

## Revista Clínica Española



https://www.revclinesp.es

## DP-047 - CÁNCER DE MAMA EN LA EDAD JOVEN

S. Cortes Verdasca<sup>1</sup>, T. Carvalho<sup>2</sup> y R. Dinis<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital de Beja. Beja. Alentejo. Portugal. <sup>2</sup>Oncologia. Hospital de Évora. Évora. Alentejo. Portugal.

## Resumen

Objetivos: Las mutaciones en los genes BRCA (Breast Cancer Susceptibility), aunque rara, representan el 80% de los cánceres de mama hereditarios. Por lo general, se producen a una edad más temprana, son más agresivos y, debido a la posibilidad de transmisión a la descendencia, merecen especial atención.

Resultados: Descripción del caso: paciente de 32 años, ingresada en urgencias por dolor lumbar de agravamiento progresivo con 4 meses de evolución y nódulo de mama izquierdo identificado, dos meses antes, sin seguimiento, y con una abuela fallecida a los 50 años de cáncer de mama. La biopsia mamaria mostró carcinoma invasor moderadamente diferenciado con receptores positivos de estrógeno y progesterona, Her2 negativo y alto índice proliferativo (Ki67 80%). A partir del estudio genético, se identificó una mutación en el exón 3 del gen BRCA2: c.156-157insAlu. Imágenes de resonancia magnética lumbar con metástasis ósea vertebral de L2 a S1 y cintigrafía con afectación del omóplato izquierdo y fémur y arcos costales. Debido a la extensión de la enfermedad, no hubo intención curativa, y comenzó la radioterapia en las metástasis óseas y la terapia hormonal. Debido a la progresión ósea, la paciente fue sometida a quimioterapia paliativa con buena respuesta. Actualmente acompañada en consulta de Oncología y cuidados paliativos.

*Discusión:* Los autores consideran que la sensibilización de la población en general y de los profesionales de la salud al cáncer de mama a una edad temprana permitirá un diagnóstico más temprano, una intervención menos avanzada en estadios y, por supuesto, un pronóstico más favorable.