



Radiología



SÍNDROME DE LI FRAUMENI: INFRECUENTE PERO IMPORTANTE SU DIAGNÓSTICO PARA EL SEGUIMIENTO Y MANEJO CON TÉCNICAS CON RADIACIÓN

C.D. Herrero Platero, A. Doroteo Lobato, C. de la Torre Valdivia y R. Carreño González

Hospital Comarcal Axarquía, Rincón de la Victoria, España.

Resumen

Objetivos: Entidad rara, por mutación del gen supresor Tp53 expresándose con carácter autosómico dominante. Tiene una predisposición a desarrollar múltiples neoplasias primarias en pacientes jóvenes como: osteosarcoma, sarcoma de tejido blando, neoplasia cerebral y mama, leucemia, melanoma, neoplasia de colon, páncreas y corteza adrenal. Se establece la importancia del diagnóstico temprano mediante el interrogatorio sobre la historia familiar de cáncer, para el seguimiento y evitar en lo posible la radiación por su alto riesgo a desarrollar tumores secundarios a la misma.

Material y métodos: Tras aparición de un doble tumor sincrónico (mama y sarcoma partes blandas) en una paciente, se estudia la historia médica familiar objetivándose padre muerto por neoplasia de colon y hermano ca. cerebral; otra hermana operada de ca. mama. Se realiza estudio genético a familiares de primer grado obteniendo 5 pacientes con la mutación del gen supresor Tp53 y por tanto S. Li Fraumeni. Se realiza historia clínica y pruebas complementarias (RM/mamografía, ecografía abdominal).

Resultados: Se trata de 5 hermanas con edad inferior a 50 años: dos asintomáticas, las cuales seguimos con mamografía bianual y ecografía semestral; una paciente con neoplasia mamaria, sarcoma en muslo y metástasis renal operados; una paciente con neoplasia de mama y linfoma operados y otra paciente con neoplasia cerebral inoperable.

Conclusiones: El síndrome de Li Fraumeni es poco frecuente, no obstante importante su diagnóstico por provocar tumores múltiples en pacientes jóvenes, así como para recomendar a los pacientes con este tipo de mutaciones evitar en lo posible las radiaciones para disminuir el riesgo de lesiones malignas secundarias a la misma.