

Mutación PALB-2 asociada a carcinoma de mama

► Juanita Martínez, Gustavo Martínez, Carolina Martínez, Jorge Rugeles, Manuel González, Abraham Hernández

IMAT Oncomédica (Montería)

Introducción: PALB-2 recibe el nombre de socio y localizador del gen BRCA2. Es un gen de penetrancia intermedia, que origina una proteína que interactúa con BRCA1 y BRCA2 en la reparación del ADN con daño de doble cadena. Las mutaciones patogénicas homocigotas de PALB-2 causan anemia de Fanconi, mientras que las mutaciones heterocigotas están asociadas a mayor riesgo de cáncer de mama (35% a los 70 años), ovario y páncreas, aun en ausencia de mutaciones de BRCA.

Materiales y métodos: presentamos una serie de cuatro pacientes con mutación de PALB-2 y carcinoma ductal infiltrante de mama.

Resultados: el promedio de edad fue de 44 años. Dos de ellas con estadio IIA y dos con estadio III; tres de ellas con subtipo triple negativo y un luminal B. Dos pacientes tienen antecedente familiar de cáncer de mama en primer grado. Una paciente tiene antecedente de otros tipos de cáncer en segundo grado. La paciente luminal B no tiene antecedentes familiares conocidos. Dos pacientes fueron tratadas con cuadrantectomía y dos, con mastectomía radical modificada. Las cuatro pacientes recibieron quimioterapia adyuvante con esquema basado en antraciclinas y taxanos. Dos pacientes presentaron recaída sistémica y actualmente están en tratamiento.

Conclusiones: las cuatro mutaciones patológicas identificadas en PALB-2 fueron heterocigotas. 1) c.2288_2291delTGAA (p.Leu763*), 2) (c.2749-1G>T), 3) c.2288_2291delTGAA (p.Leu763*) y 4) c.2288_2291delTGAA (p.Leu763*). En nuestra serie existe una asociación entre las mutaciones patogénicas en PALB-2 y el cáncer de mama, incluso en una paciente sin antecedentes familiares. Las mutaciones fueron más frecuentes en el subtipo triple negativo. Debido al número limitado de casos, no podemos extraer otras conclusiones.

DATOS DE CONTACTO

Correspondencia: Juanita Martínez. Correo electrónico: juanitamv53@hotmail.com