



[www.elsevier.es/cirugia](http://www.elsevier.es/cirugia)

## P-516 - ESPECTRO TUMORAL EN FAMILIAS CON CÁNCER DE MAMA DE APARICIÓN PRECOZ BRCA POSITIVOS.

Osorio Silla, Irene; Hernández, Sergio; Perea García, Jose; Salido, Sergio; Sánchez García, Carmen; Pardo García, Ricardo

Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

### Resumen

**Introducción:** EL cáncer de mama en pacientes jóvenes se asocia con mayor frecuencia a alteraciones genéticas y síndromes hereditarios, siendo la mutación de los genes BRCA1/2 la más frecuente. Ello supone un mayor riesgo de padecer cáncer en otras localizaciones. Un mayor conocimiento de las características oncológicas de cada familia, puede aportar información para mejorar el consejo genético y el seguimiento de estas pacientes, de acuerdo a sus factores de riesgo de cáncer.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 123 pacientes con diagnóstico de cáncer de mama a una edad igual o inferior a 40 años, desde 2013 a 2019. Se selecciona las pacientes con estudio genético positivo para mutación de los genes BRCA1/2 y con resultado genético de significado incierto. Se estudia los antecedentes familiares de ambos grupos de pacientes.

**Resultados:** Del total de pacientes, el estudio genético resulta positivo en el 20%. De los cuales, 18 (72%) pacientes muestran mutación de los genes BRCA1/2. En 15,4% de las pacientes del total, el resultado genético resulta de significado incierto. El 83% de las pacientes con mutación patológica de BRCA1/2, y el 68,4% de las pacientes con resultado de significado incierto, tienen antecedentes familiares. En las familias de las pacientes BRCA, destaca, como se espera, el cáncer de mama como el más frecuente, seguido de antecedentes de cáncer colon y próstata. Por otro lado, en las familias de las pacientes con resultado genético incierto, aunque el cáncer de mama es el tumor más habitual, destaca la frecuencia de cáncer de próstata, páncreas y pulmón. El análisis de los familiares se encuentra en curso en la mayoría de las familias.

**Conclusiones:** A pesar de ser resultados preliminares, llama la atención el variado espectro de neoplasias en las familias de pacientes con Ca mama de aparición precoz BRCA positivos, haciendo necesario una individualización de las familias de sus diferentes tipos de tumores en el seguimiento de estas, hasta la identificación concreta de los miembros portadores. Como se comprueba, el seguimiento se ha de realizar no solo a nivel mamario, sino en las diferentes localizaciones, la mayoría de ellas asociadas ya a mutaciones en los genes BRCA.