

## "EXPERIENCIA EN CÁNCER DE MAMA HEREDITARIO POR MUTACIONES EN PALB2. REPORTE DE 6 CASOS."

AUTORES: DEL CASTILLO, S; DEL CASTILLO, A; CAMINOS, R; DEL CASTILLO, R; PEROTTI, R; ROSSI, N; MONTES, C.

### INTRODUCCIÓN

Un 5-10 % de los casos de cáncer de mama tienen una predisposición hereditaria. PALB2 ha sido incluido como gen de alta penetrancia; se asocia a otros cánceres como el de páncreas y ovario. Se describen mutaciones fundadoras en la etnia canadiense y finlandesa. Definimos etnia criolla a aquellos nacidos en la Argentina, descendientes de europeos, que no pueden reconocer la ancestralidad en 3 generaciones ascendentes.

### PALABRAS CLAVES

PALB2, Variante patogénica, etnia criolla, Asesoramiento Genético Oncológico

### OBJETIVO

Describir características clínicas y moleculares de 6 pacientes afectas de cáncer de mama, con variantes patogénicas en PALB2, pertenecientes a 5 familias.

### CASOS CLÍNICOS

**1 /** 50 años, cáncer de mama unilateral, carcinoma ductal in situ; receptores de estrógeno y progesterona (+). **ETNIA DIAGUITA**, familiares de 1º, 2º y 3º afectos a temprana edad, no otras asociaciones.

**Mutación heterocigota PALB2: c.3124 dupT, (p.Thr1042 Asnfs).** Opta por mastectomía bilateral.

**2 /** 43 años, cáncer de mama unilateral, carcinoma ductal invasor, variante no especial, moderadamente diferenciado con metástasis ganglionar. **ETNIA DIAGUITA**, familiares de 1º, 2º y 3º afectos a temprana edad, no otras asociaciones. Hermana de caso 1.

**Mutación heterocigota PALB2: c.3124 dupT, (p.Thr1042 Asnfs).** Opta por mastectomía contralateral.

**3 /** 48 años, cáncer de mama unilateral, carcinoma invasor de tipo no especial, moderadamente diferenciado, receptores de estrógeno, progesterona (+), Her 2 neu (-). **ETNIA ITALIANA**, familiares de 1º, 2º y 3º afectos entre los 44 y 80 años, no otras asociaciones.

**Mutación heterocigota PALB2 c.2218C>T (p.Gln 740\*).** Opta por mastectomía bilateral.

**4 /** 68 años, cáncer de mama bilateral asincrónico, el primero a los 56 años; carcinoma ductal infiltrante. Receptores: triple negativo. **ETNIA ESPAÑOLA**, familiares de 1º, 2º, 3º grados afectos en forma unilateral entre los 35 y 80 años, no otras asociaciones.

**Mutación heterocigota PALB2: c.1653T>A (p.Tyr551\*).** Recibe asesoramiento de vigilancia.

**5 /** 33 años, cáncer de mama unilateral, carcinoma ductal in situ, papilar, con zonas de carcinoma invasor, con metástasis en ganglio centinela, receptores: estrógeno y progesterona (+), her2neu (-). **ETNIA CRIOLLA**, familiares de 2º y 3º afectos cáncer de mama, próstata y páncreas.

**Mutación heterocigota PALB2: c.1653T>A (p.Tyr551\*).** Opta por mastectomía contralateral.

**6 /** 36 años, cáncer de mama unilateral, carcinoma ductal invasor, variante no específico, receptores de estrógeno y progesterona (+) Her 2 neu (-). **ETNIA CRIOLLA**, familiares de 1º, 2º, 3º y 4º grados afectos, a temprana edad, cáncer de mama masculino, no otras asociaciones. **Mutación heterocigota PALB2: c.1653T>A (p.Tyr551\*).** Opta por mastectomía bilateral.

### CONCLUSIÓN

La mutación más frecuente fue la **PALB2: c.1653T>A (p.Tyr551\*)**, pertenecientes a tres familias no emparentadas, aisladas geográficamente, pertenecientes a las etnias **ESPAÑOLA** y **CRIOLLA**.

La mayoría fueron formas unilaterales, luego de los 30 años de edad, una forma bilateral. La asociación familiar con otros cánceres fueron: mama en varones, próstata y páncreas.