

CÁNCER DE PÁNCREAS EN MUJER JOVEN COMO CASO ÍNDICE DE SÍNDROME DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO.

Mireia Menéndez Cava (1), Laura Sánchez Togneri (1), Belén Caramelo Hernández (1), Pablo Jara Martín, Amaia Saiz Herrero (1), Clara Castro Caballeira (1), María Ibañez Alda (1)
1. Servicio de Oncología Médica del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, Cantabria.

INTRODUCCIÓN: El cáncer de páncreas es el octavo tumor con mayor incidencia en España representando la tercera causa de mortalidad por cáncer. La edad media de presentación es 70 años y su presentación en edades más precoces pueden ser la primera manifestación de un síndrome hereditario subyacente. Esto ha hecho que la determinación de BRCA se incorpore al algoritmo diagnóstico por sus implicaciones terapéuticas, pronósticas y hereditarias.

CASO CLÍNICO:

Mujer, 36 años con antecedentes de **hepatitis aguda no filiada en 2012**. Sin hábitos tóxicos, cirugías previas ni tratamiento habitual. Antecedentes familiares de **cáncer de mama en su tía paterna a los 45 años**.

Marzo-2021: ingresa por **ictericia, alteración de PFH y dolor en hipocondrio derecho** secundaria a **dilatación de la vía biliar por lesión focal en proceso uncinado**. Se realiza **PAAF** sin documentarse **malignidad** y se coloca prótesis biliar plástica.

SEGUIMIENTO

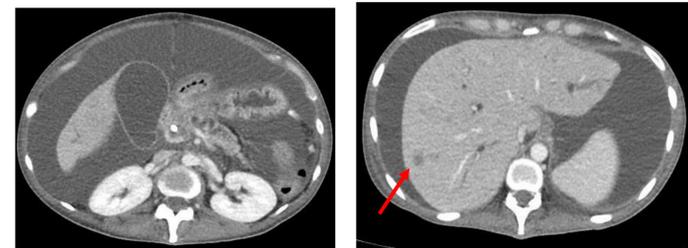
Junio-2021: **crecimiento lesión pancreática** y aparición de **múltiples lesiones hepáticas**. La rebiopsia muestra **atipias en la masa pancreática y atipias de alto grado/adenocarcinoma en bulbo**, **mutación somática en BRCA 2**.

Julio-2021: Precisa cirugía por obstrucción digestiva alta condicionada por compresión extrínseca. Se realiza **gastroeyunostomía** y se documenta **afectación peritoneal por adenocarcinoma de páncreas**. → **ADENOCARCINOMA DE PÁNCREAS ESTADIO IV (hepática y peritoneal) con mutación somática en BRCA 2**.

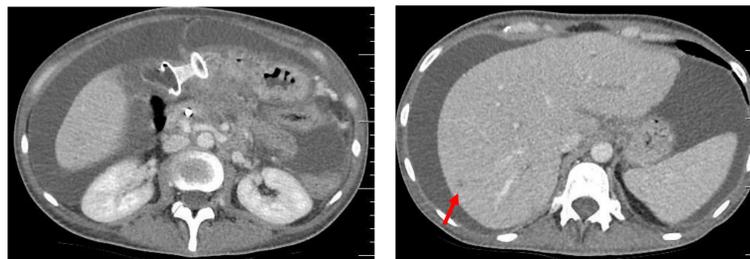
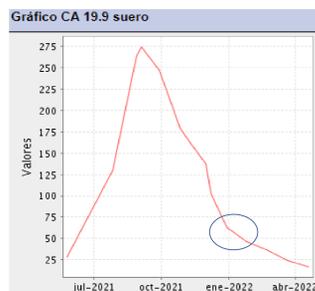
Septiembre-2021: Valorada en consultas de oncología médica, presentando **ECOG 1, exploración física con ascitis y Ca 19.9 de 275**.

INICIA TRATAMIENTO SISTÉMICO BASADO EN **CISPLATINO-GEMCITABINA**.

...presentando sucesivas **complicaciones intercurrentes** (hemorragia digestiva, reestenosis de la vía biliar tratada con colecistogastrostomía con colocación de prótesis y ascitis a tensión recidivante) que **condicionan retrasos y suspensión de varias dosis de gemcitabina en monoterapia**.



TRAS RECIBIR 4 CICLOS, SE DOCUMENTA RESPUESTA PARCIAL



Enero-2022: **INICIA OLAPARIB DE MANTENIMIENTO**. Recibe 8 ciclos sin toxicidad y con buena tolerancia.

Junio-2022: **PROGRESIÓN HEPÁTICA**. → **INICIA FOLFIRINOX**

RECIBE 10 CICLOS CON BUENA TOLERANCIA Y RESPUESTA PARCIAL MANTENIDA HASTA LA ACTUALIDAD.

De forma paralela, ha sido valorada en Unidad de Consejo Genético y se ha **confirmado mutación patogénica germinal en BRCA2 p.Glu1308** que ha permitido el diagnóstico de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario en sus dos hermanas y su padre.

DISCUSIÓN: El **cáncer de páncreas metastásico** tiene un pronóstico infausto con **menos del 10% de los pacientes vivos a los 5 años** (1). En un esfuerzo de mejorar estas cifras, se han buscado nuevas dianas en los últimos años. Hasta el **7% presentan una mutación en BRCA** y su determinación en pacientes jóvenes con estos tumores ha abierto la puerta para el empleo de **inhibidores de PARP** como terapia de **mantenimiento** y ha permitido el diagnóstico de **síndromes de predisposición genética** (2). La peculiaridad de nuestro caso reside en tres cuestiones diferentes.

La primera, es que nuestra paciente es el **caso índice** que ha permitido el diagnóstico de **síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario en su padre y sus dos hermanas**, en quienes se han instaurado programas de screening y detección precoz de tumores vinculados a este síndrome como mama, ovario, páncreas o próstata.

La segunda, es que nuestra paciente se pudo beneficiar de **tratamiento con IPARP** que le permitió estar hasta **6 meses sin quimioterapia**, con buena calidad de vida y con la enfermedad controlada (datos de supervivencia libre de progresión similares a los del ensayo pivotal fase III POLO (3)).

La tercera, y no por ello la menos importante, refleja la importancia de un buen abordaje multidisciplinar en tumores con múltiples complicaciones potenciales que nos pueden limitar en la administración de citotóxicos que actualmente representan el estándar de tratamiento en estos tumores.

1. Las Cifras del Cáncer en España 2021. Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM).

2. Informe SEOM de evaluación de fármacos. Olaparib en el tratamiento del adenocarcinoma de páncreas metastásico con mutación germinal en BRCA1/2.

3. Kindler HL, et al. Overall Survival Results From the POLO Trial: A Phase III Study of Active Maintenance Olaparib Versus Placebo for Germline BRCA-Mutated Metastatic Pancreatic Cancer. J Clin Oncol. 2022 Jul.