

## CÁNCER DE MAMA EN GEMELAS A PROPÓSITO DE UN CASO

DEBORAH SALGADO, LEANDRO SUISIÑA D, VERÓNICA ROMERO, JUAN PABLO VILLEGAS, ROSANNA CORTESÍA

SERVICIO DE RADIOTERAPIA ONCOLÓGICA, HOSPITAL GENERAL DEL ESTE "DR. DOMINGO LUCIANI", CARACAS. SERVICIO DE RADIOTERAPIA ONCOLÓGICA Y MEDICINA NUCLEAR, COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO "RUIZ Y PÁEZ", CIUDAD BOLÍVAR, ESTADO BOLÍVAR, VENEZUELA

### RESUMEN

El cáncer de mama es la neoplasia más frecuente en la mujer. Solo 20 % de las pacientes que presentan cáncer mamario tienen un antecedente familiar de la enfermedad, lo cual aumenta el riesgo relativo global. Casi en el 5 % a 10 % de los cánceres mamaros tiene una base hereditaria, sin embargo, solo el 0,1 % de los casos están asociados a mutaciones de los genes BCRA-1 y BCRA-2. Actualmente se investigan otros genes relacionados a la enfermedad. Se presenta el caso de dos hermanas gemelas con diagnóstico de cáncer de mama derecha y antecedente familiar de tía materna fallecida por cáncer de mama.

**PALABRAS CLAVE:** Cáncer, mama, neoplasias, mutaciones, genes.

### SUMMARY

Breast cancer is the most frequent woman's neoplasm. Only 20 % from the patients have familiar history of breast cancer, with an increase over the global relative risk. Almost 5 % to 10 % of the breast cancer patients have a hereditary base, never less, only the 0.1 % of the cases has any kind of association with a mutation of the gene BCRA-1 y BCRA-2. Actually, are under research another types of genes associated with the illness. The case of two sister monocyotics twins, with right breast cancer and a familiar history with a maternal aunt dead by complications from her breast cancer, is presented.

**KEYWORDS:** Cancer, breast, neoplasia, mutations, genes.

### INTRODUCCIÓN

**E**l cáncer de mama es el tumor más frecuente en mujeres occidentales. Aunque no se conoce exactamente cuáles la etiología de esta enfermedad, numerosos factores de riesgo han sido identificados. Además de la edad, la existencia de antecedentes familiares

es el factor de riesgo más importante. La existencia de dos o más casos de cáncer de mama es suficiente para hablar de cáncer "familiar". Estas agregaciones pueden ser consecuencia de una predisposición genética común<sup>(1)</sup>. Algunas familias parecen tener una tendencia genética para el cáncer de mama. Se han encontrado dos genes variantes que parecen intervenir, el BRCA-1 y el BRCA-2<sup>(2)</sup>. Se tratan de genes de alta penetrancia, es decir, que por sí mismos desencadenan esta enfermedad. La presencia de cáncer en dos gemelas, con antecedentes familiares positivos, nos hizo revisar de nuevo el tema y presentar estos dos casos clínicos de interés.

---

Recibido:07/08/2012 Revisado:15/09/2012

Aceptado para publicación:10/10/2012

---

Correspondencia: Dra. Deborah Salgado. Servicio de Radioterapia Oncológica, Hospital General del Este "Dr. Domingo Luciani", Caracas, Miranda – Venezuela. Urbanización Las Islas. Conjunto Residencial Villa de Plaza. Edificio 6. Planta Baja. Apto PB-D. Guarenas. Edo. Miranda. E-mail: missmazorca@hotmail.com.

---

## CASO CLÍNICO 1

Se trata de paciente femenina de 55 años de edad quien acude a facultativo por presentar lesión de ocupación de espacio (LOE) en cuadrante superior interno de mama derecha según mamografía (BIRADS 4) de enero de 2006, sin sintomatología. Se realiza punción con aguja fina (PAF), la cual fue negativa para malignidad y biopsia por *trucut*, igualmente negativa. El 7 de febrero de 2006, se realiza tumorectomía con ganglio centinela cuya biopsia reporta carcinoma lobulillar infiltrante de mama de 1,3 cm de diámetro con márgenes quirúrgicos libres de tumor y ganglio centinela negativo para malignidad. El estudio de inmunohistoquímica reporta receptores de estrógeno (RE) y progesterona (RP) positivos y Her-2-Neu negativo. Por lo que recibió quimioterapia adyuvante con 6 ciclos de ciclofosfamida, adriamicina, fluoruracilo (CAF) que culminó en julio de 2006.

Antecedentes familiares: tía materna con cáncer de mama. Antecedentes personales: hipertensión arterial de larga data en tratamiento. Hábitos: tabáquicos desde los 24 años de edad, 6 paquetes al año, hasta hace 10 años. Gineco-obstétricos: IV gestas, I aborto, III paras, con antecedente de histerectomía abdominal total con ooforosalingectomía bilateral hace 7 años por fibromatosis uterina sintomática, por lo cual recibe terapia de reemplazo hormonal hasta hace 2 años.

Examen físico: cuello sin adenomegalias. Mucosas sin lesiones. Tórax simétrico con expansibilidad conservada, auscultación cardiopulmonar normal. Mama derecha: cicatriz operatoria con buen resultado cosmético, axila sin adenopatías. Mama izquierda: sin tumoraciones palpables, axila sin adenopatías. Fosas supraclaviculares libres. Abdomen blando, depresible, sin visceromegalias. Resto del examen físico normal.

Estudios de extensión: RX de tórax (enero de 2006) reforzamiento parahiliar bilateral.

Ecosonograma abdominal (marzo de 2006) dentro de límites normales. Gammagrama óseo (marzo de 2006) negativo.

Diagnóstico: cáncer de mama derecha estadio I (pT1cNoMo)

Conducta radioterapéutica: Se utilizaron campos tangenciales opuestos para irradiar mama. La dosis suministrada fue de 200 cGy fracción diaria hasta los 5 000 cGy con un *boost* a cicatriz quirúrgica de 1 000 cGy adicionales. Recibió un total de 6 000 cGy. Inicio: 27 de julio de 2006. Culminación: 12 de septiembre de 2006.

## CASO CLÍNICO 2

Se trata de paciente femenina de 55 años de edad quien se realiza mamografía bilateral por sugerencia de médico tratante de su hermana, la cual reporta LOE de espacio en cuadrante inferior externo de mama derecha (BIRADS 4) en marzo de 2006, sin sintomatología. Se realiza biopsia por *trucut*, siendo positiva para malignidad. El 5 de abril de 2006, se realiza tumorectomía con ganglio centinela cuya biopsia reporta carcinoma ductal infiltrante de mama de 0,7 cm de diámetro con márgenes quirúrgicos libres de tumor y ganglio centinela negativo para malignidad. El estudio inmunohistoquímico reporta RE y RP positivos y Her-2-Neu negativo. Recibe adyuvancia con tamoxifeno.

Antecedentes familiares: hermana gemela con cáncer de mama derecha. Tía materna con cáncer de mama. Antecedentes personales: No contribuyentes. Hábitos: niega. Gineco-obstétricos: II gestas II paras. Menopáusica desde los 47 años, sin terapia de reemplazo hormonal.

Examen físico: cuello sin adenomegalias. Tórax simétrico con expansibilidad conservada, auscultación cardiopulmonar normal. Mama derecha: cicatriz operatoria con buen resultado cosmético, axila sin adenopatías. Mama izquierda: sin tumoraciones palpables, axila sin adenopatías. Fosas supraclaviculares

libres. Abdomen blando, depresible, sin visceromegalias. Resto del examen físico normal.

Estudios de extensión: RX de tórax (noviembre de 2006) dentro de límites normales. Ecosonograma transvaginal (marzo de 2006) miomas uterinos subserosos en número de 2 en ambos cuernos. Gammagrama óseo (abril de 2007) negativo.

Diagnóstico: cáncer de mama derecha estadio I (pT1bNoMo).

Conducta radioterapéutica: Se utilizaron campos tangenciales opuestos para irradiar mama. La dosis suministrada fue de 200 cGy fracción diaria hasta los 5 000 cGy con un *boost* a cicatriz quirúrgica de 1 000 cGy adicionales. Recibió un total de 6 000 cGy, inicio: 27 de febrero de 2007. Culminación: 13 de abril de 2007.

## DISCUSIÓN

El cáncer de mama es el tumor más frecuente en mujeres occidentales. Aunque no se conoce exactamente cuál es la etiología de esta enfermedad, numerosos factores de riesgo han sido identificados. Además de la edad, la existencia de antecedentes familiares es el factor de riesgo más importante. La existencia de dos o más casos de cáncer de mama es suficiente para hablar de cáncer “familiar”. Estas agregaciones pueden ser consecuencia de una predisposición

genética común <sup>(1)</sup>. Algunas familias parecen tener una tendencia genética para el cáncer de mama. Se han encontrado dos genes variantes que parecen intervenir, el BRCA-1 y el BRCA-2 <sup>(2)</sup>. Se tratan de genes de alta penetrancia, es decir, que por sí mismos desencadenan esta enfermedad <sup>(3)</sup>. Estos descubrimientos sugieren que el cáncer de mama ocurre cuando los sistemas de control y vigilancia del cuerpo contra el cáncer, que normalmente eliminan las células anormales, no logran funcionar. La reducción en la capacidad del cuerpo para eliminar las células anormales lleva a que se presente daño que se acumula gradualmente. Las portadoras de mutaciones del BRCA-1 y/o del BRCA-2 comienzan con una disfunción preexistente de este sistema y tienen una “ventaja inicial” en este proceso de daño <sup>(2)</sup>. Las mujeres que tienen familiares en primer grado diagnosticadas de cáncer de mama tienen tres veces más posibilidades de padecer el mismo cáncer, sobre todo en los casos en los que se ha diagnosticado en edad premenopáusica. La presencia de cáncer de mama en familiares de 2º grado también aumenta el riesgo pero no ha sido cuantificado <sup>(4)</sup>. La transmisión familiar puede ocurrir tanto por la línea materna como por la paterna, con una herencia autosómica dominante, con un aumento de riesgo vital de desarrollar cáncer de mama del 50 % <sup>(5)</sup>. Nuestros dos casos clínicos son una representación de lo que se ha publicado en la literatura, los presentamos por lo poco frecuente de su incidencia como tal en nuestro medio.

## REFERENCIAS

1. Cáncer de mama en la mujer. Disponible en: URL: [http://www.umm.edu/esp\\_ency/article/000913.html](http://www.umm.edu/esp_ency/article/000913.html).
2. Hartman M, Hall P, Edgren G, Reilly M, Lindstrom L, Lichtenstein P, et al. Breast cancer onset in twins and women with bilateral disease. *J Clin Oncol*. 2008;26(25):4086-4091.
3. Peto J, Mack TM. High constant incidence in twins and other relatives of women with breast cancer. *Nat Genet*. 2000;26(4):411-414.
4. Casciato D, Lowtz B. Breast cancer. En: Casciato D, Lowtz B, editores. *Oncología Clínica*. 4ª edición. España: Editorial Marbán Libros SL; 2001.p.218-237.
5. Mack TM, Hamilton AS, Press MF, Diep A, Rappaport EB. Heritable breast cancer in twins. *Br J Cancer*. 2002;87(3):294-300.