SEAP-IAP

[Sociedad Española de Anatomía Patológica]

[International Academy of Pathology]

124ª REUNIÓN DE LA ASOCIACIÓN TERRITORIAL VALENCIANA DE LA SEAP

Patología Mamaria



Julieta Romina Arbat (R4) ·
Raquel Dolz Gaitón ·
Maria Luisa Pérez Ebri

Hospital Universitario Dr. Peset de Valencia

CASO CLÍNICO

Mujer, 76 años

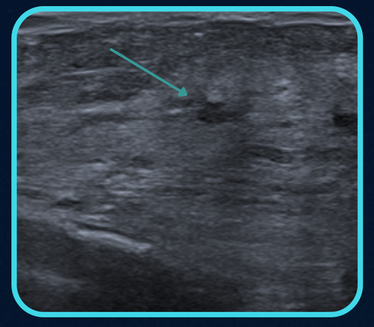
Consulta por: **mastalgia bilateral**

Exploración física

Mamas sin lesiones palpables

Tomosíntesis

Sin cambios respecto al estudio previo.



Ecografía

Ectasia ductal bilateral retroareolar. Nódulo de **7 mm** en **LIS** de la mama izquierda.

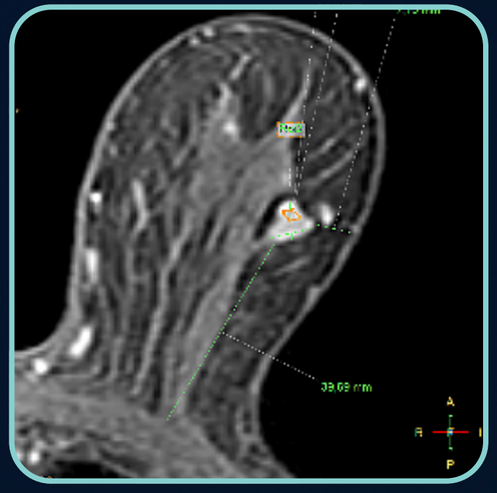
Resonancia Magnética

Dos nódulos ovalados, bien delimitados.

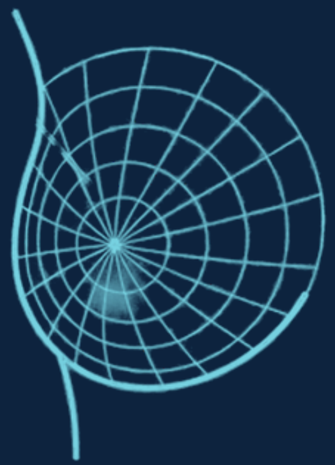
BI-RADS 3

Dx diferencial

Pequeñas lesiones intraductales
vs
Ectasia ductal focal.



Mama Derecha



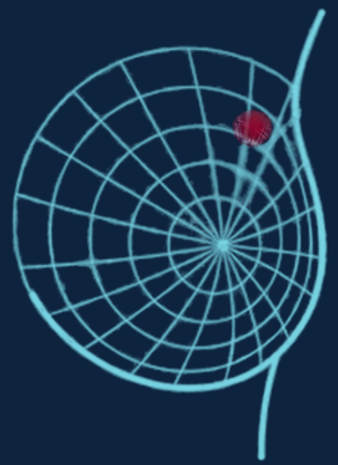
Nódulo de

8 x 5 x 4 mm.

Biopsia:

Adenosis e hiperplasia ductal usual

Mama Izquierda



Nódulo de

8 x 7 x 5 mm.

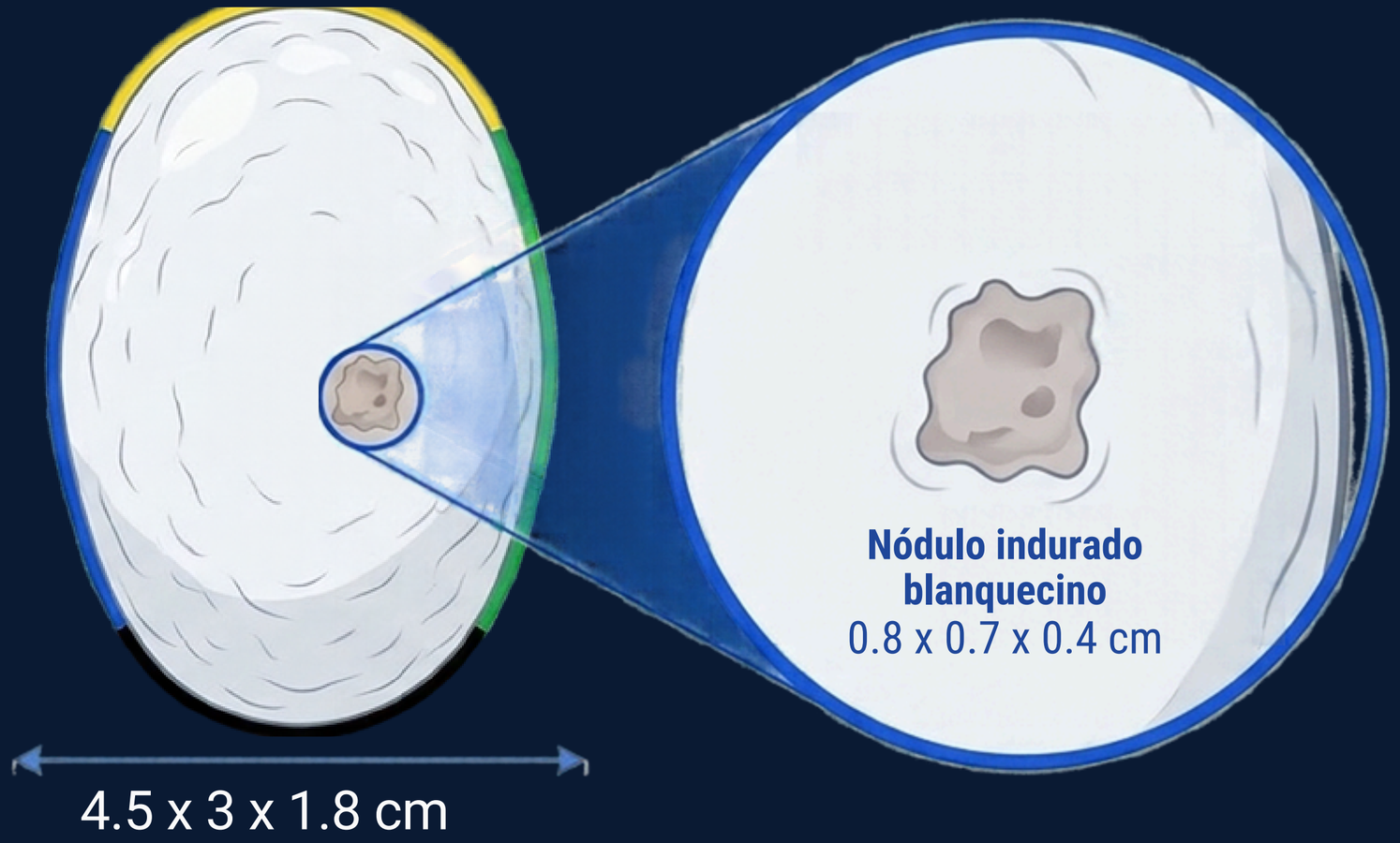
Biopsia:

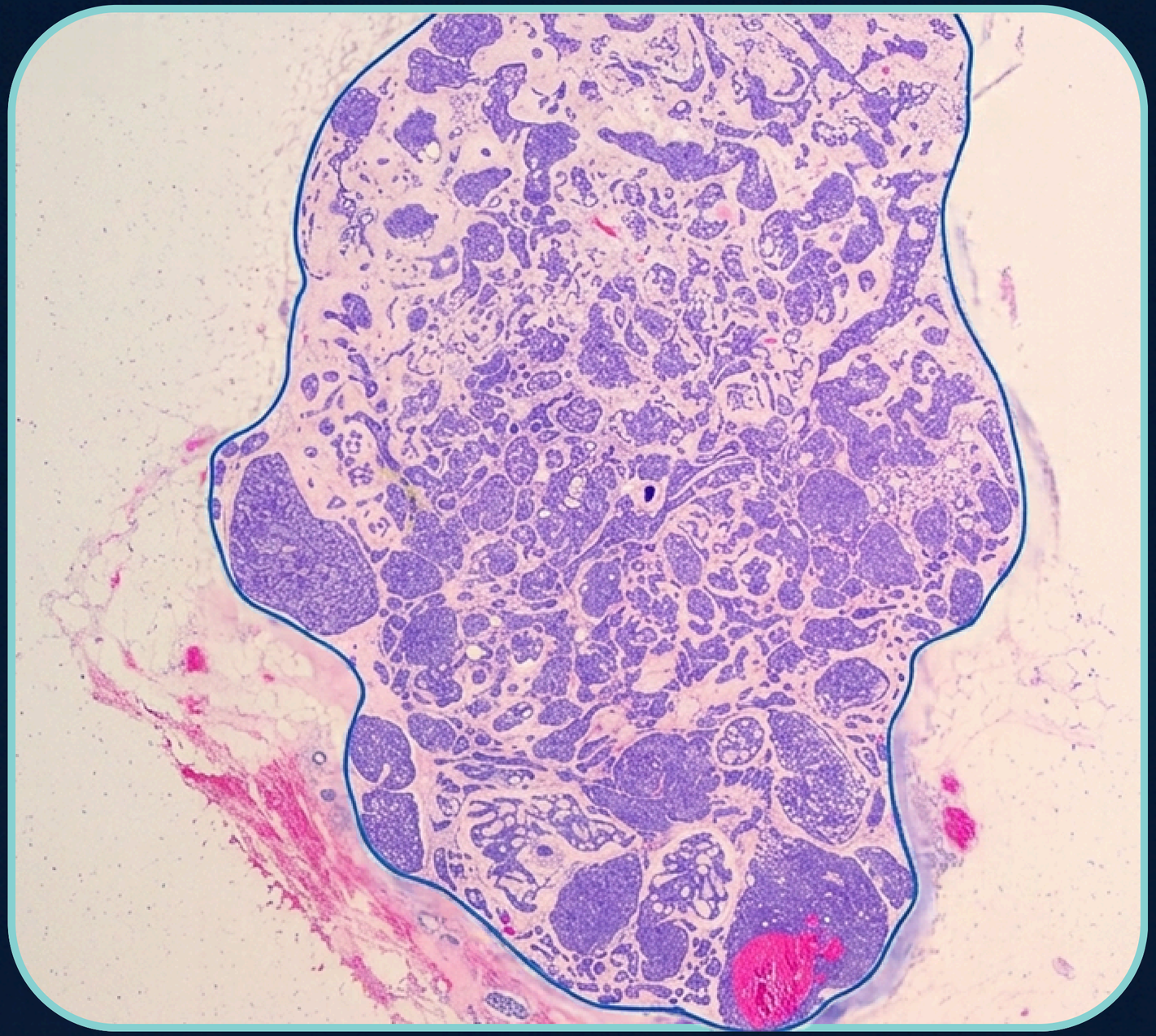
Proliferación epitelial atípica de tipo ductal

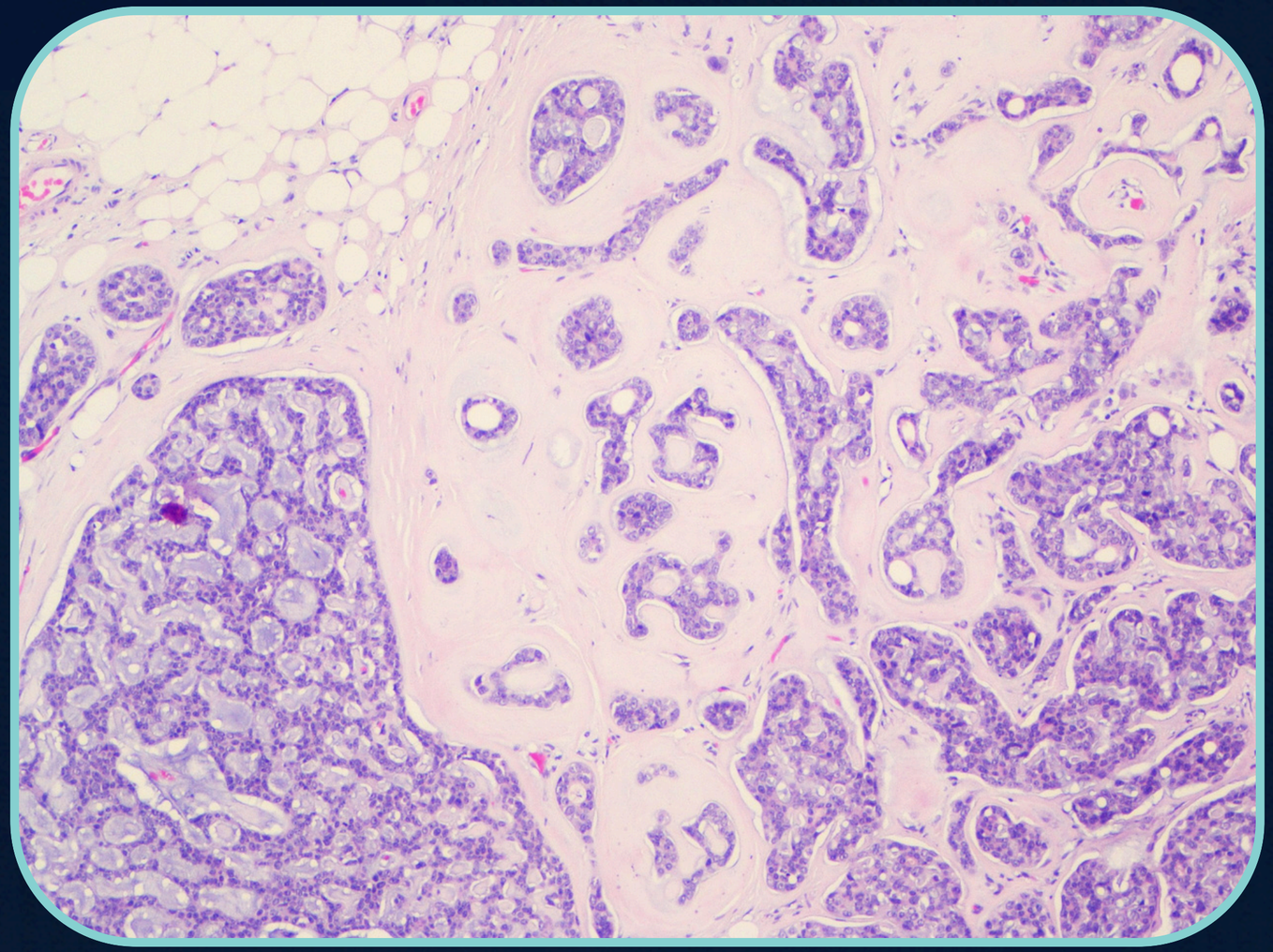
Exéresis quirúrgica guiada con arpón

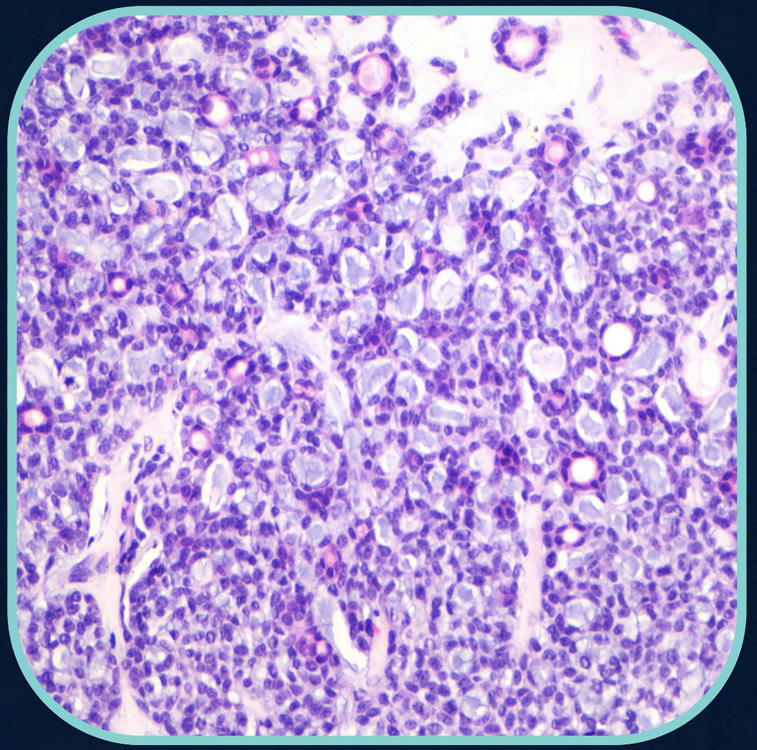


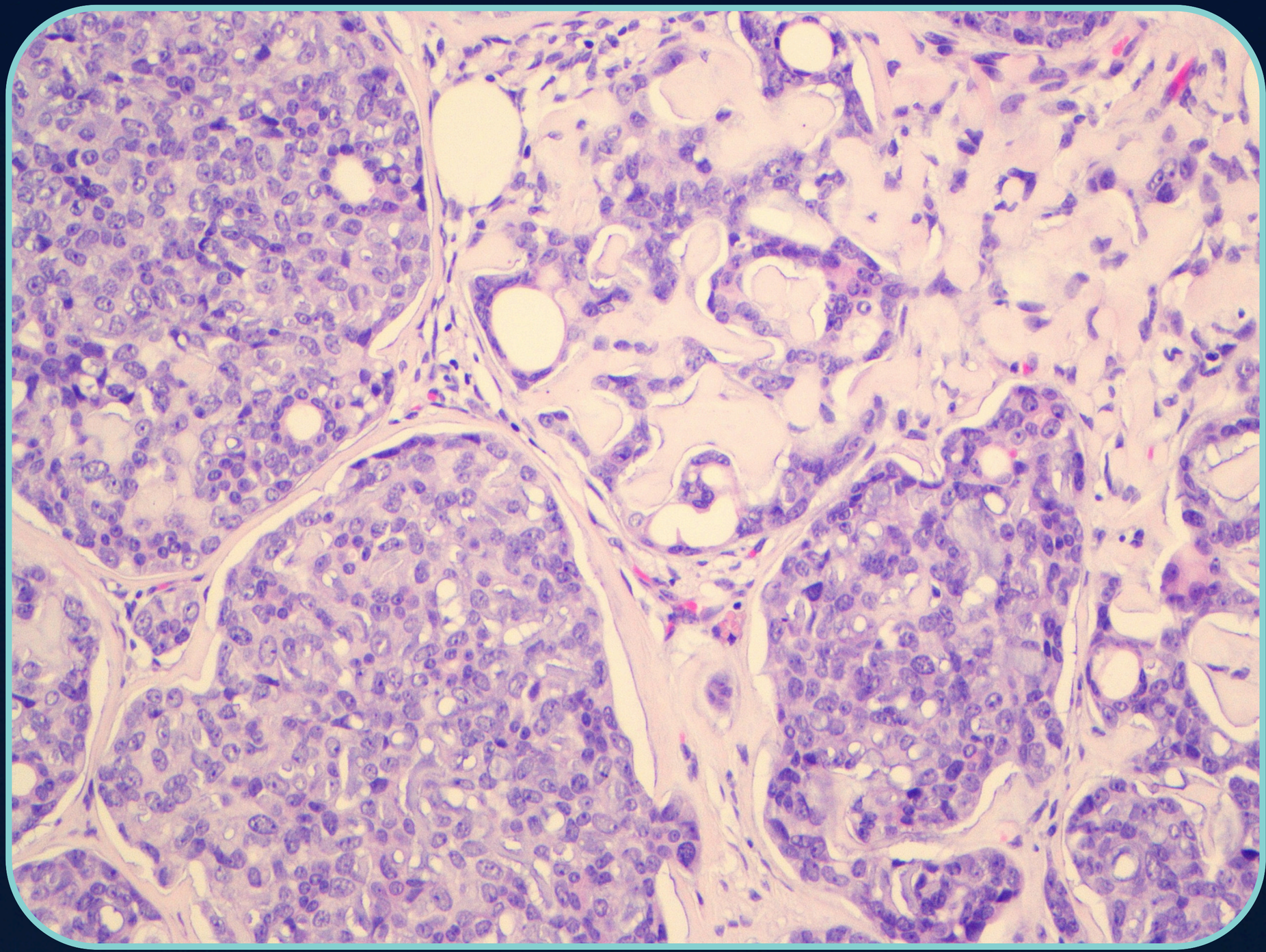
Pathology, 2023; 55, 895-897

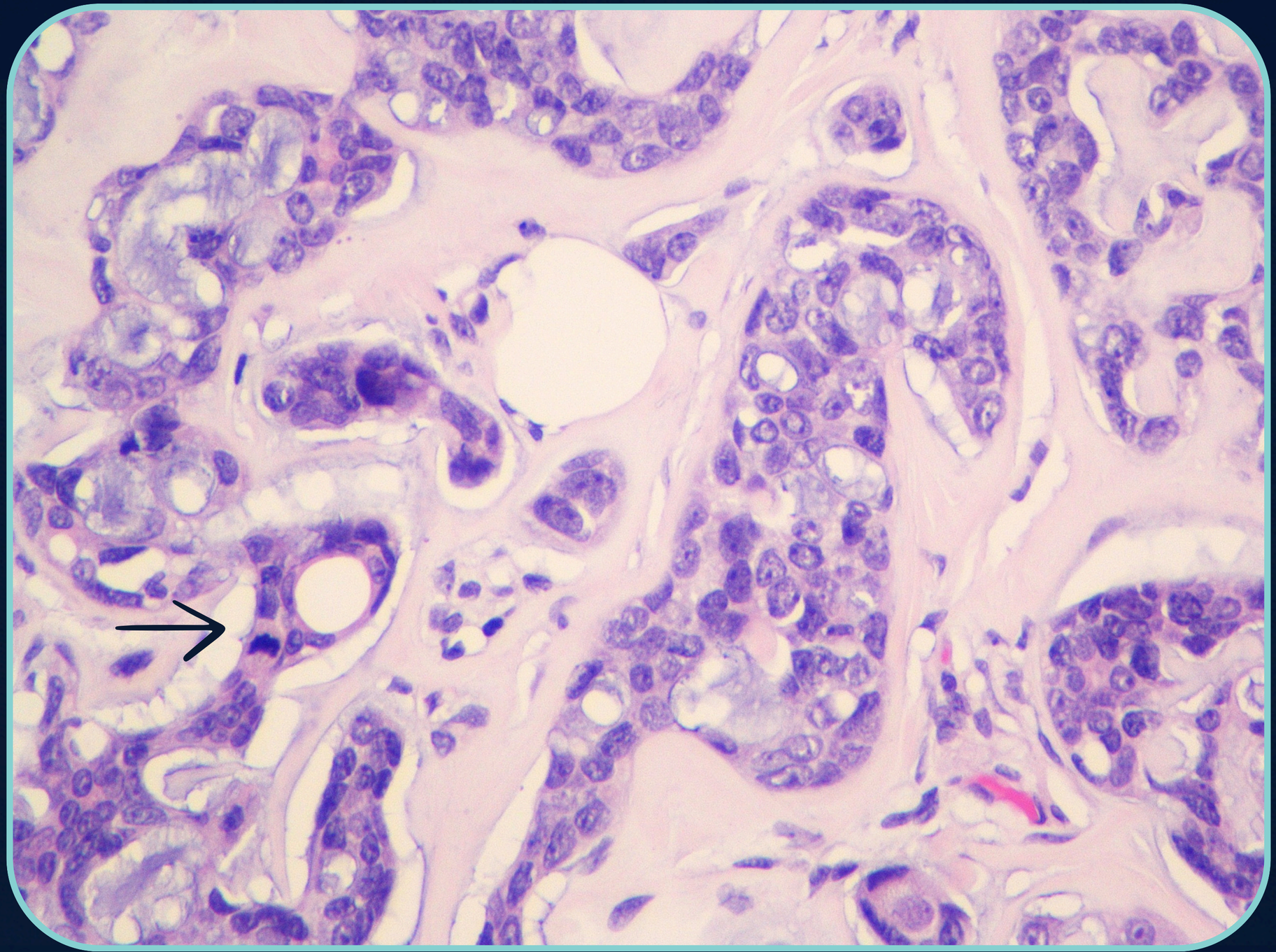


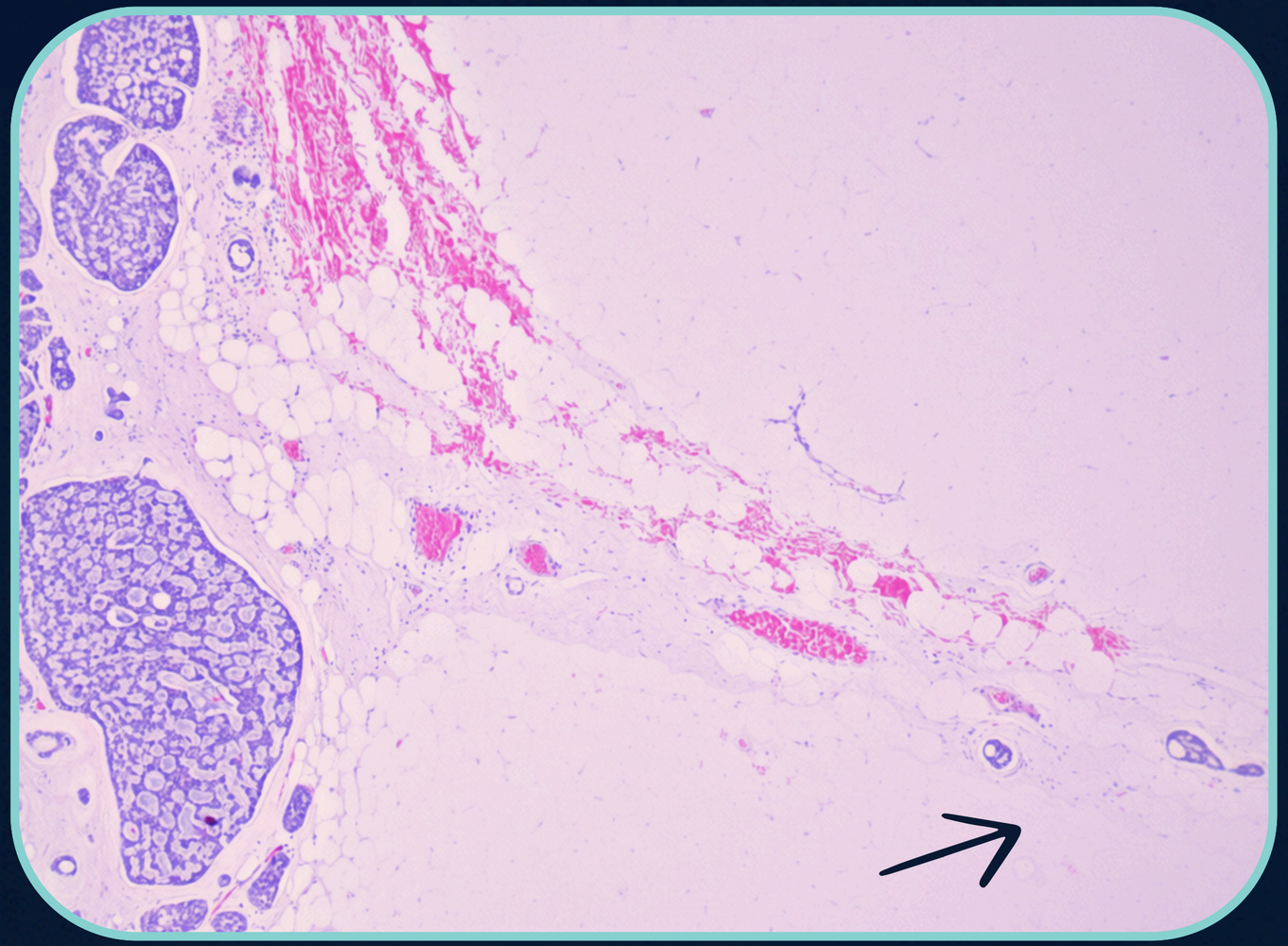


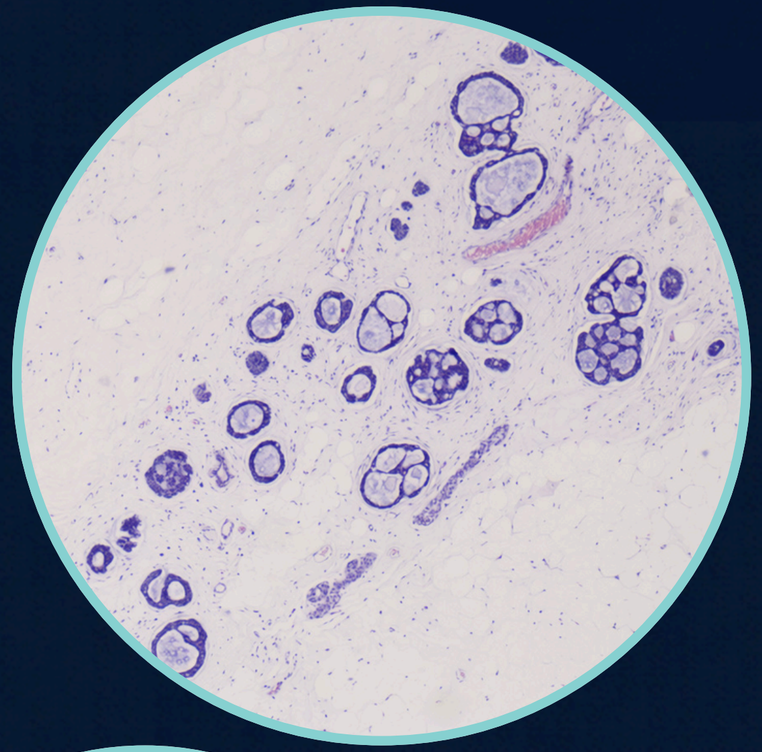


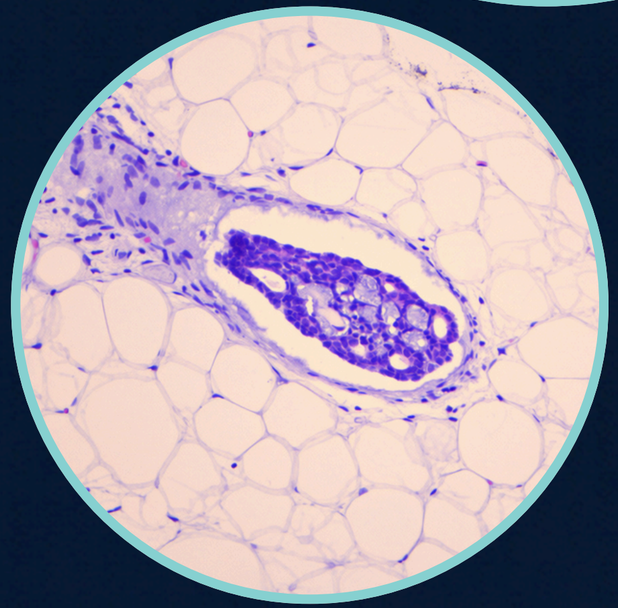


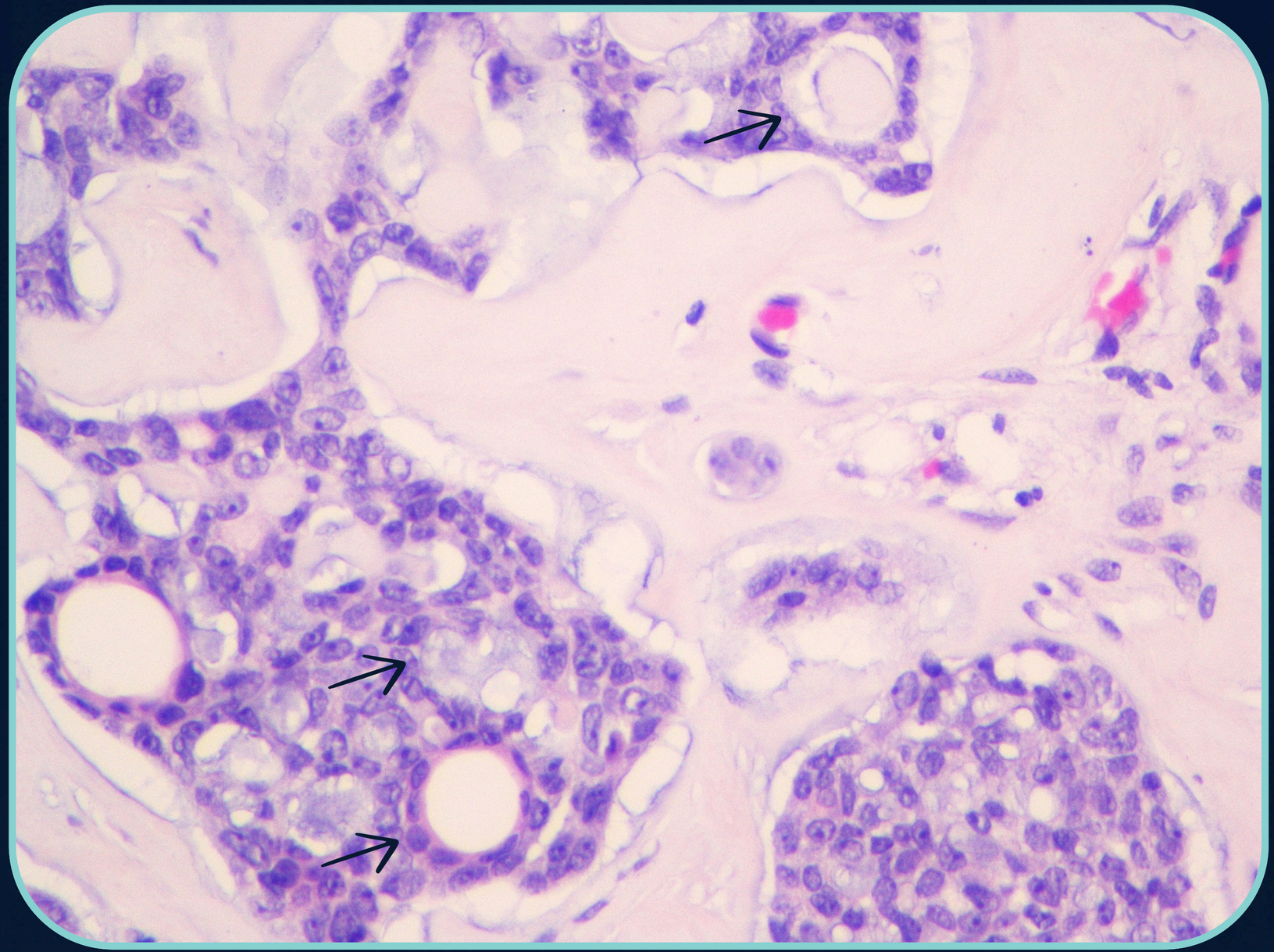












Diagnóstico Diferencial

Patrón Cribiforme/Tubular

¿Esferulosis Colágena?

No doble población celular.
No forma masa

¿Carcinoma Tubular?

No doble población celular
RE/RP Positivo.

¿Carcinoma Cribiforme Invasivo?

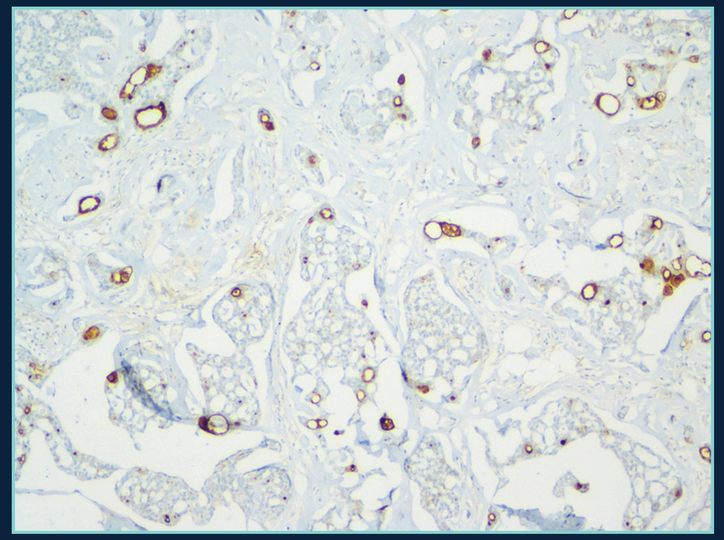
No doble población celular
RE/RP Positivo

¿Carcinoma Adenoide-Quistico?

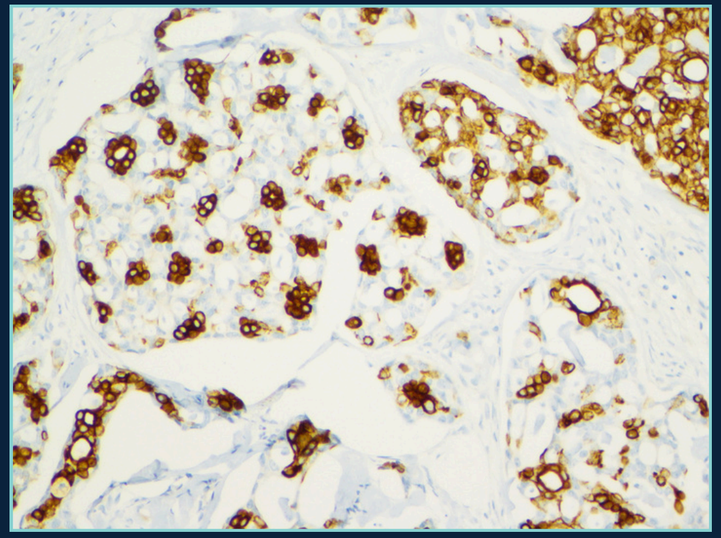
Sí doble población celular
Triple negativo
C-Kit positivo
p63 positivo

INMUNOHISTOQUÍMICA

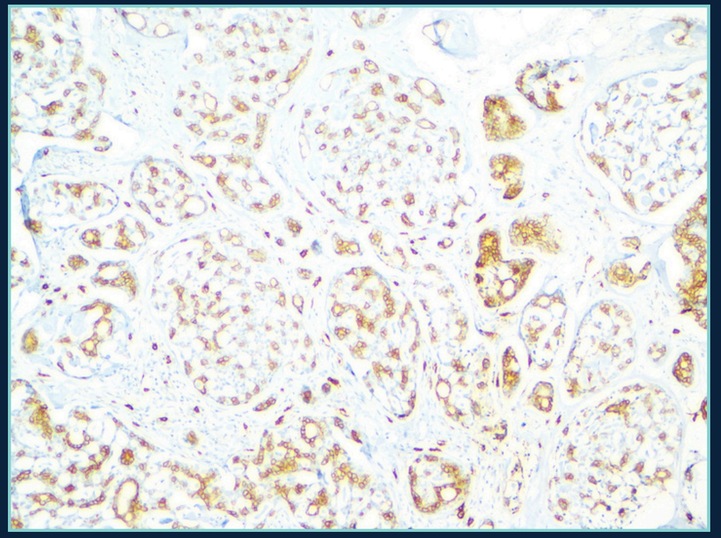
EMA

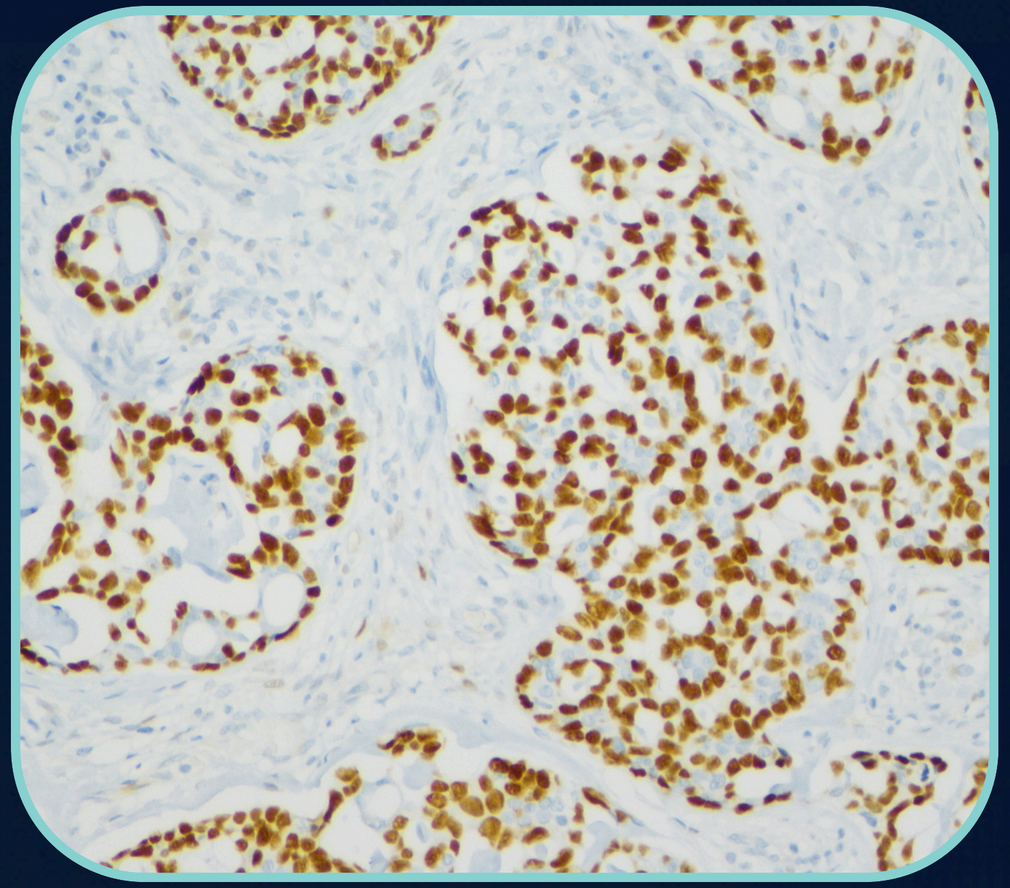


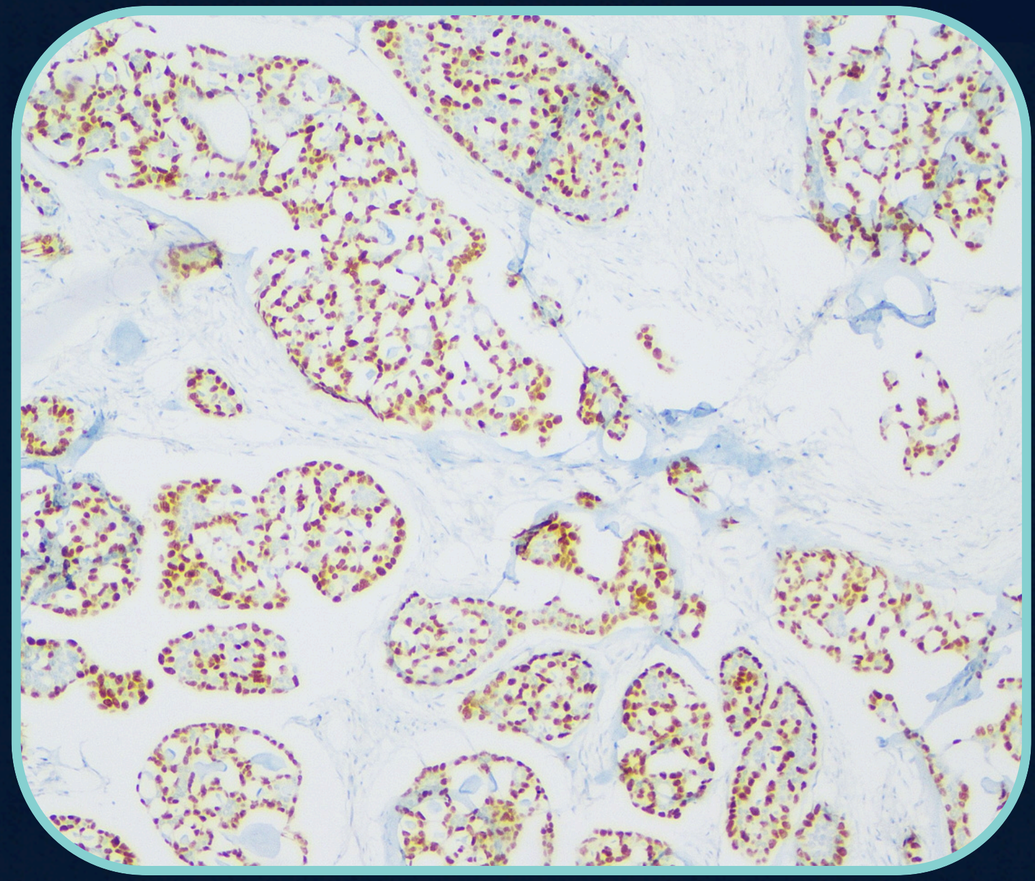
CK19



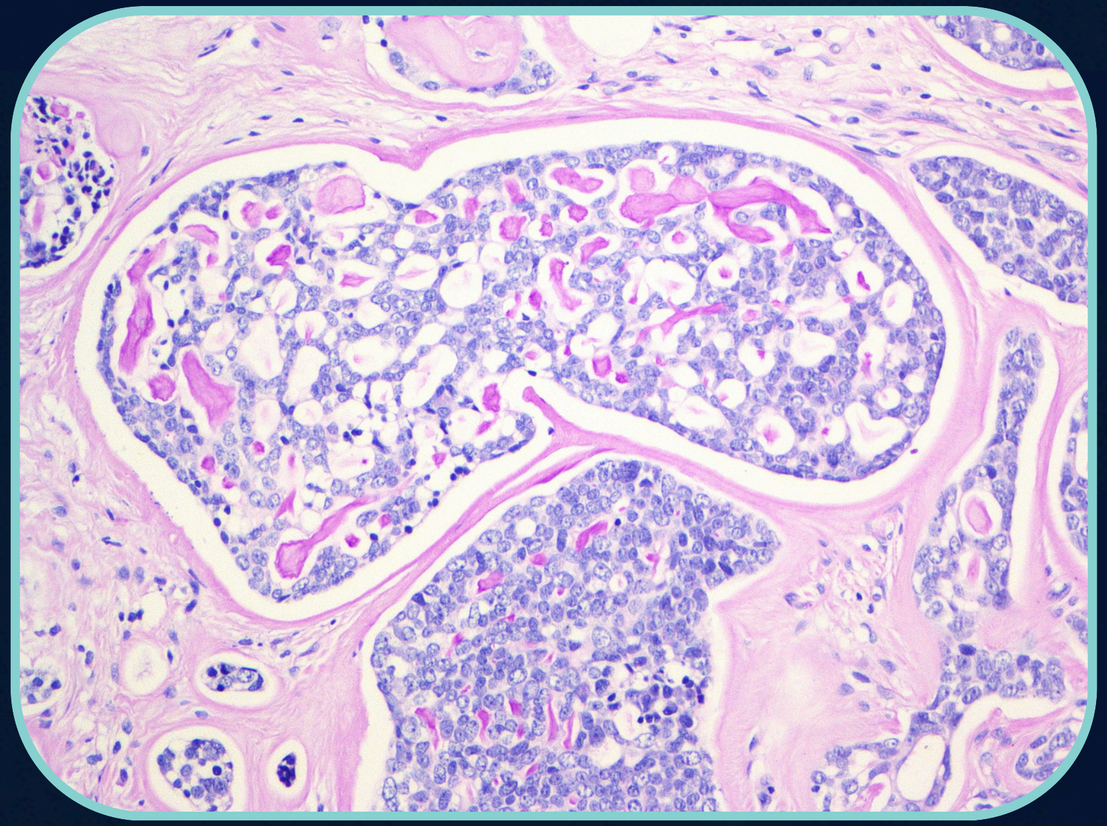
CKIT



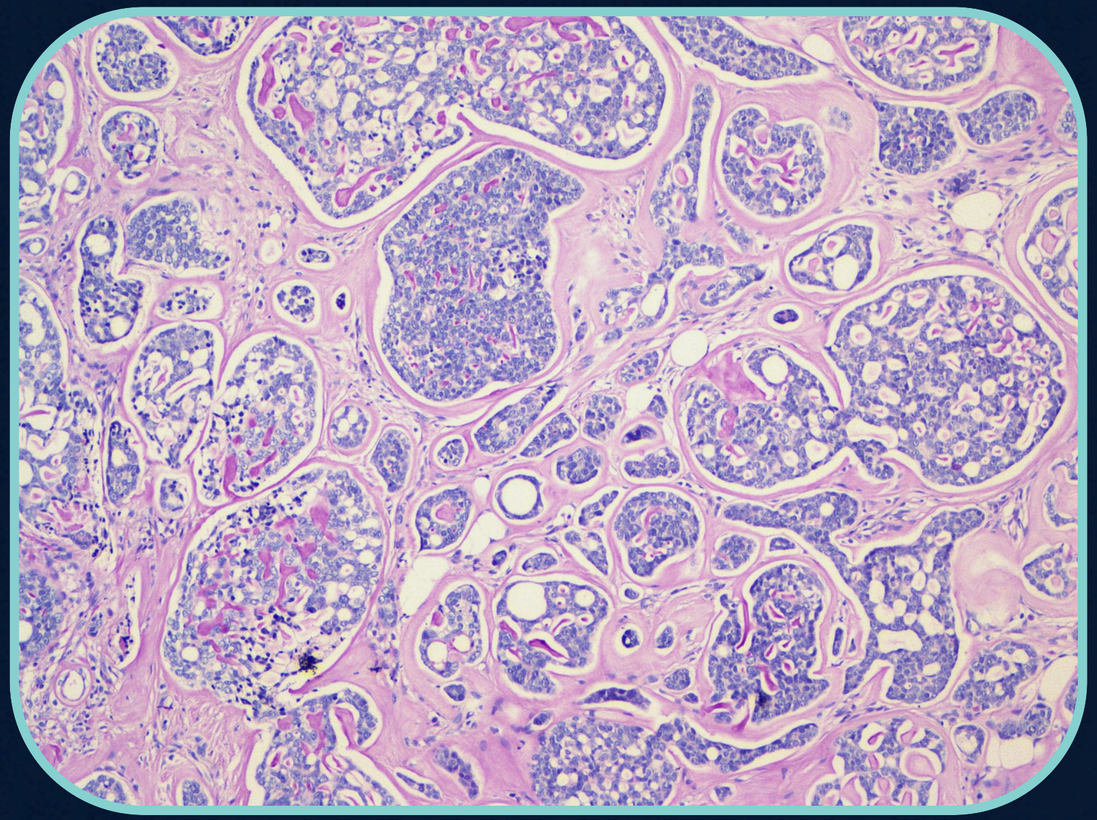




p63 y p40

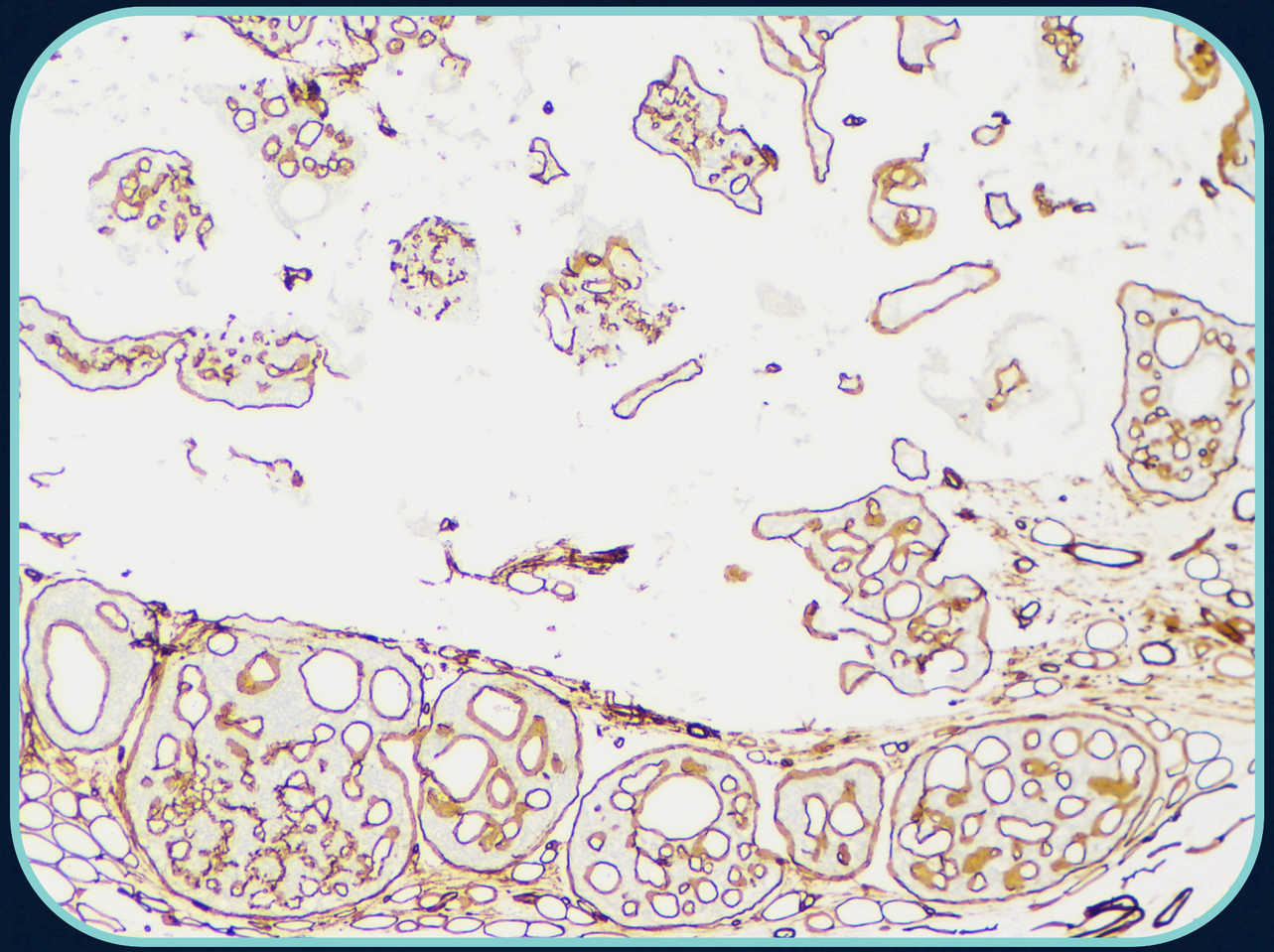


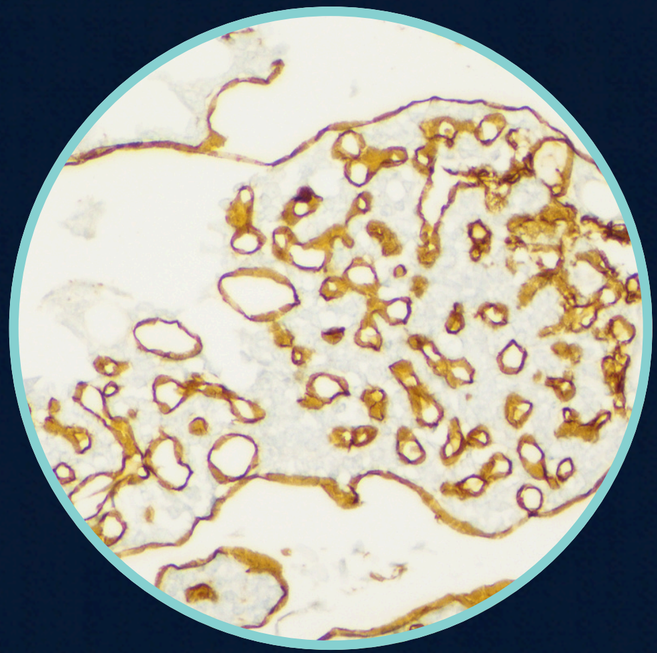
PAS - D



Luces verdaderas

Colágeno IV



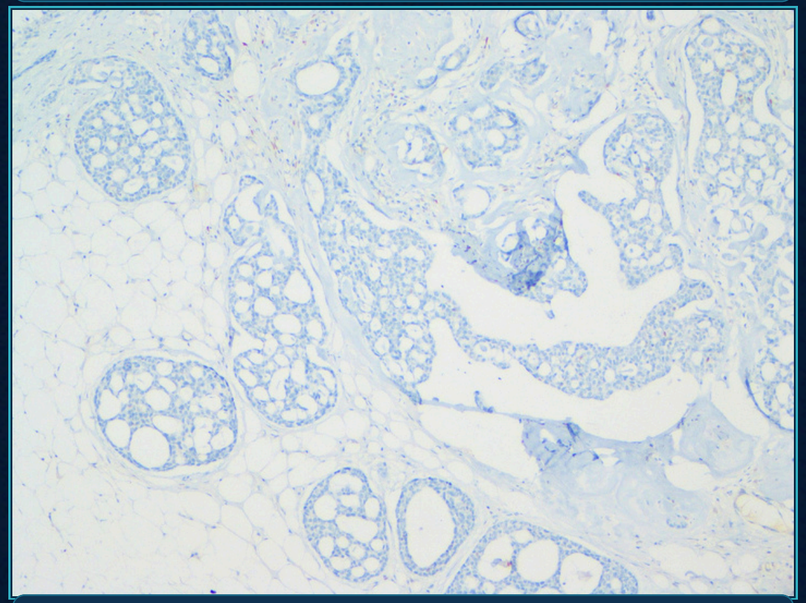


Pseudoluces

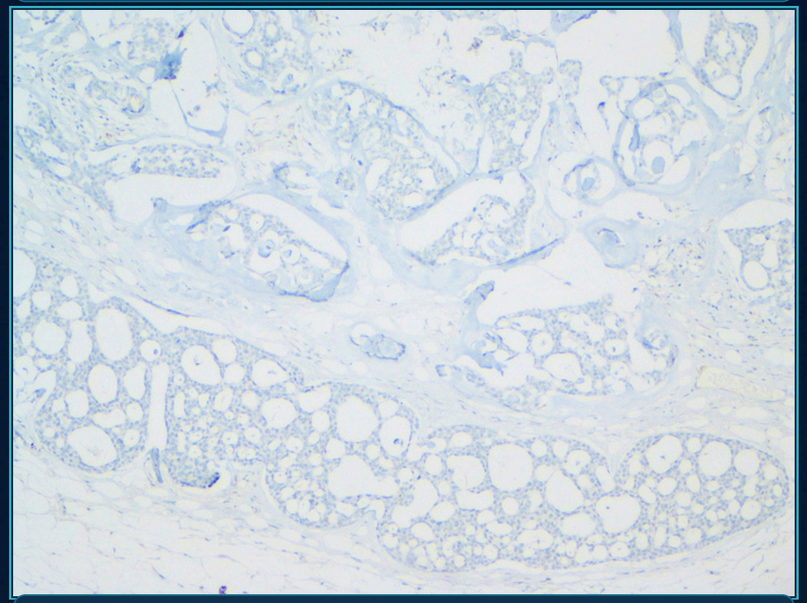
Fenotipo

Triple negativo

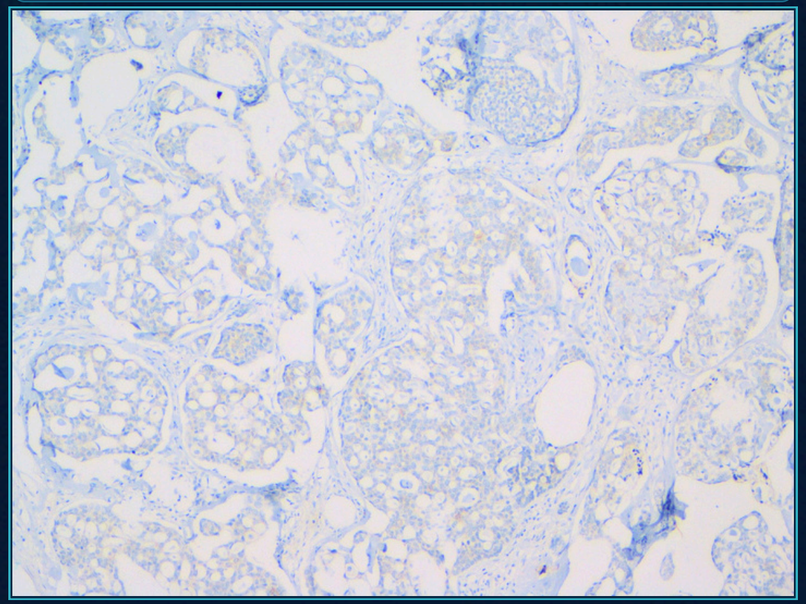
RE: NEGATIVO



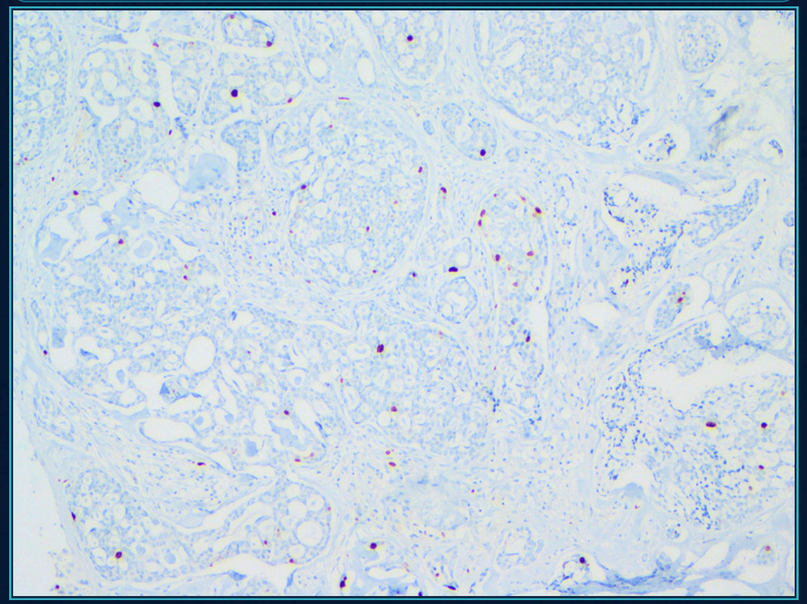
RP: NEGATIVO



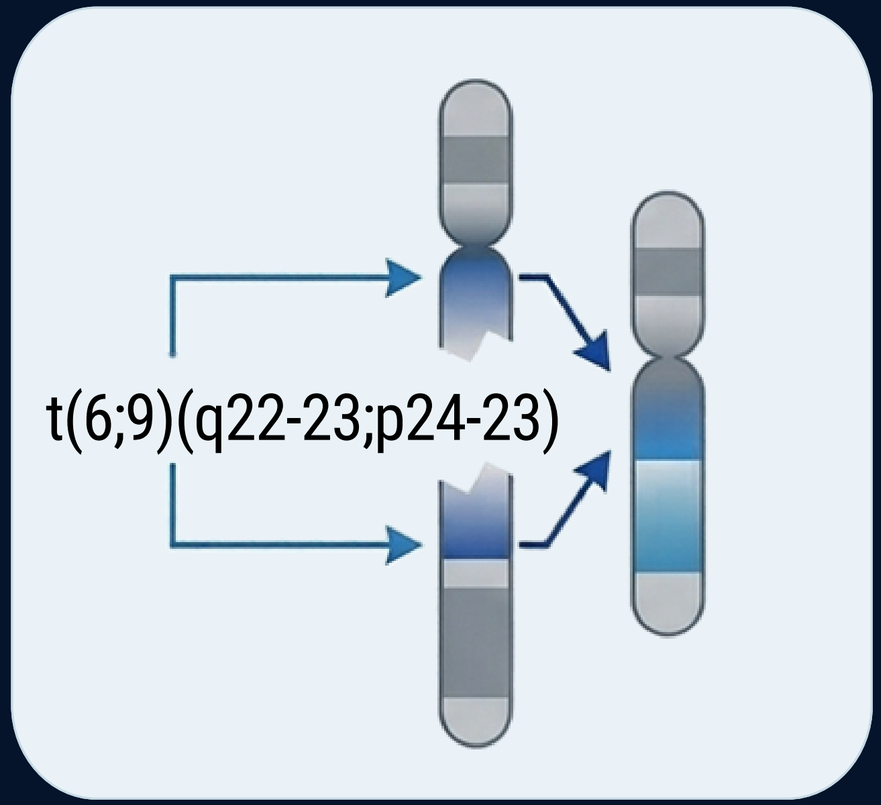
HER2: NEGATIVO



KI-67: 5%



Estudio Molecular por NGS



Fusión génica

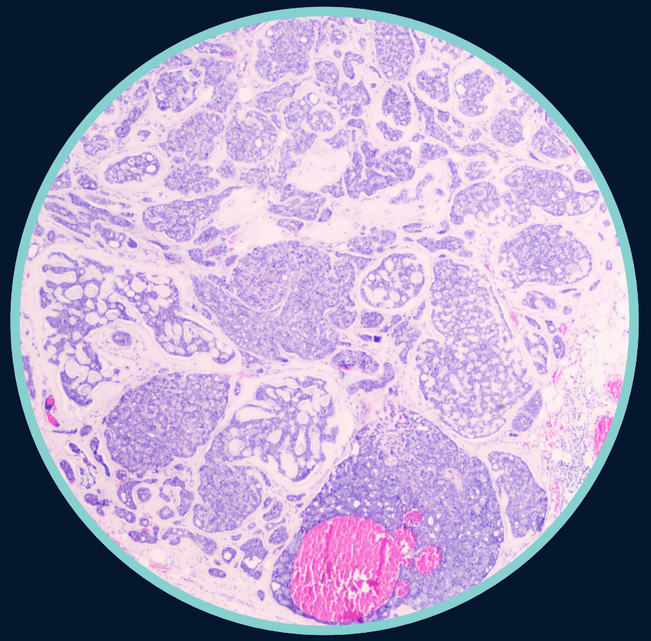
MYB::NFIB

Panel Oncomine Childhood Cancer Research Assay (ARN)

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE VALENCIA

Diagnóstico Definitivo

CARCINOMA ADENOIDE QUÍSTICO DE MAMA



Grado Histológico

Grado I

Márgenes Quirúrgicos

Infiltración focal

Invasión Vascular/Linfática

Presente.

Marco Teórico según la OMS:

DE LOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS A LOS PUNTOS CLAVE

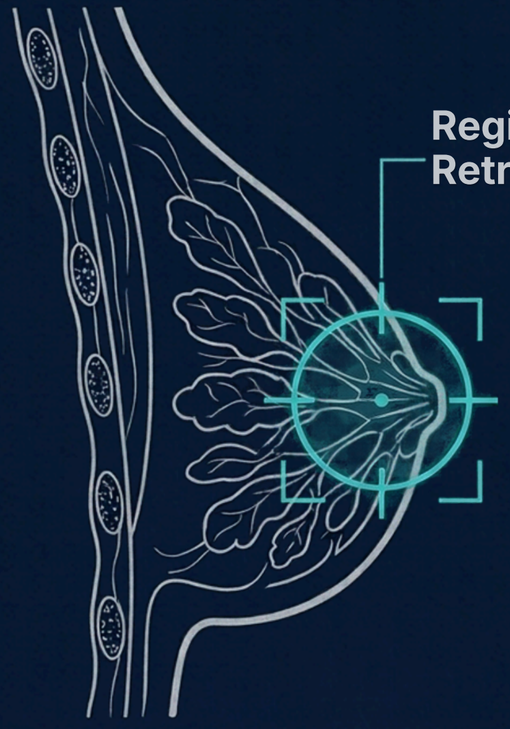
World Health Organization

Generalidades y Presentación Clínica

Epidemiología

0,1% - 3,5%

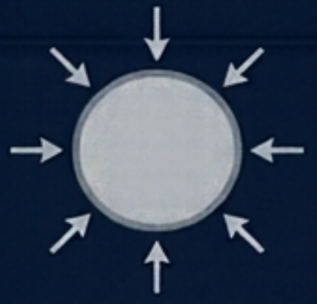
de todos los cánceres mamarios



Demografia



Afecta predominantemente a mujeres mayores.



Nódulo bien circunscrito
Unifocal

Rango de tamaño:
mm - 3 cm.

Presentación Típica





Masa palpable o nódulo incidental en tamizaje.

Carcinoma Adenoide Quístico: Tres Subtipos

1

AdCC Clásico

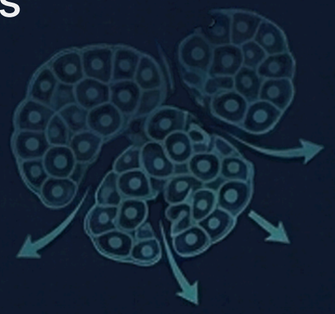
- Cribiforme / Tubular
- Atipia leve, bajo índice proliferativo



2

AdCC Sólido-Basaloide (SB-AdCC)

- Nidos sólidos.
- Atipia, necrosis y mitosis altas



3

AdCC con Transformación de Alto Grado

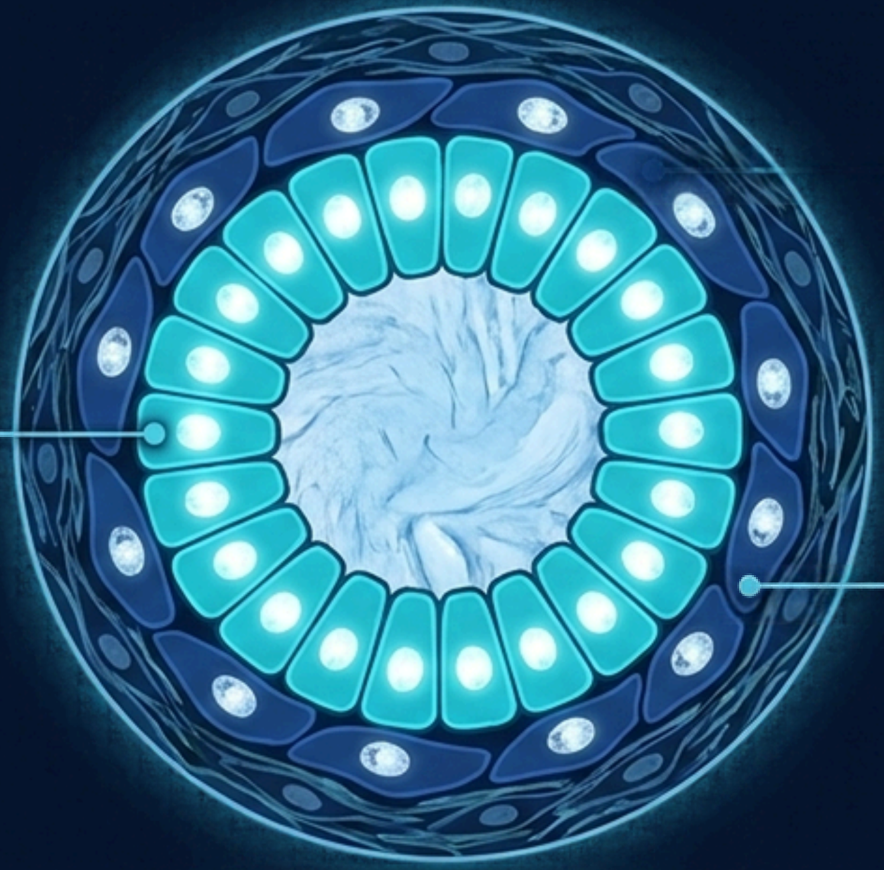
- Pérdida de diferenciación



AdCC Clásico: Población Dual

Células Epiteliales (Luminales)

- Positividad para CK7, CK19, EMA, CD117+



Células Mioepiteliales

- Positividad para CK5/6, p63, p40



Lúmenes verdaderos: Llenos de mucina epitelial (Azul Alcian/PAS-D)



Pseudolúmenes: Formados por estroma; contienen matriz, fibroblastos y colágeno IV / laminina.

El Sello Distintivo: Fusión MYB::NFIB

MÉTODOS DE DETECCIÓN

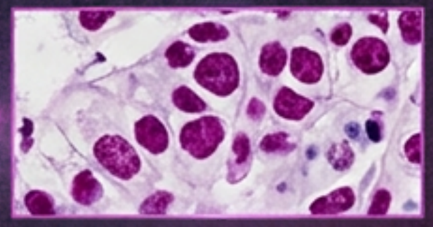
- [FISH]
- [NGS]

Translocación t(6;9)(q22-23;p24-23)

6q22-23

9p24-23

IHQ



Tinción nuclear de MYB fuerte y difusa

MYB:NFIB

Mecanismos Alternativos

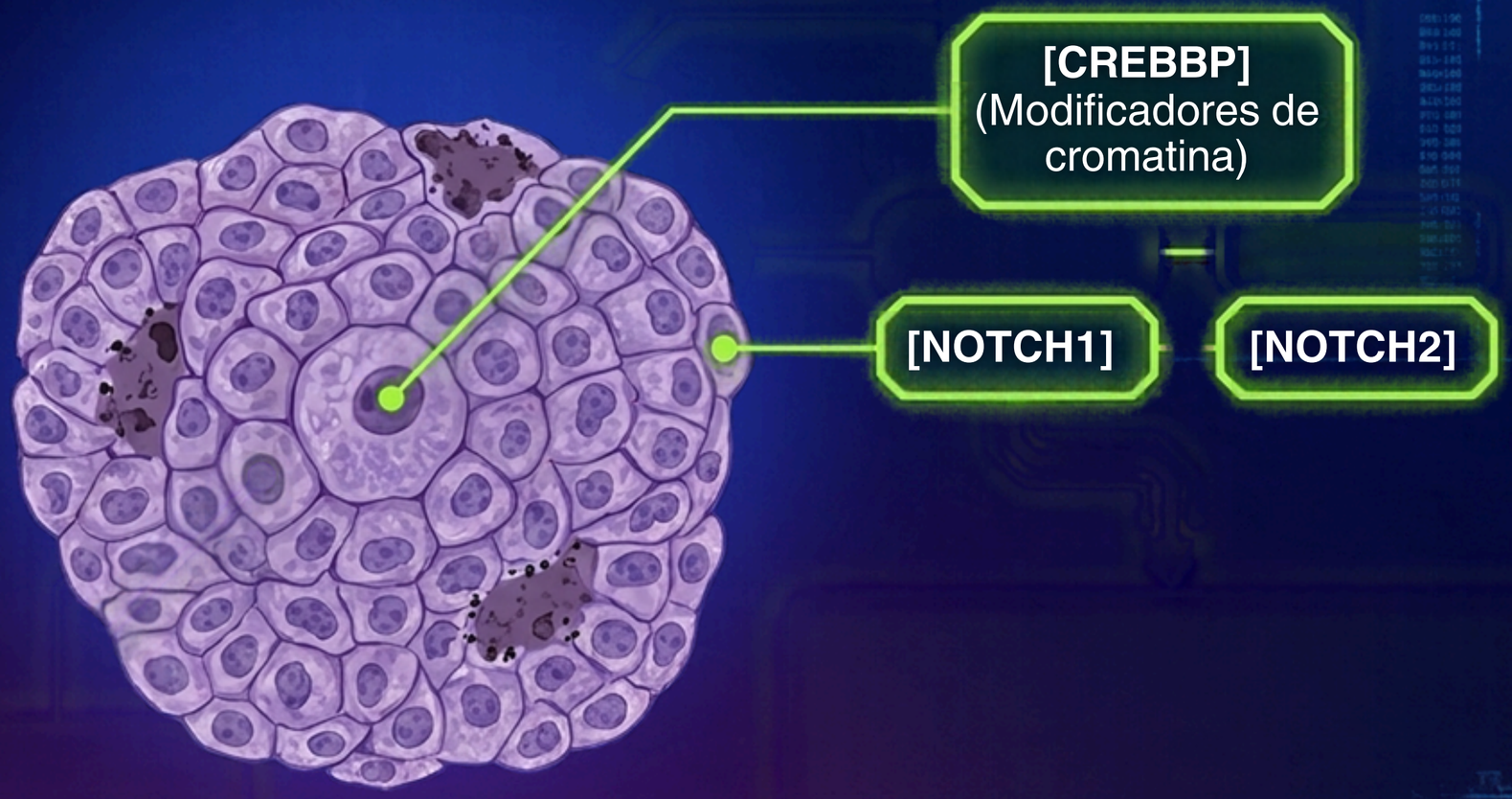


Perfil Genético Distintivo:
Subtipo Sólido-Basaloide (SB-AdCC)

Menor frecuencia de alteraciones de MYB/MYBL1

Sobreexpresión de MYB

(por mecanismos alternativos)



Transformación de Alto Grado



Origen

Carcinoma Adenoides Quístico Clásico

Relación Clonal Confirmada

- Adquisición de alteraciones moleculares adicionales.
- Mutaciones en EP300, ERBB2, FGFR1.

Fenotipos Desdiferenciados

Carcinoma de células pequeñas

Carcinoma ductal invasivo (NST)

Adenomioepitelioma maligno

La Paradoja del AdCC:
Un Triple Negativo de Comportamiento Favorable

Fenotipo Triple Negativo

RE- RP- HER2-

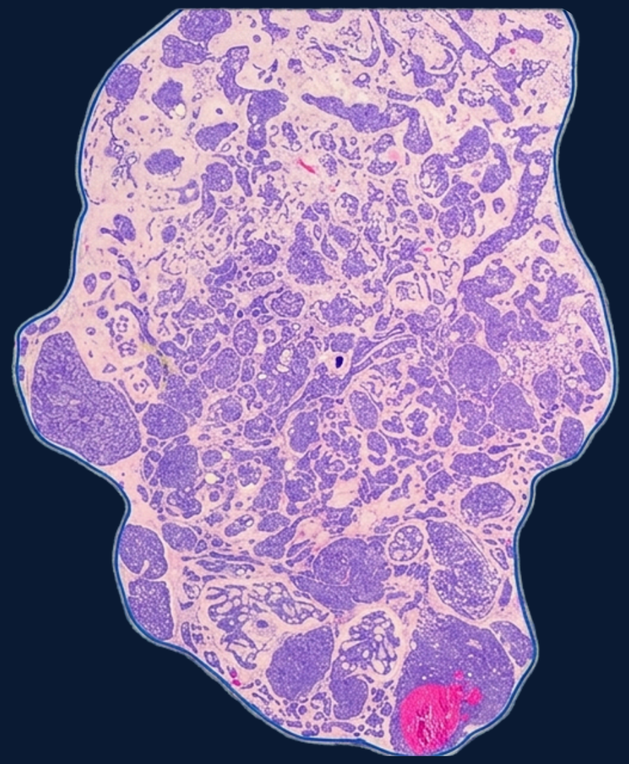
Generalmente asociado a **alta agresividad clínica**



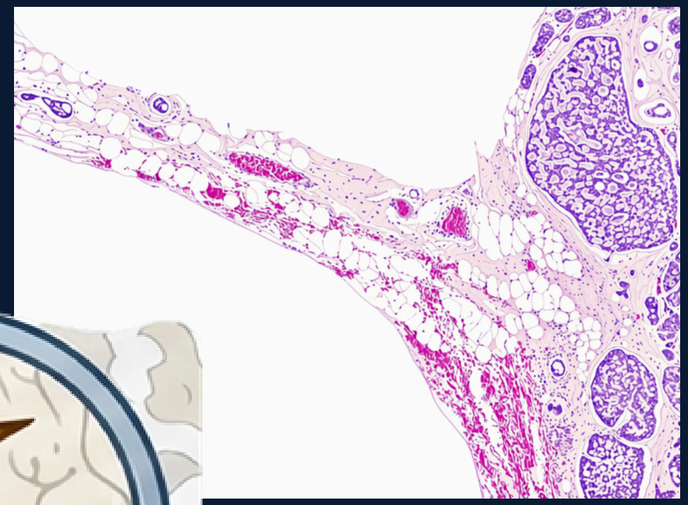
Comportamiento Clínico Favorable

- **Alta supervivencia** a largo plazo
- **Metástasis regionales** y a distancia muy raras

TRAMPA DIAGNÓSTICA:
Falsa Circunscripción Macroscópica



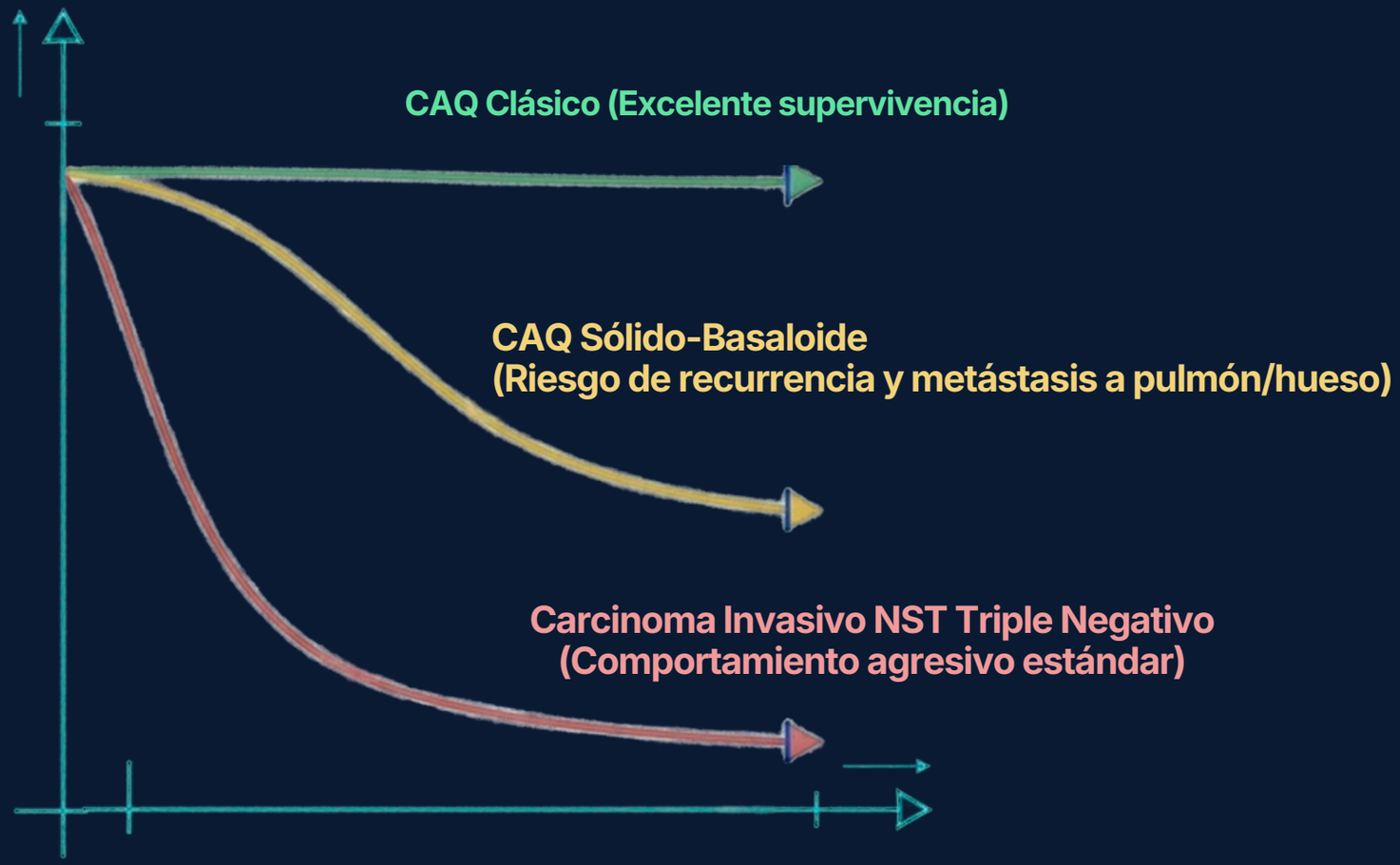




Invasión microscópica

Exige evaluación histológica rigurosa de los márgenes de resección.

Pronóstico


CAQ Clásico (Excelente supervivencia)
CAQ Sólido-Basaloide
(Riesgo de recurrencia y metástasis a pulmón/hueso)
Carcinoma Invasivo NST Triple Negativo
(Comportamiento agresivo estándar)
Supervivencia a largo Plazo
Tiempo

Una especie de Dr. Jekyll y Mr. Hyde de la patología tumoral...

