

MUTACIÓN RAD 51C

Madrid Gómez de Mercado, MD; Gazabat Barbado, E; Alfosea Marhuenda, E; Peces Rama, A; Remezal Solano, M; Gómer Monreal, B; Nieto Díaz, A.

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

OBJETIVO

Valorar la relación existente de la mutación del gen RAD 51 con el cáncer de ovario.

MATERIAL Y MÉTODO

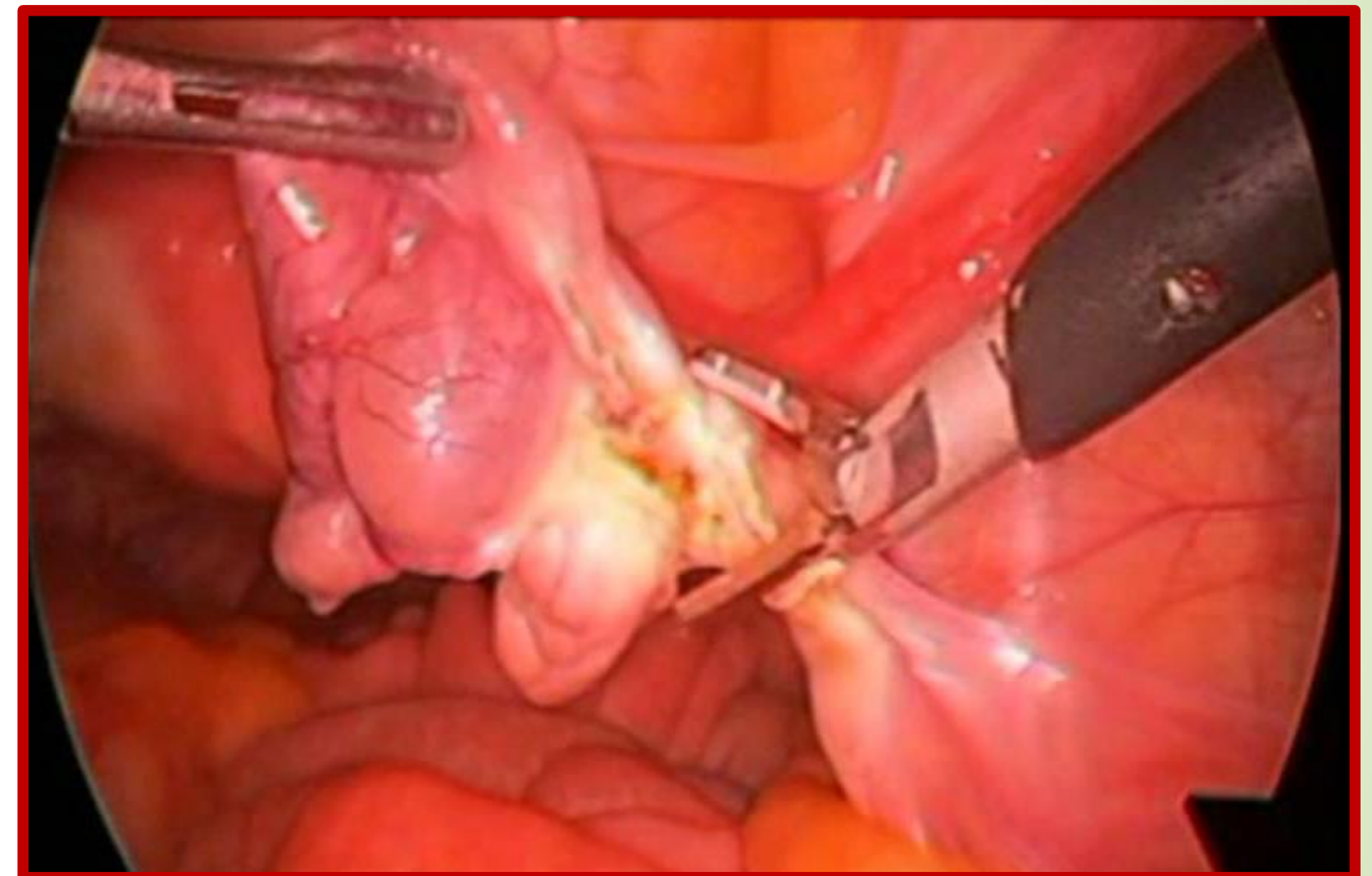
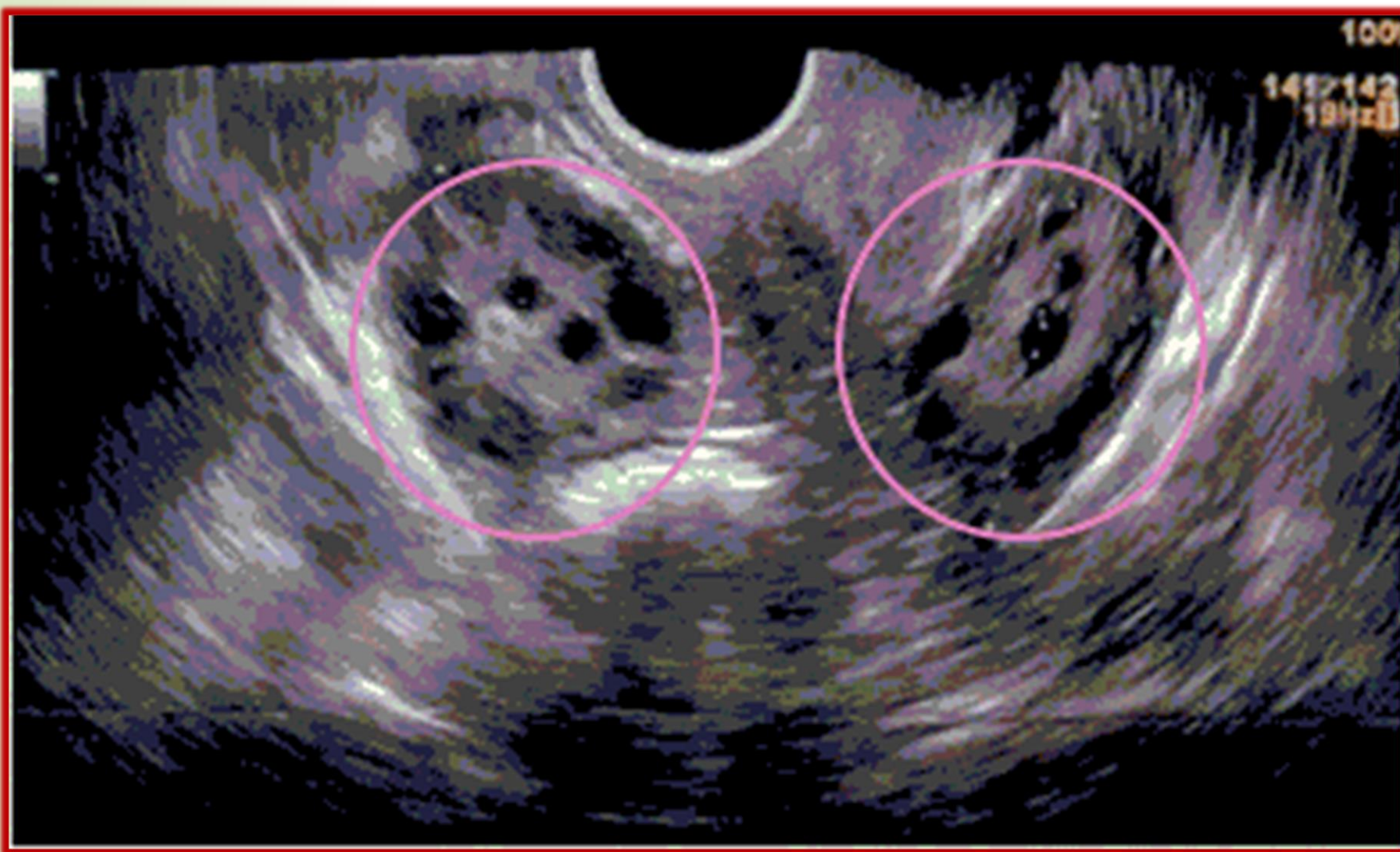
Caso 1

Mujer de 61 años remitida de consejo genético desde su Hospital de referencia por mutación RAD 51C. No antecedentes familiares de interés.

Como antecedentes personales de interés, tuvo un carcinoma ductal infiltrante de mama bilateral intervenido en 2012 con reconstrucción mamaria inmediata.

Se le realizó citología que fue normal, ecografía que fue normal, y marcadores tumorales normales.

Se le informa a la conveniencia de realizar anexectomía bilateral. La paciente entiende y acepta.



Caso 2

Paciente de 50 años en seguimiento por oncología ginecológica por ser portadora de BRCA-1 y RAD 51C. Sin antecedentes de interés.

Antecedentes familiares: madre portadora de BRCA-1, RAD51C, cáncer de mama y ovario.

Exploración física, ecografía, mamografía y marcadores tumorales normales.

Se le informa e insiste a la conveniencia de realizar anexectomía bilateral debido a la agresividad de dicha tumoración, pero ésta se niega a cirugía y prefiere revisiones semestrales.

CONCLUSIÓN

Mutaciones de RAD51 en pacientes negativas para mutaciones de BRCA 1 y 2, se asocian al síndrome familiar mama-ovario, con un aumento del riesgo para carcinoma de ovario, pero sin modificaciones para el carcinoma de mama.

Diferente a lo que ocurre con las mutaciones de BRCA, donde se aumenta el riesgo tanto para los carcinomas de ovario como los de mama, las mutaciones de RAD51 influyen la aparición de carcinoma de mama solo en casos de historia familiar de carcinoma de ovario.

La identificación de estas mutaciones, permite que mujeres portadoras consideren estrategias adecuadas reductoras del riesgo de enfermedad y muerte, por ejemplo: la salpingo-ooforectomía profiláctica.

BIBLIOGRAFÍA

- Prat J. Ovarian carcinomas: five distinct diseases with different origins, genetic alterations, and clinicopathological features. Virchows Arch 2012;460(3):237-49.
- Coulet F, Fajac A, Colas C, Eyries M, Dion-Minière A, Rouzier R, et al. Germline RAD51C mutations in ovarian cancer susceptibility. Clin Genet 2013;83(4):332-6.