

REVISIÓN Y PROPUESTA SEGUIMIENTO RADIOLÓGICO DEL CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO

**Macarena Sánchez Carpintero De La Vega¹, Rafael
Reina Cubero², Soraya García Gómez²**

1. Hospital General Juan Cardona, Ferrol, España

2. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España

OBJETIVOS DOCENTES

- **Identificar los factores de riesgo y clasificar a las pacientes según el grado**
- **Describir el seguimiento específico acorde al riesgo y las técnicas indicadas en cada caso**
- **Definir las características por imagen más frecuentes del cáncer de mama hereditario**

REVISIÓN DEL TEMA

- **El cáncer hereditario es aquel que tiene su origen en alguna mutación genética**
- **Solo el 5-10% de los cánceres de mama son hereditarios**
- **El 20-25% de las mutaciones responsables ocurren en los genes BRCA 1 y 2**
 - **BRCA1 → 60% riesgo**
 - **BRCA 2 → 50% riesgo**

REVISIÓN DEL TEMA

OTROS FACTORES → RIESGO INDIVIDUAL

- **Edad, sexo**
- **AF de ca mama u otros cánceres**
- **Otros genes: ATM, p53, PTEN, CHEK2...**
- **Raza**
- **Densidad tejido mamario**

REVISIÓN DEL TEMA

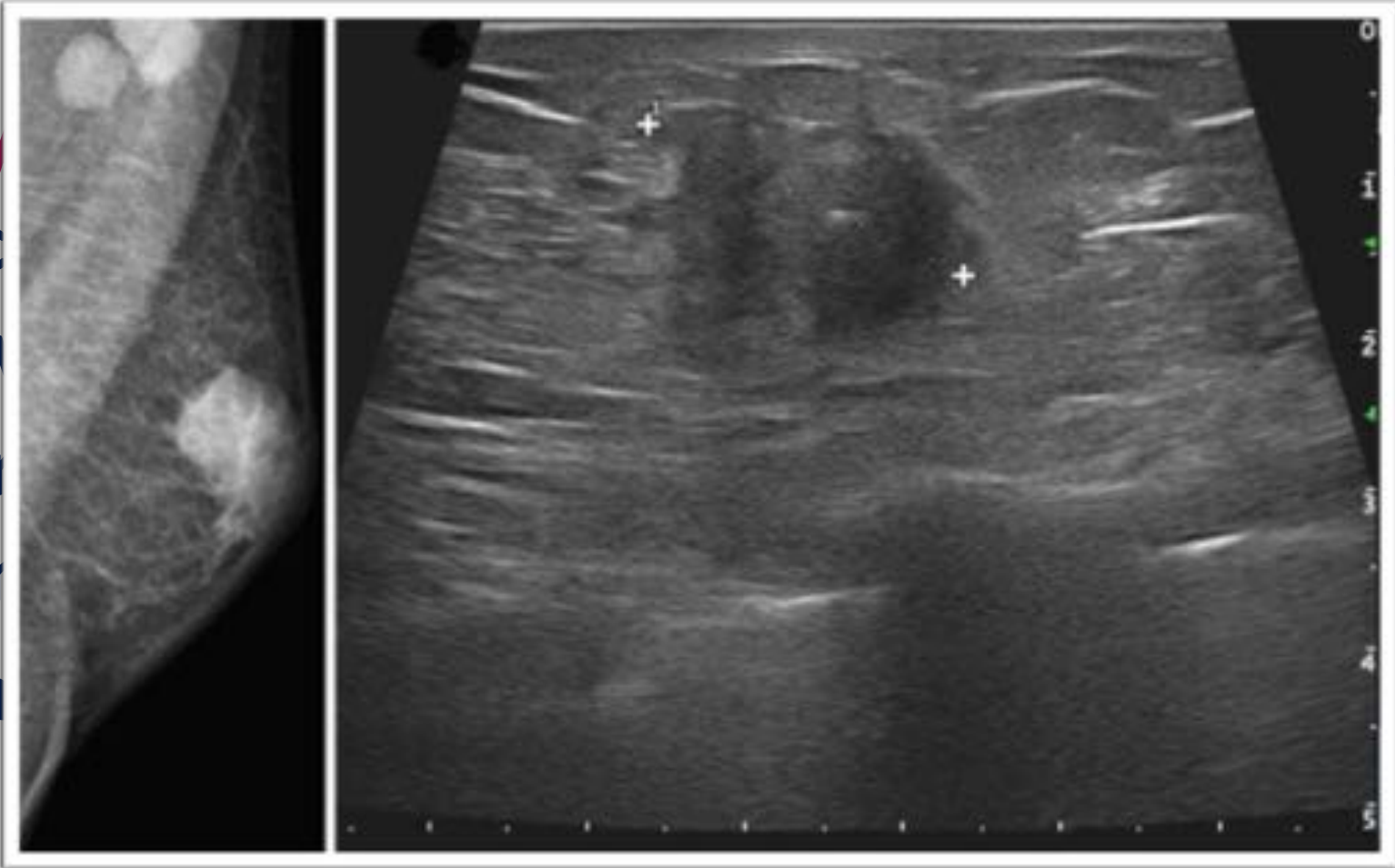
OTROS FACTORES → RIESGO INDIVIDUAL

- Antecedentes de lesiones benignas: lesiones proliferativas sin/con atipia
- Antecedentes reproductivos, menarquia, menopausia
- Radiación previa
- Estilo de vida: alcohol, sobrepeso tras menopausia, ACO, terapia hormonal, tabaco

NINGUNA RELACIÓN TAN FUERTE COMO EL GEN BRCA

REVISIÓN DEL TEMA

BRC
cánc
Ov
Y otr
Ar
! Tam



otros

**Tener un antecedente de cáncer de
mama en la familia
NO es suficiente
SALVO
que éste se haya producido antes de
los 50 años**

FACTORES DE RIESGO CA DE MAMA HEREDITARIO

- **4 o más familiares con ca de mama/ovario (al menos uno de primer grado).**
- **3 familiares de 1º/2º con cáncer de mama/ovario.**
- **Dos casos entre familiares de 1º/2º :**
 - **2 casos de cáncer de ovario.**
 - **1 cáncer de mama y otro de ovario.**
 - **1 cáncer de mama en varón y un cáncer de mama o de ovario.**
 - **2 casos de cáncer de mama menores o igual a 50 años.**
 - **2 casos de cáncer de mama de 1º uno de ellos < 50 años.**
 - **1 caso de cáncer de mama bilateral y otro cáncer de mama (uno menor de 50 años).**

FACTORES DE RIESGO CA DE MAMA HEREDITARIO

- **1 cáncer de mama \leq 35 años.**
- **1 cáncer de mama y ovario en una misma paciente.**
- **1 cáncer de mama bilateral antes de los 50 años.**

Manifestación a edades tempranas

**Las estrategias de detección de ca
mama precoz en pacientes con riesgo
hereditario debe comenzar antes de
los 40 años**

**RM técnica con mayor sensibilidad
Periodicidad anual**

RIESGO CA MAMA HEREDITARIO



**Pacientes de alto riesgo
por agregación
familiar**

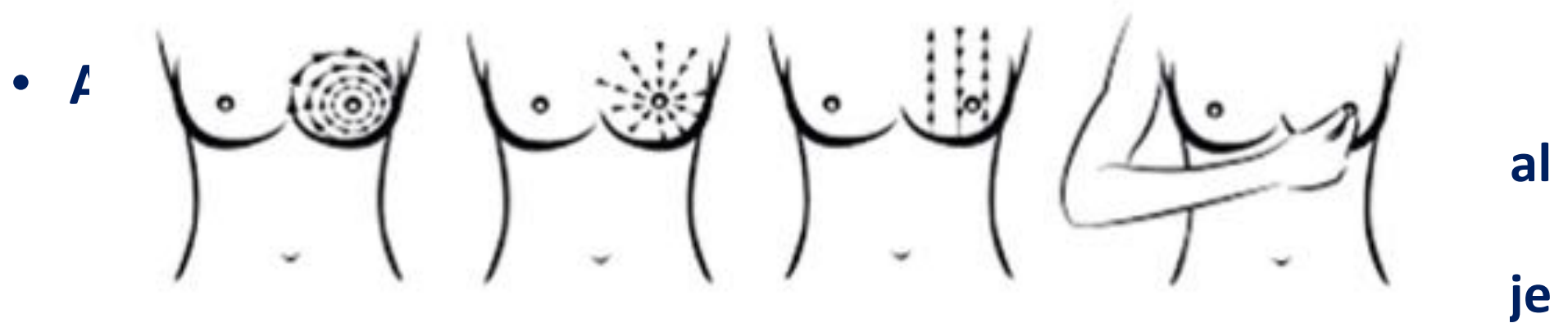


**Portadoras de mutación
BRCA 1 y 2**

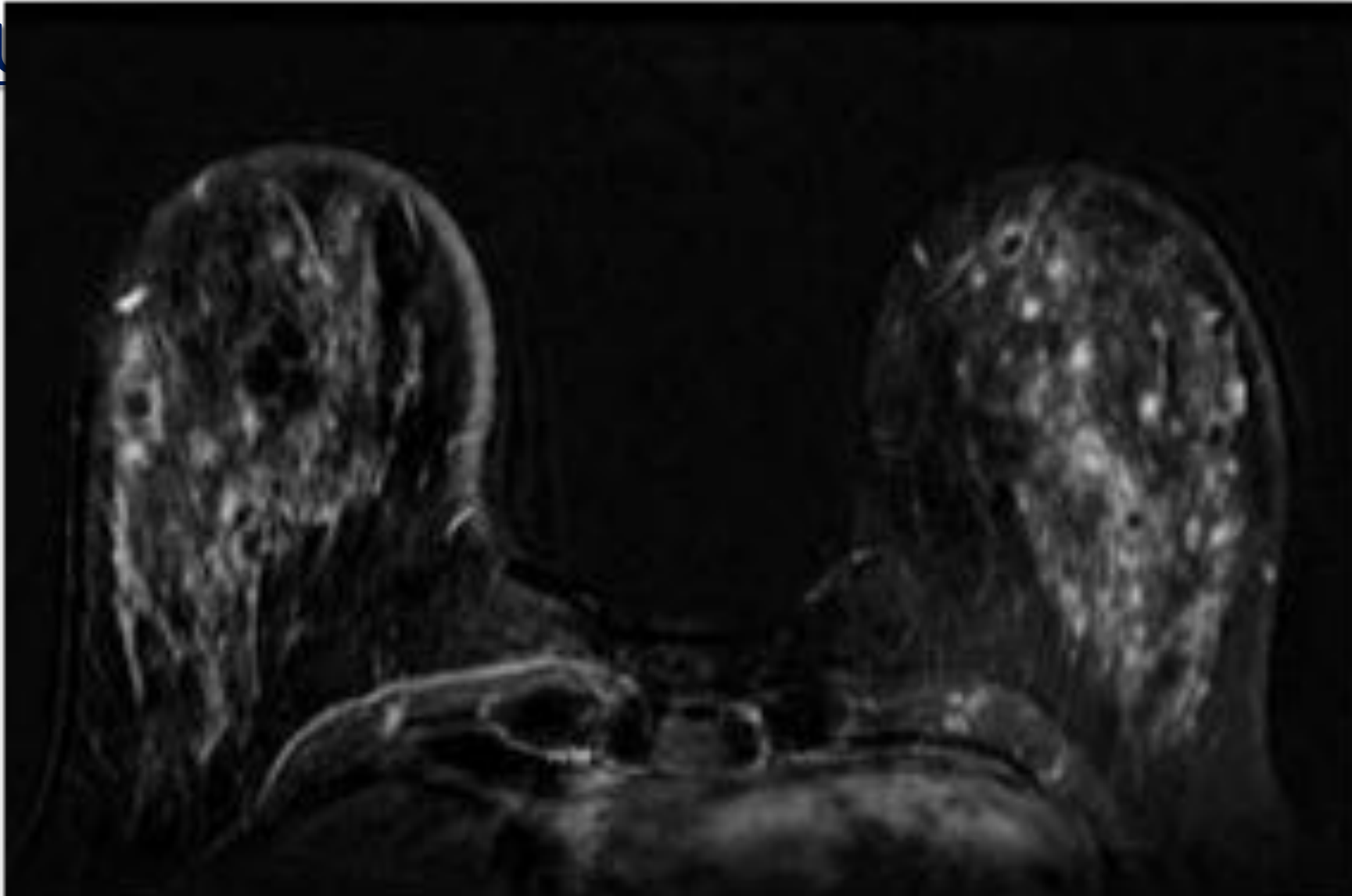
- **Alto riesgo**
- **Riesgo moderado**

SEGUIMIENTO ESPECÍFICO: ALTO RIESGO: PORTADORAS MUTACIÓN BRCA 1 Y 2

- Seguimiento objetivo doble: psicológico y terapéutico



- Exploración ginecológica
- Desde los 25-35 años cada 6-12 meses

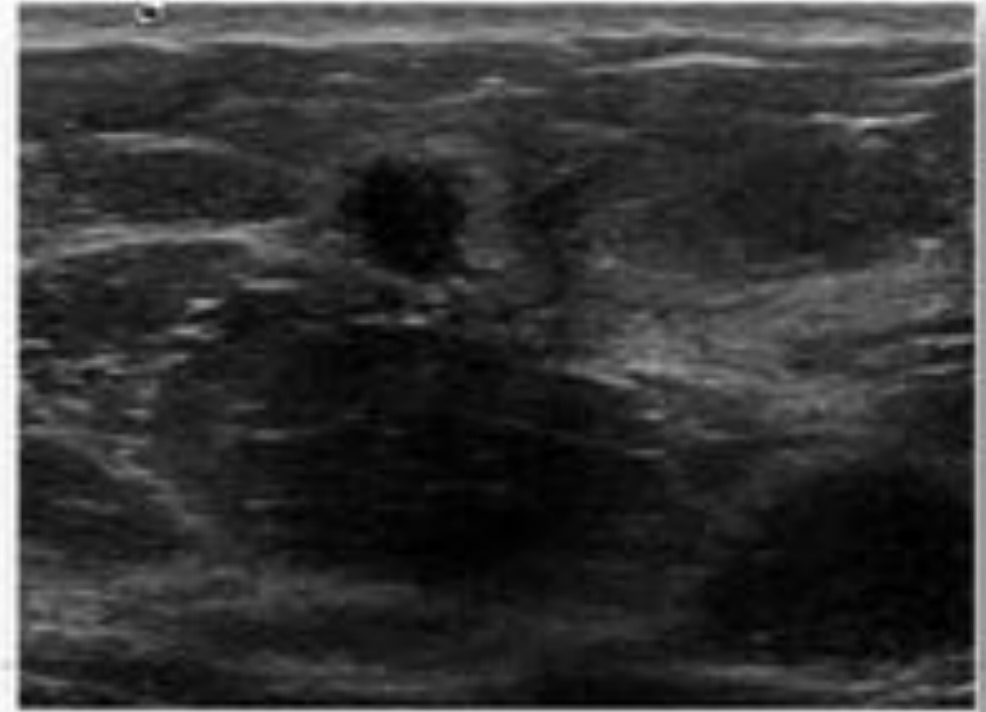
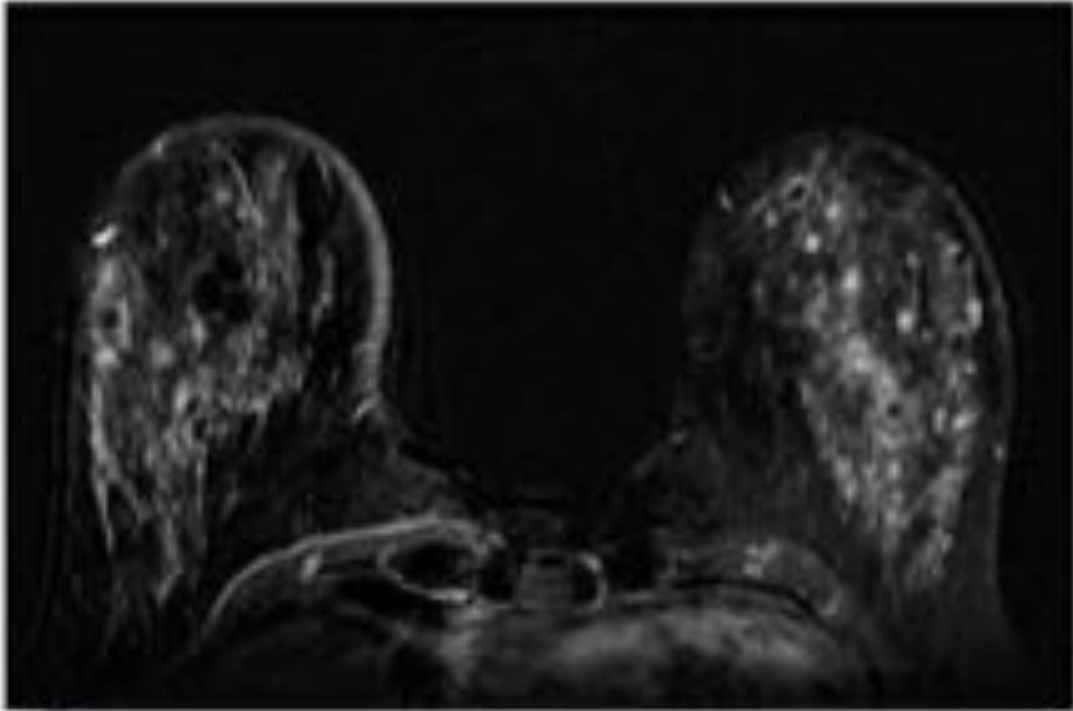


•

•

•

SEGUIMIENTO ESPECÍFICO: ALTO RIESGO: PORTADORAS
MUTACIÓN BRCA 1 Y 2



* RM

Técnica de mayor sensibilidad
Especialmente ca infiltrantes

!PERO menor sensibilidad para la detección del
carcinoma intraductal → combinación con MX



SEGUIMIENTO ESPECÍFICO: ALTO RIESGO AGREGACIÓN FAMILIAR

- No han querido realizarse test genético
- Test genético no informativo

- Manejo:
- Informar de la posibilidad de realizar test más adelante según historia familiar
- Mismo seguimiento que portadoras BRCA, salvo RM

SEGUIMIENTO ESPECÍFICO: RIESGO MODERADO

- Seguimiento ANUAL por Atención Primaria:
- Exploración mamaria anual
- **MX ANUAL** desde los 40 años
- *Valoración individual de inicio en edad más precoz
- Remitir a consulta de alto riesgo si:
- Signo o síntoma clínico → **PREFERENTE**
- Cambios personales o del árbol genealógico que modifique el riesgo
- **> 50 años → programa poblacional de cribado**

CARACTERÍSTICAS QUE INFLUYEN EN LAS PRUEBAS DE IMAGEN

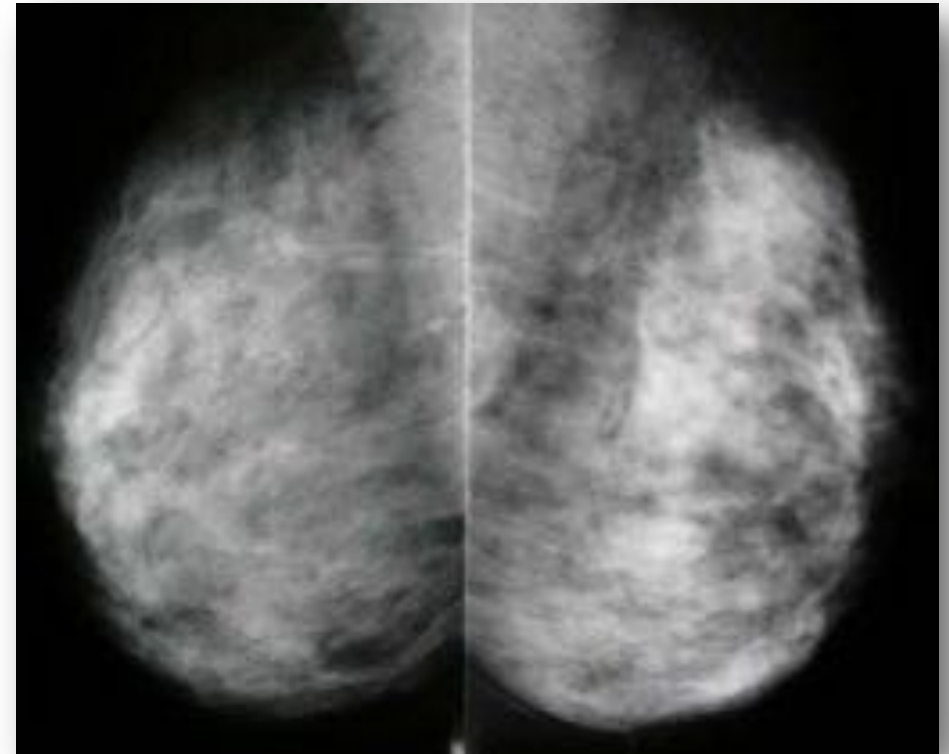
DENSIDAD MAMARIA

EMBARAZO Y LACTANCIA

TERAPIA HORMONAL / ESTÍMULO HORMONAL

DENSIDAD MAMARIA

- La sensibilidad de la mamografía para la detección de lesiones puede disminuir hasta el 30-40% para detección de lesiones en mujeres con mamas densas.
- Además, la densidad mamaria es un predictor independiente de riesgo de cáncer de mama.



EMBARAZO Y LACTANCIA

- Edad fértil durante el seguimiento
- La **MX NO** es útil en pacientes embarazadas y lactantes
 - Elevada densidad mamaria
 - Irradiación
- En caso de lactancia, si fuera necesario, realizar después de dar la toma
- Ecografía → elección en estas pacientes
- **! RM:** falsos positivos por hipercaptación y falsos negativos por enmascaramiento
 - ***GADOLINIO:** Evitar su administración en el primer trimestre
 - Lactancia: no tomas en 24 horas

TERAPIA HORMONAL / ESTÍMULO HORMONAL

- La captación de contraste en la RM se ve alterada por los cambios hormonales:
 - Elegir el momento adecuado
 - Se recomienda entre **el 4º-14º** día desde el inicio de la menstruación
- Si no, pueden aparecer “foci” que den lugar a errores diagnósticos, por enmascaramiento o falsos positivos.

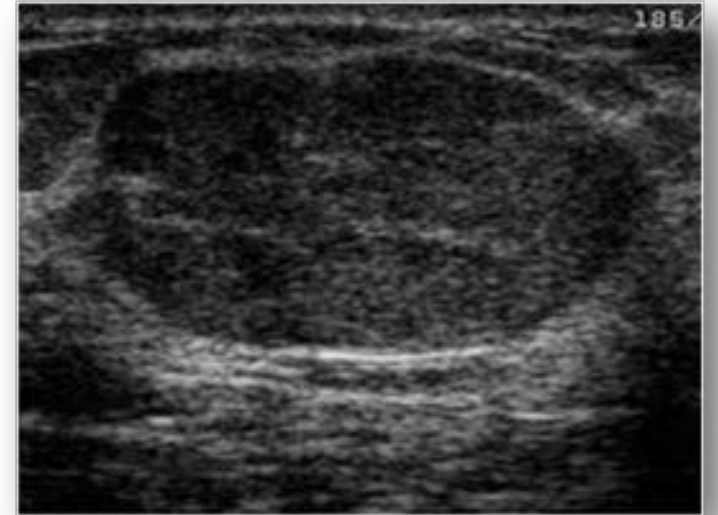
**RM TÉCNICA DE ELECCIÓN EN
CRIBADO DE PACIENTES CON ALTO
RIESGO DE CA MAMA HEREDITARIO**

**ALTERNANCIA ANUAL CON MX
DESDE LOS 25 AÑOS**

PRESENTACIÓN DEL CA MAMA HEREDITARIO

PRESENTACIÓN CA MAMA HEREDITARO

- **Edad temprana**
- **Bilateral**
- **EN IMAGEN:**
 - **No suelen presentar morfología de masa**
 - **Pueden aparentar lesiones benignas**
 - **33% parámetros cinéticos de benignidad en RM**
 - **Ca infiltrante en BRCA 1 sin calcificaciones ni componente in situ**
 - **Similares a fibroadenomas**
 - **Realce en anillo**



CASO

CASO

- **Paciente 47 años**
- **ANTECEDENTES FAMILIARES**
- **Madre con cáncer de ovario y abuela materna con cáncer de mama**
- **Tía materna con cáncer de mama**
- **Hermana con cáncer de mama**
- **2 tías maternas con cáncer de ovario**
- **Tia materna con cáncer gástrico**
- **Tio materno con cáncer de colon**

ALTO RIESGO

BRCA I

CASO

- **Paciente 47 años**
- **ANTECEDENTES PERSONALES**
- **Ca medular atípico en mama derecha a los 26 años**
- **Mastectomía radical + QT + RT**
- **Recidiva en cicatriz a los 6 meses con exéresis+ QT**
- **Reconstrucción posterior: prótesis bilaterales**
- **Autotrasplante de médula ósea**

ALTO RIESGO

BRCA I

Realce
paralelo

anillo,
signas

The image is a B-mode ultrasound scan of a breast. It shows a hypoechoic, irregularly shaped mass with a thick, irregular posterior wall. The mass is surrounded by a thin, echogenic rim. The background shows the typical layered structure of breast tissue. A central white box contains the text 'PAAF ECOGUIADA: CA DUCTAL INFILTRANTE'. Technical parameters are visible in the top right corner, and a scale bar is at the top center.

**PAAF ECOGUIADA:
CA DUCTAL INFILTRANTE**

CONCLUSIONES

CONCLUSIONES

- **Las mujeres con riesgo incrementado de ca de mama hereditario precisan un seguimiento especial**
- **Manifestación edad temprana, bilateralidad**
- **Abordaje multidisciplinar**
- **Seguimiento intensivo**
- **Técnicas de imagen**



CONCLUSIONES

- **Alto riesgo ca mama hereditario BRCA + → RM y MX anual desde los 25 años**
- **Alto riesgo agregación familiar → MX anual**
- **Riesgo moderado ca mama hereditario → MX anual desde los 40 años y bianual 50 años**



CONCLUSIONES

- **Mujeres en edad fértil, cambios hormonales**
- **Embarazo y lactancia**
- **Particularidades en imagen de los ca mama hereditarios**
- **Simulan patología benigna**





Es necesario conocer los factores de riesgo de cáncer de mama hereditario para realizar una adecuada identificación de las pacientes expuestas.

Estas pacientes precisan un seguimiento especial en función del grado de riesgo, que debe comenzar a edades tempranas desde un abordaje multidisciplinar, donde el radiólogo juega un papel esencial.