



Carta científica

Perfil epidemiológico de mujeres con mutaciones de riesgo moderado de cáncer de mama



Epidemiological Profile of Women with Moderate-Risk Breast Cancer Mutations

Las mutaciones de riesgo moderado CHEK2, ATM y RAD51C han surgido como factores significativos en el cáncer de mama. Aunque todavía poco investigados, algunos estudios han demostrado que los individuos portadores de estas mutaciones tienen una mayor susceptibilidad a desarrollar cáncer de mama. Este estudio pretende caracterizar este subgrupo de pacientes en nuestra institución mediante un análisis exhaustivo de los datos epidemiológicos, el perfil genético, la historia clínica y los resultados del consejo genético.

En este estudio de cohortes retrospectivo y observacional, se recogieron datos de mujeres con las mutaciones CHEK2, ATM y RAD51C, seguidas en la consulta de Riesgo Genético Mamario de nuestra institución. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS®.

Este estudio incluyó 155 mujeres portadoras de las mutaciones CHEK2 (28,4%), ATM (49%) y RAD51C (22,6%), seguidas en la Clínica de Riesgo Genético Mamario de nuestra institución desde diciembre de 2015 hasta septiembre de 2022.

La mediana de edad en el momento de la derivación fue de 48 años y la mediana de tiempo de seguimiento fue de 33 meses. La **tabla 1** muestra los resultados del análisis descriptivo de los tres grupos.

Solo cuatro mujeres optaron por la mastectomía contralateral reductora del riesgo: una tras el diagnóstico de cáncer de mama, durante el seguimiento (habiendo optado inicialmente por la vigilancia intensiva); dos tras el diagnóstico de cáncer de mama, cuando se diagnosticó la mutación; una tras el diagnóstico de recidiva de cáncer de mama.

De las 72 mujeres con cáncer de mama, 54 completaron la radioterapia adyuvante, y solo una mujer con la mutación CHEK2 tuvo complicaciones relacionadas con el tratamiento.

Los estudios basados en la población sugieren que el riesgo de cáncer de mama asociado a estas mutaciones es casi tan alto como en las mujeres con mutaciones BRCA2¹. En nuestro estudio, la penetrancia del cáncer de mama osciló entre el 30% y el 59%. Conocer la prevalencia del cáncer de mama en esta

Tabla 1 – Análisis descriptivo de los tres grupos de mutación

	ATM % (n)	CHEK2% (n)	RAD51C % (n)	Total % (n)	Valor p
Remitidos sanos al CCG	54% (41)	48% (21)	80% (28)	57% (88)	0,009
Vigilancia intensiva de la mama	95% (72)	100% (44)	100% (35)	98% (151)	-
Desarrolló CM después de la derivación	5% (2/41)	14% (3/21)	3,6% (1/28)	6,6% (6)	0,190
Cirugía conservadora de la mama	0% (0/2)	67% (2/3)	100% (1/1)	50% (3)	-
Incidencia global de CM	50% (38)	59% (26)	30% (8)	46% (72)	0,006
Cirugía conservadora de la mama	66% (25/38)	46% (12/26)	25% (2/8)	54% (39)	0,131
Multifocal	21% (8/38)	30% (8/26)	37,5% (3/8)	26,7% (19)	0,437
Bilateral	0%	7% (2/26)	0%	2,8% (2)	0,157
Segundo primario contralateral	18% (7/38)	23% (6/26)	12,5% (1/8)	21% (15)	0,485
Segundo primario ipsilateral	0%	4% (1/26)	0%	1% (1)	-
Radioterapia adyuvante	81% (31/38)	65% (17/26)	75% (6/8)	75% (54/72)	0,320

CCG: consulta de consejo genético; CM: cáncer de mama; RT: radioterapia.

población permite un asesoramiento genético más adecuado e informado.

La tasa de incidencia de un segundo cáncer de mama, tanto ipsilateral como contralateral, es significativamente inferior a la penetrancia global del cáncer de mama en esta población. Este conocimiento permite certificar la seguridad de adoptar una estrategia de vigilancia intensiva para el seguimiento de esta población. Aunque no se observaron diferencias estadísticamente significativas entre los grupos, la incidencia del cáncer de mama contralateral parece variar en función de la mutación presente. Yadav S. et al., en un estudio de 2023, concluyeron que las mujeres con mutaciones *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2* y *CHEK2* tienen un mayor riesgo de cáncer de mama contralateral, mientras que en las mujeres con mutaciones *ATM* no se produce este aumento de riesgo, por lo que el mismo tipo de estrategia de seguimiento puede no ser aplicable para los tres grupos de nuestro estudio².

Los resultados de nuestro estudio ayudarán a los profesionales sanitarios que atienden a esta población, aún no estudiada, a elaborar planes de seguimiento y asesoramiento personalizados y a aplicar medidas preventivas individualizadas a las mujeres con mutaciones con riesgo moderado de cáncer de mama.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Southey MC, Goldgar DE, Winqvist R, Pylkäs K, Couch F, Tischkowitz M, et al. *PALB2*, *CHEK2* and *ATM* rare variants and cancer risk: Data from COGS. *J Med Genet*. 2016;53:800–11. <http://dx.doi.org/10.1136/jmedgenet-2016-103839>.
2. Yadav S, Boddicker NJ, Na J, Polley EC, Hu C, Hart SN, et al. Contralateral Breast Cancer Risk Among Carriers of Germline Pathogenic Variants in *ATM*, *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, and *PALB2*. *J Clin Oncol*. 2023;41:1703–13. <http://dx.doi.org/10.1200/JCO.22.01239>.

Rita Galama^{a,*}, Cátia Ribeiro^b, João Silva^c
y Joaquim Abreu de Sousa^b

^aUnidade Local de Saúde do Médio Tejo, General Surgery, Tomar, Portugal

^bInstituto Português de Oncologia Francisco Gentil do Porto, Surgical Oncology, Porto, Portugal

^cInstituto Português de Oncologia Francisco Gentil do Porto, Oncogenetics, Porto, Portugal

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rgbranquinho@gmail.com (R. Galama).

<https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2024.09.004>
0009-739X/

© 2024 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Se reservan todos los derechos, incluidos los de minería de texto y datos, entrenamiento de IA y tecnologías similares.