

Caracterización de la población estudiada para mutaciones BRCA 1 Y 2 dentro de un programa de asesoramiento familiar

Characterization of the population studied for BRCA 1 and 2 mutations within a family counseling program.

Melina Winocur¹, José Llugdar¹, Matías Cortes¹, Cristina Baiud¹, Santiago Bella¹.

1Servicio de Oncología. Clínica Universitaria Reina Fabiola, Universidad Católica de Córdoba. Correspondencia: Melina Winocur Servicio de Oncología. Clínica Universitaria Reina Fabiola. Oncativo 1248-X5004FHP-Córdoba, Argentina; e-mail: melinawinocur@gmail.com

Introducción

Alrededor del 10 al 20 % de las mujeres con cáncer de mama tienen uno o más familiares de primer grado que también están afectados por cáncer de mama^{1,2}. Aunque sólo del 5 al 10 % de las mujeres no seleccionadas con cáncer de mama tienen una forma hereditaria, asociado a un gen mutado, deficitario en su función, hasta el 20 % de las mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama tienen una mutación en un gen de predisposición a cáncer de moderada o alta penetrancia³.

Objetivo primario

Describir los antecedentes oncológicos personales y familiares de pacientes a los que se les solicitó el estudio de mutaciones BRCA 1 y BRCA 2 y compararlos con los criterios usados en guías nacionales (INC) e internacionales (NCCN) compararlos con los criterios usados en guías nacionales (INC) e internacionales (NCCN)

Materiales y métodos

Diseño: Estudio retrospectivo, descriptivo y observacional.

Población: Se analizarán todas las historias clínicas de los pacientes a los cuales se les haya realizado el proceso de asesoramiento genético y solicitado el estudio para mutaciones BRCA 1 y 2 desde: julio 15 hasta julio 2018, en la Clínica Universitaria Reina Fabiola e instituto Oulton.

Resultados

Se solicitó el estudio para mutaciones deletéreas de genes BRCA 1 y 2 a 94 individuos. La edad promedio fue de 45 años. De los 94 individuos 61 tenían cáncer de mama (64,89%), 10 cáncer de ovario (10,63%), y 23 (24%) no tenían cancer. Del total de individuos, 30 no se lo realizaron por diferentes motivos: 13 (43%) por motivos personales, 3 (10%) por falta de cobertura de la obra social, 14 (46%) no retornaron a consulta. Todos, excepto dos pacientes a quienes se le solicitó el estudio de mutaciones BRCA 1 y 2 cumplían los criterios de las guías americanas y nacionales para el testeo de la mutación.

De los 64 individuos que realizaron el test, 14 (21,87%) tenían mutaciones deletéreas, 1 de significado incierto, y 49 dieron negativos (76,5%).

De las 61 pacientes con cáncer de mama estudiadas, 48 (78%) eran menores de 50 años, 24 (39,3%) tenían tumores triple negativos, 19 (31%) ganglios axilares positivos, 13 (21%) tumores luminales, 31 (50%) antecedentes familiares de cáncer relacionado con las mutaciones BRCA 1 Y 2, 2 de ellas (3%) eran de origen judío askenazi. Dentro los 14 pacientes con mutaciones BRCA, 10 (71%) presentaban mutación BRCA 1 y 4 (28%) en el gen BRCA 2. De los mismos, 8 (57%) tenían cáncer de mama, 2 (14%) cáncer de ovario, 4 (28%) no tenían cáncer.

De las 8 pacientes con BRCA mutado con cáncer de mama: todas eran menor de 50 años. 3 tenían tumores triple negativos, ninguna tenía familiares

con enfermedad oncológica relacionada, 3 tenían ganglios axilares positivos, 2 eran pacientes con tumores luminales.

1 era her2 positivo.

De los pacientes con mutaciones positivas con cáncer de ovario, ambas pacientes tenían más de 65 años, tumores serosos y ninguna tenía antecedentes familiares de cáncer.

Conclusiones

Podemos concluir que la población estudiada en nuestra serie, coincide con los factores de riesgo para screening de mutaciones BRCA según NCCN en cuanto a: edad menor de 50 años, factores de riesgo heredofamiliares, la variedad de los tumores de mama, el tipo histológico de los tumores de ovario.

Introduction

About 10 to 20% of women with breast cancer have one or more first degree relatives who are also affected by breast cancer^{1,2}. Although only 5 to 10% of women not selected with breast cancer have a hereditary form, associated with a mutated gene, deficient in their function, up to 20% of women with a family history of breast cancer have a mutation in a predisposition gene for cancer of moderate or high penetrance³. Primary objective: To describe the personal and family oncological history of patients who were asked to study BRCA 1 and BRCA 2 mutations and compare them with the criteria used in national (INC) and international (NCCN) guidelines Design: Retrospective, descriptive and observational study. Population: All the clinical histories of the patients who have undergone the genetic counseling process and the study for BRCA 1 and 2 mutations from July 2015 to July 2018, at the Reina Fabiola University Clinic and Oulton, will be analyzed.

Results

The study was requested for deleterious mutations of BRCA 1 and 2 genes in 94 individuals.

The average age was 45 years. Of the 94 individuals, 61 had breast cancer (64.89%), 10 ovarian cancer (10.63%), and 23 (24%) had no cancer.

Of the total number of individuals, 30 were not carried out for different reasons: 13 (43%) for personal reasons, 3 (10%) for lack of social work coverage, 14 (46%) did not return to consultation All but two patients who were asked to study BRCA 1 and 2 mutations met the criteria of the American and national guidelines for mutation testing.

Of the 64 individuals who performed the test, 14 (21.87%) had deleterious mutations, 1 of uncertain significance, and 49 were negative (76.5%).

Of the 61 patients with breast cancer studied, 48 (78%) were younger than 50 years old, 24 (39.3%) had triple negative tumors, 19 (31%) positive axillary lymph nodes, 13 (21%) luminal tumors, 31 (50%) family history of cancer related to BRCA 1 and 2 mutations, 2 of them (3%) were of Ashkenazi Jewish origin.

Within the 14 patients with BRCA mutations, 10 (71%) had a BRCA 1 and 4 (28%) mutation in the BRCA 2 gene. Of these, 8 (57%) had breast cancer, 2 (14%) cancer ovary, 4 (28%) did not have cancer.

Of the 8 patients with BRCA mutated with breast cancer: all were younger than 50 years

3 had triple negative tumors, none had relatives with related oncological disease, 3 had positive axillary nodes, 2 were patients with luminal tumors 1 was her2 positive.

Of the patients with positive mutations with ovarian cancer, both patients were over 65 years old, had serous tumors and none had a family history of cancer.

Conclusions

We can conclude that the population studied in our series coincides with the risk factors for screening BRCA mutations according to NCCN in terms of: age under 50 years, heredity-familial risk factors, the variety of breast tumors, the histological type of Ovarian tumors.

Bibliografía

1. Grupo Colaborativo sobre Factores Hormonales en el Cáncer de Mama. Cáncer de mama familiar: reanálisis colaborativo de datos individuales de 52 estudios epidemiológicos que incluyeron a 58,209 mujeres con cáncer de mama y 101,986 mujeres sin la enfermedad. *Lancet* 2001; 358: 1389.
2. Slattery ML, Kerber RA. Una evaluación exhaustiva de los antecedentes familiares y el riesgo de cáncer de mama. La base de datos de población de Utah. *JAMA* 1993; 270: 1563.
3. Couch FJ, Nathanson KL, Offit K. Dos décadas después de BRCA: establecer paradigmas en la atención y prevención personalizada del cáncer. *Science* 2014; 343: 1466.

Palabras claves

BRCA 1 Y 2, FACTORES DE RIESGO,
CÁNCER DE MAMA, CÁNCER DE OVARIO

Keywords

BRCA 1 AND 2, RISK FACTORS, BREAST
CANCER, OVARIAN CANCER

