

## Paciente con mutación de PI3K y metástasis óseas muy politratadas



**Dra. María Lomas Garrido**

*Facultativo Especialista de Área*

Hospital Médico-Quirúrgico de Jaén

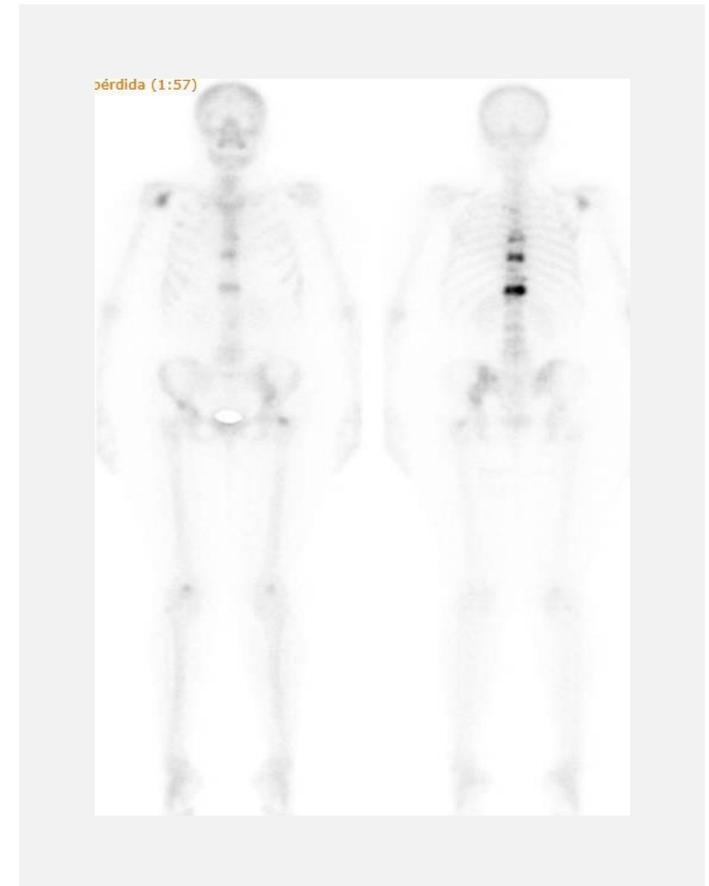


Imagen 1



## CASO CLÍNICO

Paciente que debuta a los 51 años con una **carcinoma de mama derecha ductal infiltrante G2 luminal B** (RE(3+): 90% RP(3+): 80%, Ki 67: 30%) Her2 negativa).

**Estadio IV** cT2 (29mm) cN+ M1 (óseas). El TAC puso de manifiesto **múltiples lesiones óseas** a nivel de esternón, 3º y 4ª arcos costales derechos, afectación múltiple de cuerpos vertebrales dorsales y lumbares, con aplastamiento en D6 y L4, visualizándose a nivel de L4 importante afectación de elementos posteriores, con masa de partes blandas asociada y extensa lesiones líticas en palas ilíacas. La gamma ósea se correspondía con los hallazgos del TAC. La paciente presentaba un ECOG de 2, EVA: 8/10. En la analítica tenía FA de 109, CEA:16 y Ca15-3: 122. Desde enero 2016 recibió **quimioterapia** con **epirrubicina más ciclofosfamida por 6 ciclos** seguido de **docetaxel por 6 ciclos, denosumab durante 12 meses**, junto con **radioterapia** a nivel de D6-L4; la paciente recuperó ECOG: 0 y quedó **asintomática** y las **pruebas de imagen** mostraron una **respuesta radiológica parcial mayor**.

De octubre del 2016 a enero del 2019 la paciente recibió análogos de **LH-RH más fulvestrant**, mejorando la respuesta conseguida con quimioterapia.

Tras un ILP de **27 meses**, la paciente **progresa nuevamente a nivel óseo**, por aparición de **nuevas lesiones** a nivel de humero derecho, sacroilíaca izquierda, iniciando tratamiento con **palbociclib más letrozol**, con **beneficio clínico durante 16 meses**.

En julio del 2020, se evidencian aparición de **nuevas lesiones líticas** en ilíaco izquierdo, así como fracturas-aplastamiento de D6, L4 y D11, con afectación del muro posterior e invasión del canal medular a nivel de D11 (*Imagen 1*). En este momento realizamos **determinación de mutación de PI3K en tejido tumoral**, presentando dicha mutación (**Q546X**).

¿Cuál sería el tratamiento más adecuado para este perfil de paciente con mutación de PI3K?

