

Relatos Casos Clínicos

PD-012 - (UM19-5004) - QUANDO UM TUMOR NÃO VEM SÓ...

Ana Paula Pinheiro¹; Paula Rodrigues¹; João Ferreira¹

1 - USF Viseu-Cidade

Enquadramento: O Síndrome hereditário de cancro da mama e ovário é responsável por cerca de 5 a 10% dos casos diagnosticados de neoplasia da mama. Está associado a mutações em vários genes, sendo mais frequentes as mutações nos genes BRCA1 e BRCA2.

Descrição do caso: Mulher de 78 anos, caucasiana, casada, inserida numa família nuclear, funcional, na fase VIII do ciclo familiar de *Duvall*. Com antecedentes de hipertensão arterial (HTA).

Recorreu à consulta Medicina Geral e Familiar (MGF) devido ao aparecimento de um nódulo na mama esquerda detectado por auto-palpação mamária, tendo realizado por sua iniciativa uma ecografia mamária, que revelou uma imagem sugestiva de neoplasia da mama. Foi pedida pelo seu Médico de Família (MF) uma mamografia, que aumentou o grau de suspeição. Foi encaminhada com urgência para a consulta de senologia do hospital de referência, onde foi submetida a biópsia mamária, cuja histologia revelou um carcinoma mamário invasor de tipo ductal da mama esquerda com metastização ganglionar. Foi realizado estudo genético que demonstrou ser portadora de mutação BRCA 1. Durante o processo de estadiamento, surge nova neoplasia na mama contralateral. Iniciou quimioterapia neo-adjuvante seguida de mastectomia radical modificada a esquerda, mastectomia total direita e histerectomia total com anexectomia bilateral no mesmo tempo operatório. Cerca de 1 ano após o diagnóstico de neoplasia da mama, foi identificada uma anemia hipocrômica microcítica, cujo estudo revelou um adenocarcinoma gástrico primário, com necessidade de gastrectomia subtotal radical.

Actualmente é seguida em visita domiciliária pelo seu MF, encontrando-se em fase pós-operatória, com necessidade de apoio psicológico, controlo da dor e reabilitação motora. Os filhos foram todos rastreados, dois dos quais com mutação BRCA1, com seguimento concomitante nos Cuidados de Saúde Secundários.

Discussão:

As mulheres com mutação no gene BRCA1 têm entre 40 e 80% de risco de cancro da mama até aos 80 anos, e entre 16 e 40% no caso do cancro do ovário. Apresentam ainda um risco acrescido de carcinoma gástrico, do pâncreas e das vias biliares, melanoma e mieloma múltiplo.

Nas famílias em que se verifica uma alteração genética é possível identificar os membros portadores da mutação genética. Estes indivíduos apresentam maior risco de vir a desenvolver uma neoplasia e, por esse motivo, devem ser submetidos a uma maior vigilância. Cabe ao MF alertar estes indivíduos para a importância do estudo genético e, por outro lado, dar a conhecer a

existência de programas de vigilância. Estes programas, dado o tipo de mutação identificada, são responsáveis pela realização de mamografia, ressonância magnética mamária, ecografia pélvica endovaginal, doseamento do CA-125, Consulta de Risco anual e cirurgias profiláticas (salpingooforectomia bilateral profilática e mastectomia bilateral profilática).