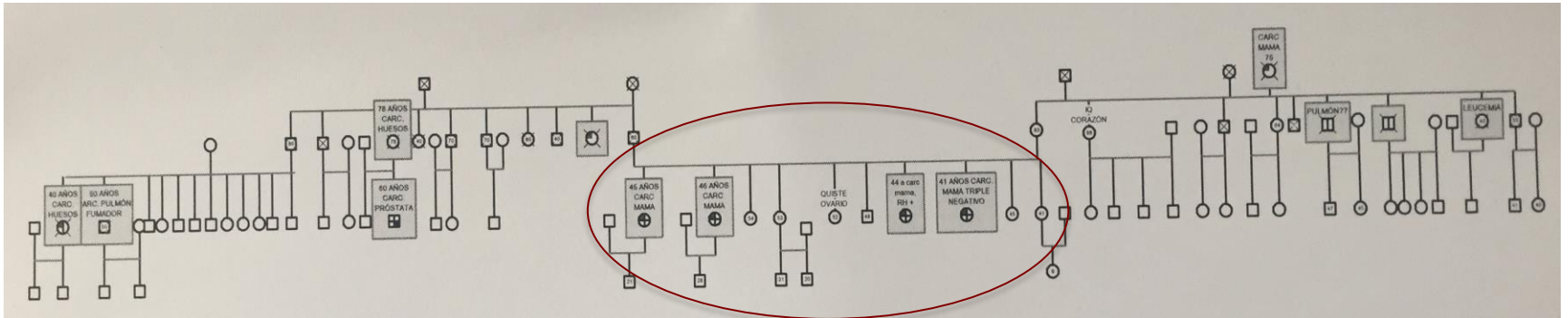


Junio-13: **Mastectomía derecha + linfadenectomía axilar** con focos microscópicos de células tumorales, bordes libres, 2/10 gg afectados



RT complementaria

Antecedentes FAMILIARES



Cumple requisitos para estudio de mutaciones en línea germinal de los genes BRCA1 y BRCA2

Table 1 Selection criteria for *BRCA* genetic testing

Regardless of family history:

Women with synchronous or metachronous BC and OC

BC ≤ 35 years (or BC ≤ 40 years in case of uninformative family^a)

Bilateral BC (the first diagnosed ≤ 40 years)

Triple-negative BC ≤ 50 years

High-grade epithelial non-mucinous OC (or fallopian tube or primary peritoneal cancer)

2 or more first degree relatives^b with any combination of the following high-risk features:

Bilateral BC + another BC ≤ 50 years

Male breast cancer

BC + OC

Two cases of BC diagnosed before age 50 years

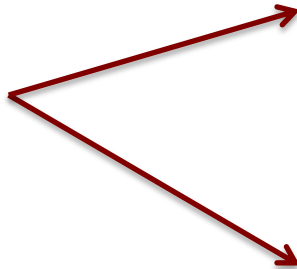
3 or more direct relatives^b with BC and/or OC:

≥ 3 BC \pm OC

BC breast cancer, OC ovarian cancer

^a Less than 2 women who have lived until age 45 or older in each side of the family

^b In the same side of the family



- Implicaciones personales y familiares
- Consentimiento informado



Secuenciación masiva y MLPA

- NO se detecta ningún cambio susceptible de ser considerado mutación asociada a SCMOH
- NO se detecta la presencia de deleciones ni duplicaciones en ninguna de las regiones analizadas

Cáncer de mama en agregación familiar con estudio BRCA NO informativo

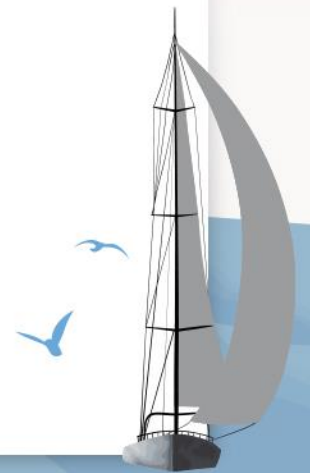
¿Qué recomendación darías a esta paciente?

1. Continuar REVISIONES con sus especialistas habituales

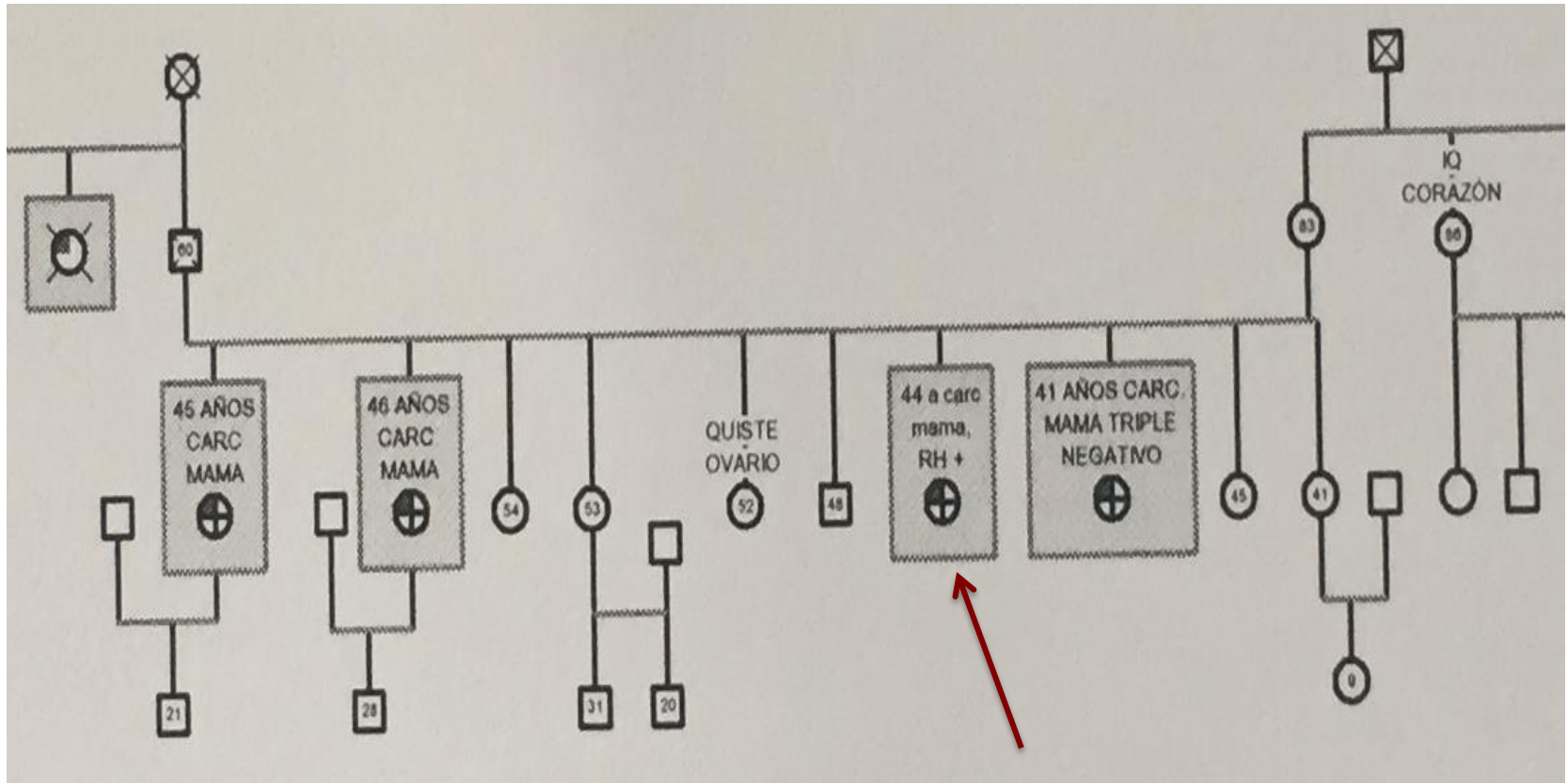
1. Realizar estudio BRCA en otro familiar afecto de CM

2. BOADICEA y según riesgo, recomendaciones de seguimiento a familiares mujeres de primer grado

1. TODAS las anteriores son correctas



¿A quién estudiamos ahora?



Hermana diagnosticada de CM a la edad más joven...

Mujer de 46 años, operada de miopía y varices.

A los **43 años**: mastectomía derecha y linfadenectomía axilar

CDI/MD, multicéntrico, pT2 pN3a M0, RH+, Her2 negativo

- QT, RT y HT complementarias
- Mastectomía izquierda profiláctica, sin malignidad



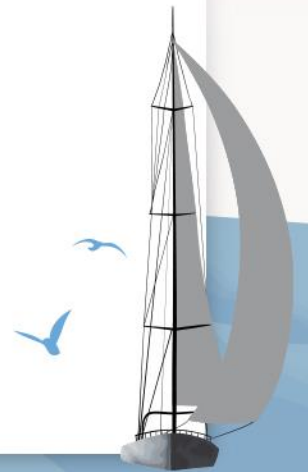
Estudio BRCA: NO informativo



En el caso de esta familia... ¿te plantearías hacer algo más?

- 1. Solicitar un panel multigen**
- 2. BOADICEA y según riesgo, recomendaciones de seguimiento a familiares mujeres de primer grado de las afectas de CM**

- 1. Ambas opciones son válidas**



Cuestiones para la discusión... PANEL MULTIGEN

- **¿Cuándo?** Al inicio de forma sistemática, BRCA si no informativo...
- **¿En qué casos?** Sospechas varios síndromes, familias BRCAx...
- **¿Qué genes incluimos?** Alta, moderada penetrancia, todos...
- **¿Paneles personalizados?** Historia familiar...
- **¿Cómo interpretamos los resultados?** VUS, protocolos de seguimiento...

