Neoplasia basaloide

Un desafío Diagnóstico

Paola Andrea Chilito Paredes
Residente de tercer año · Servicio de Anatomía Patológica
Hospital General Universitario Dr. Balmis · Alicante

Historia clínica

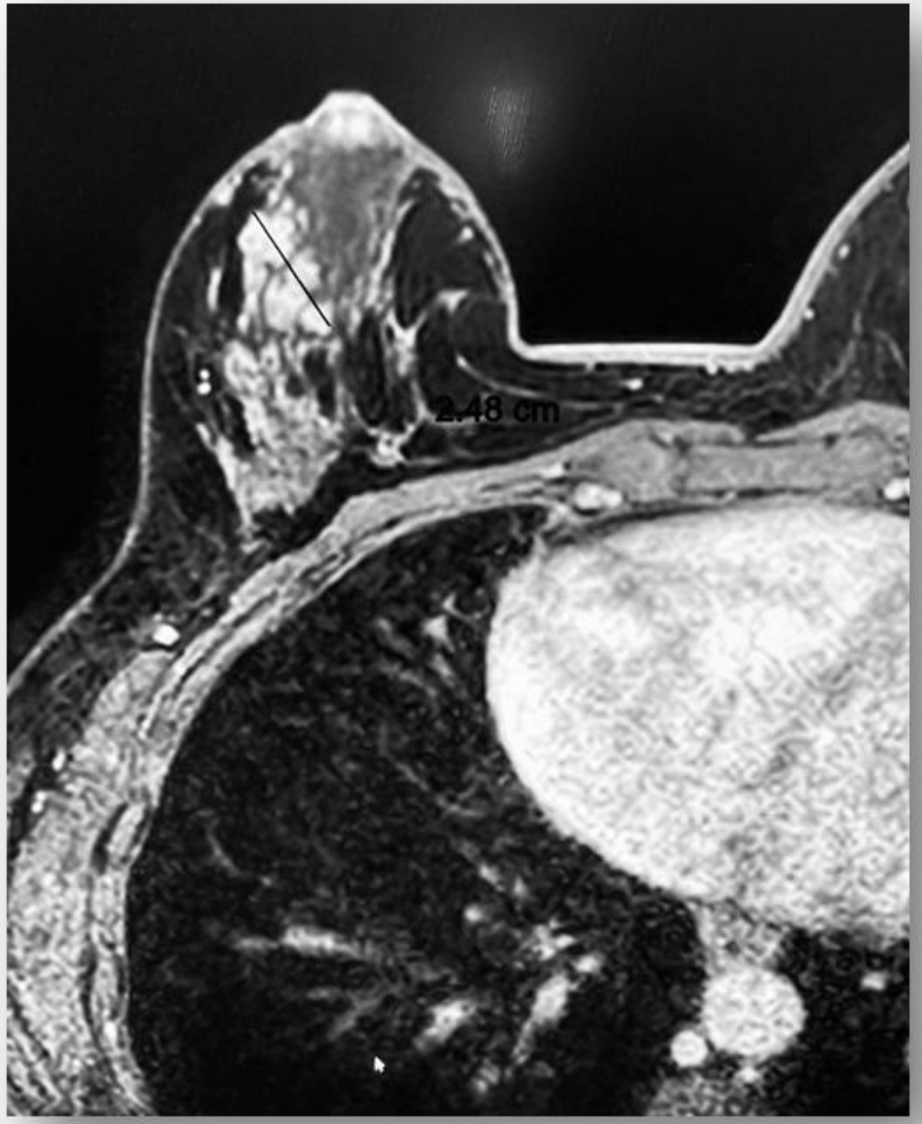
Mujer de 46 años.
Sin antecedentes personales de interés.

Mamografía/ecografía

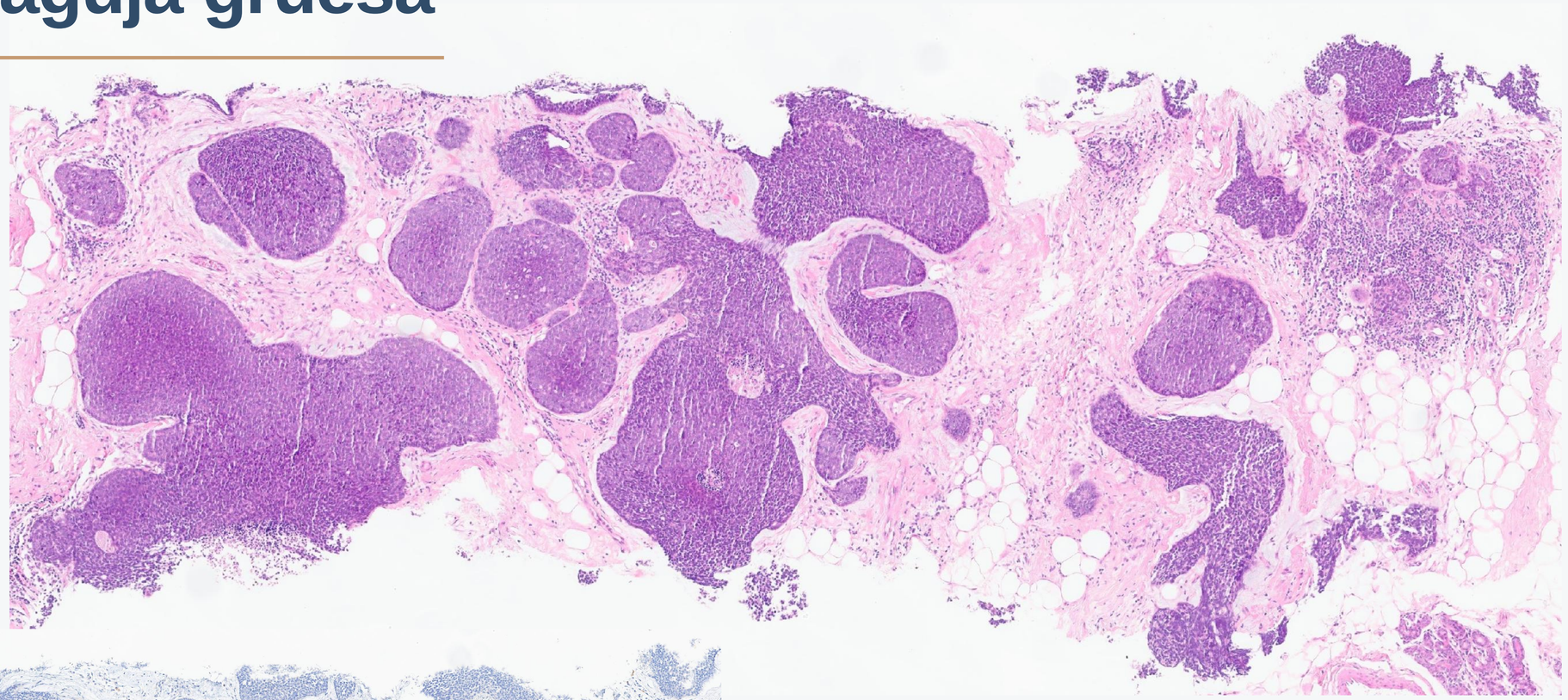
Nódulo de 24,5 mm con microcalcificaciones en una extensión de 45 mm.
Nódulo de 6,8 mm sospechoso de afectación cutánea.
BI-RADS 4C.

Resonancia magnética

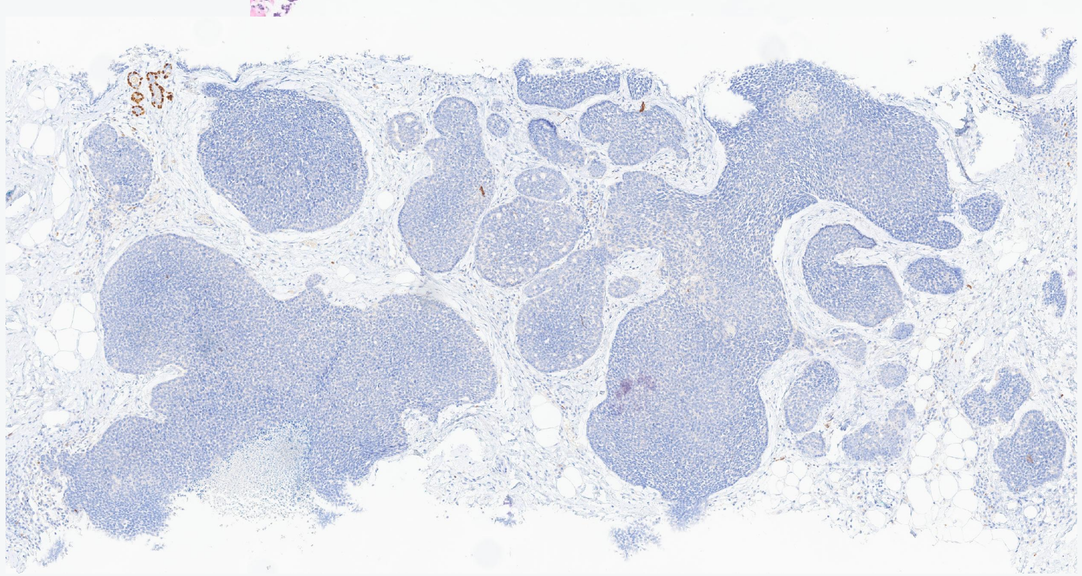
Lesión irregular de 30x15 mm en el CIE derecho con extensión cutánea que posiblemente alcanza un área superior a 4 cm.
Dos focos adicionales sospechosos.
BI-RADS 5.

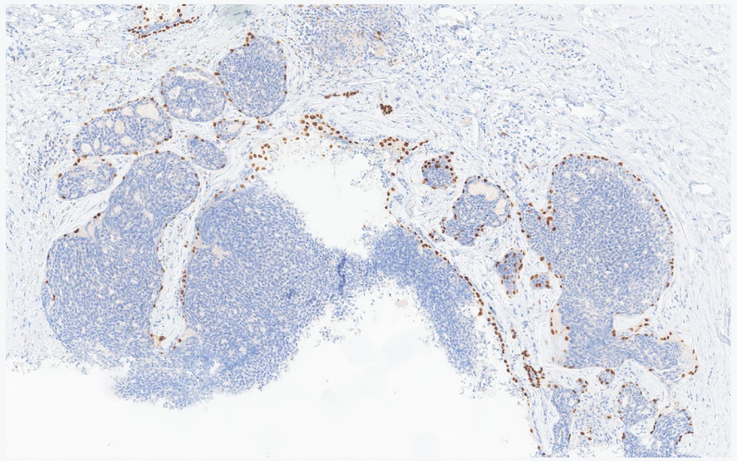


Biopsia con aguja gruesa



P63

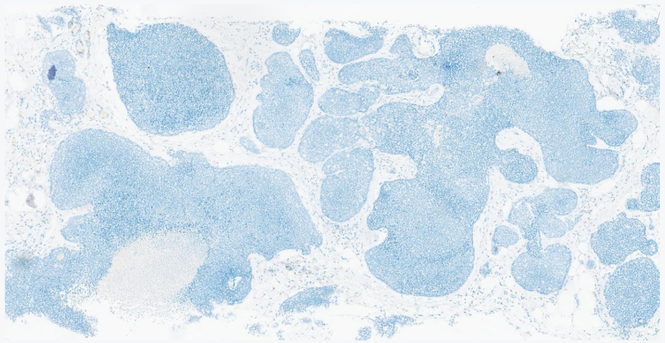




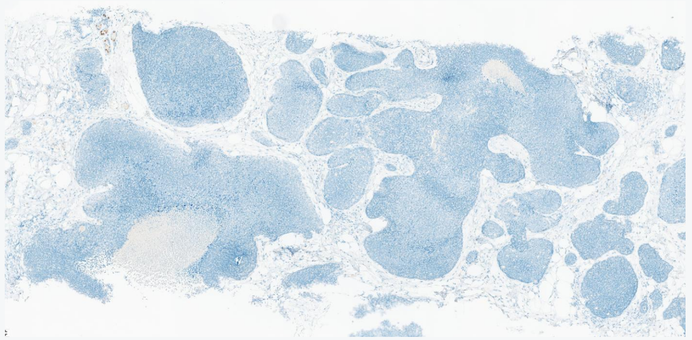
¿Un triple negativo más?

Triple Negativo

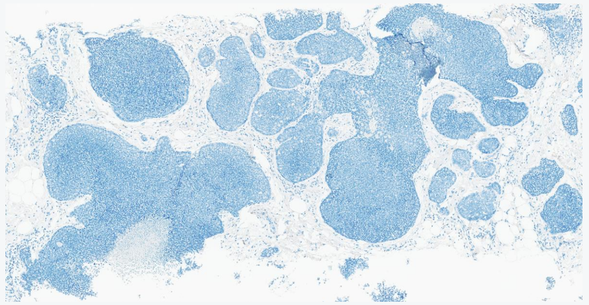
RE -



RP -



HER2 -



- **Ki-67: 28 %**

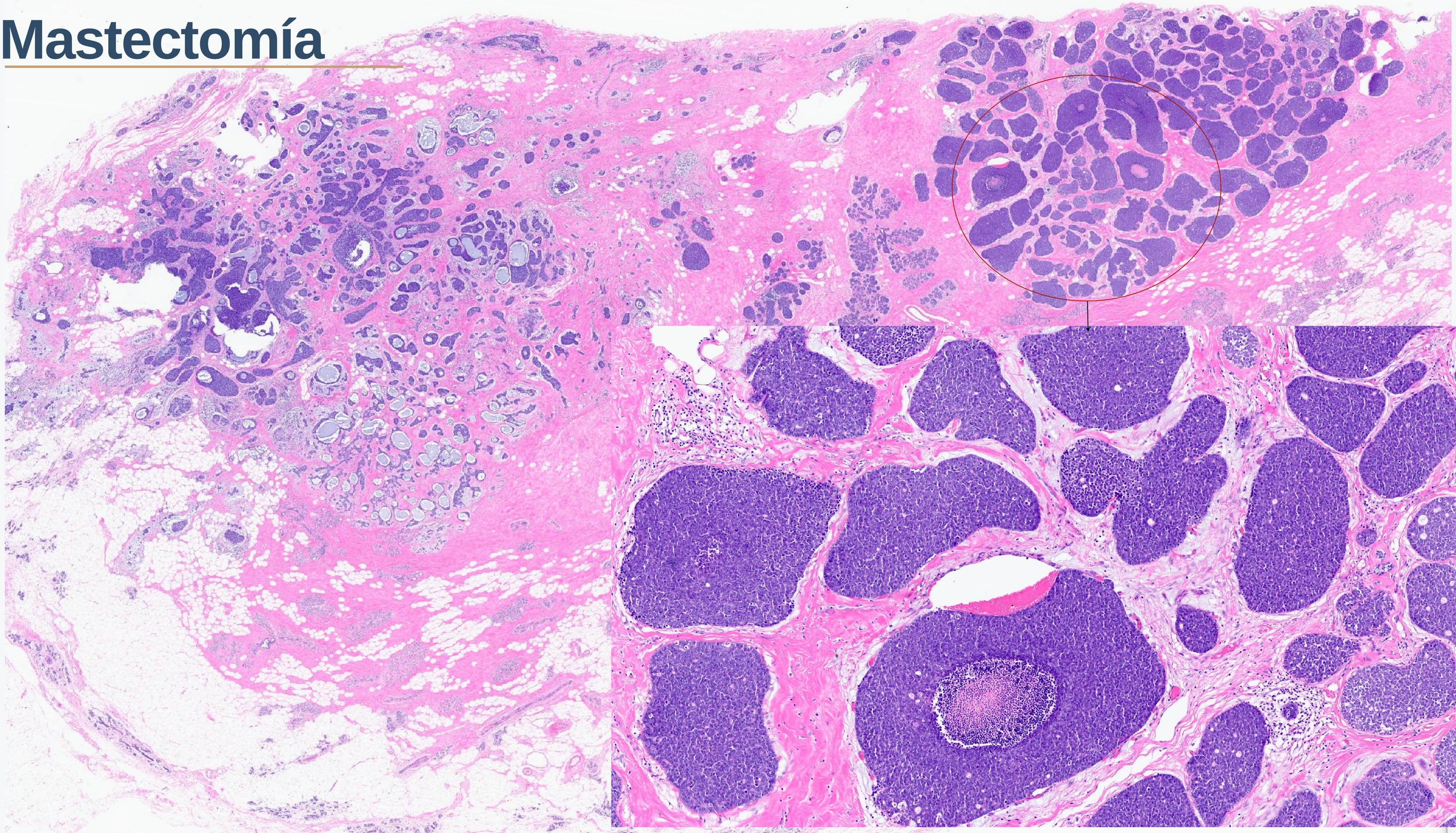
Carcinoma infiltrante de patrón sólido (alto grado; G3)

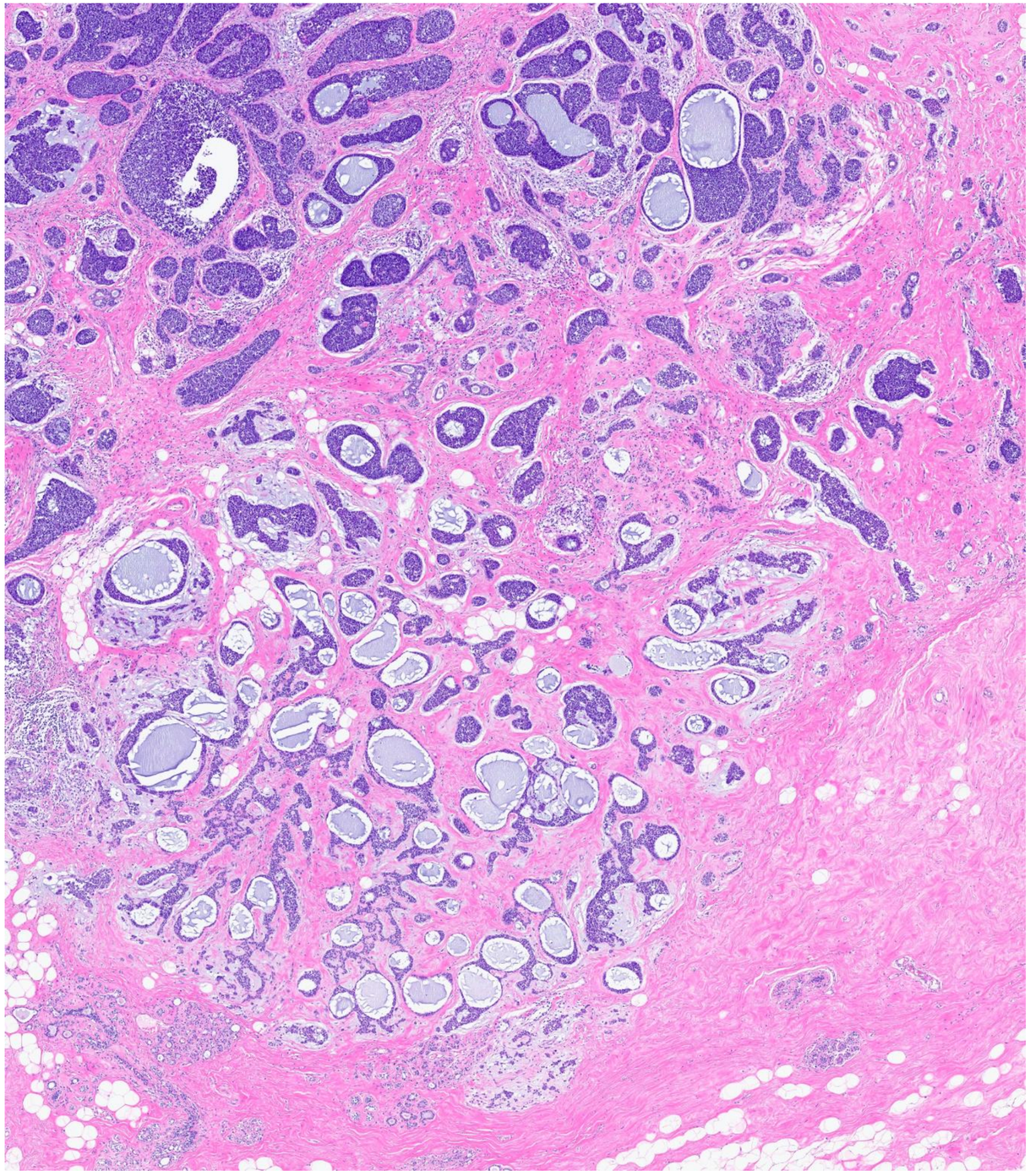
Quimioterapia neoadyuvante (pembrolizumab+CBDCA-taxol; AC+Pembro) → respuesta parcial → mastectomía + BSGC

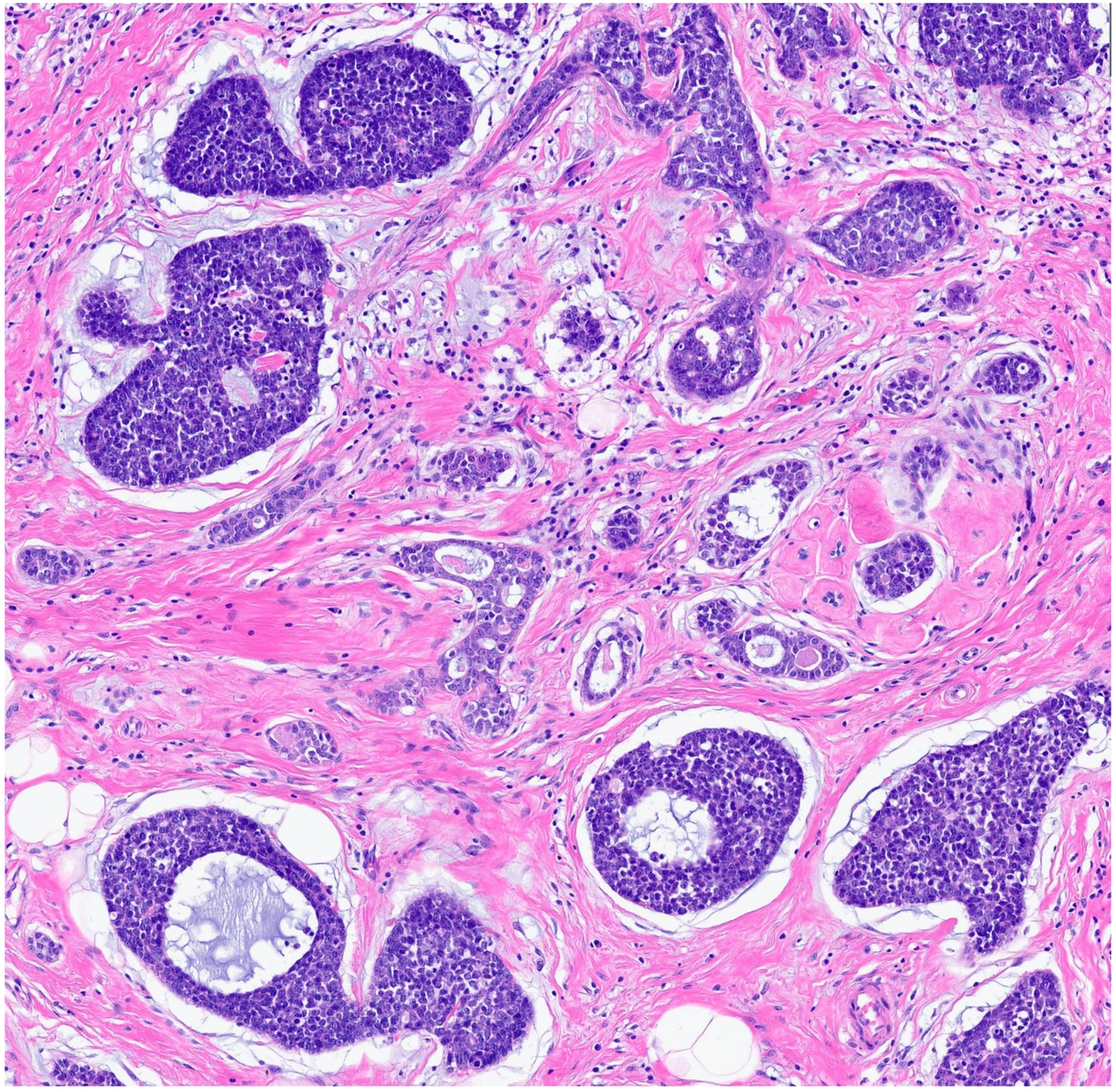
Pieza de mastectomía

https://pathpresenter.net/public/display?token=015a70ab

Mastectomía





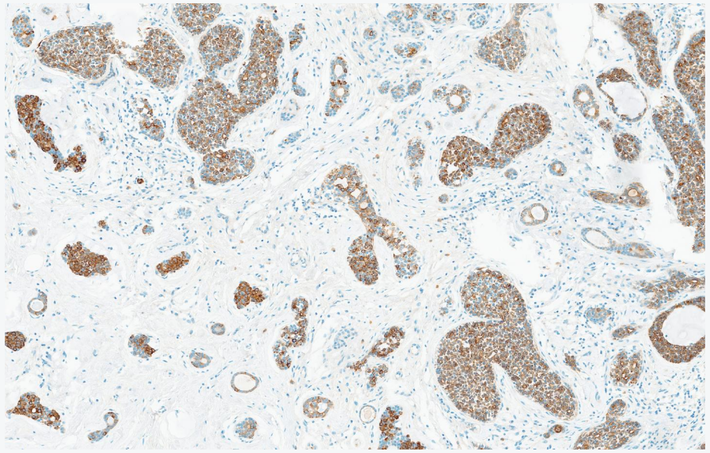


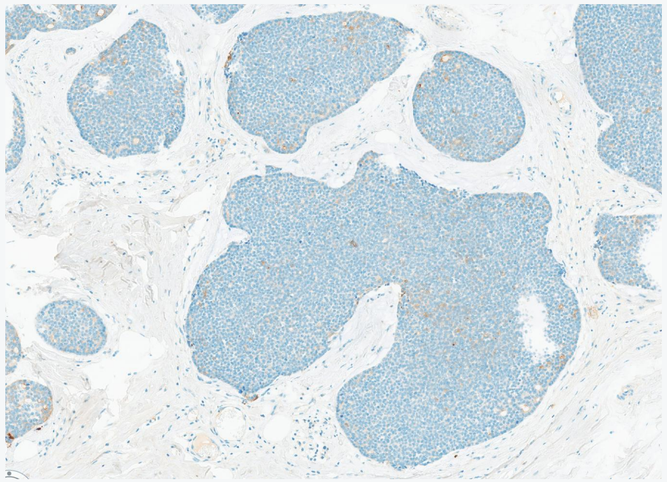
Heterogeneidad Inmunohistoquímica

Área cribiforme

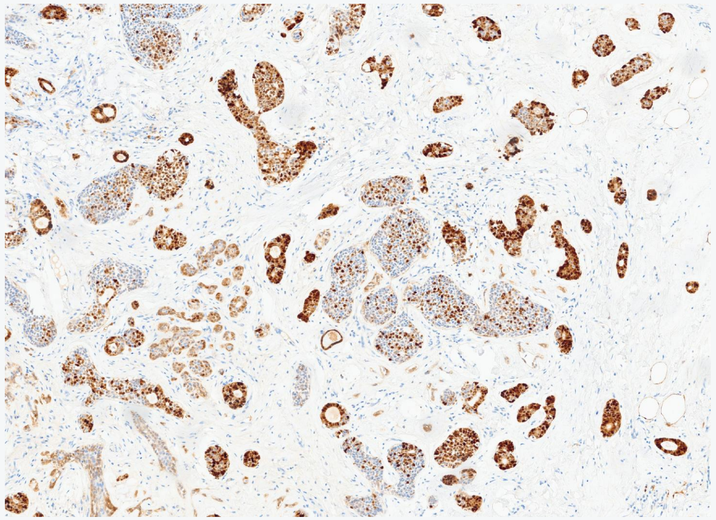
Área sólido basaloide

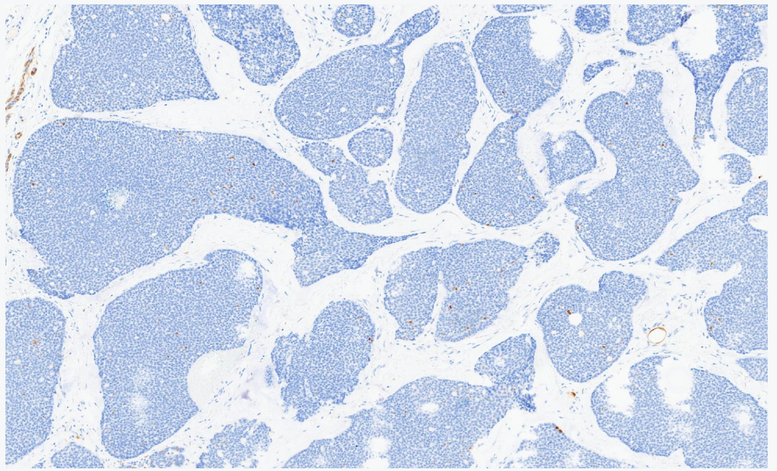
Ck 5/6





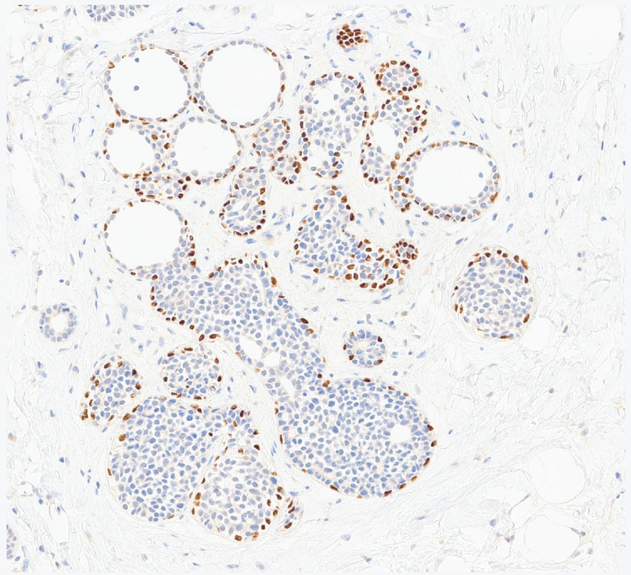
S 100

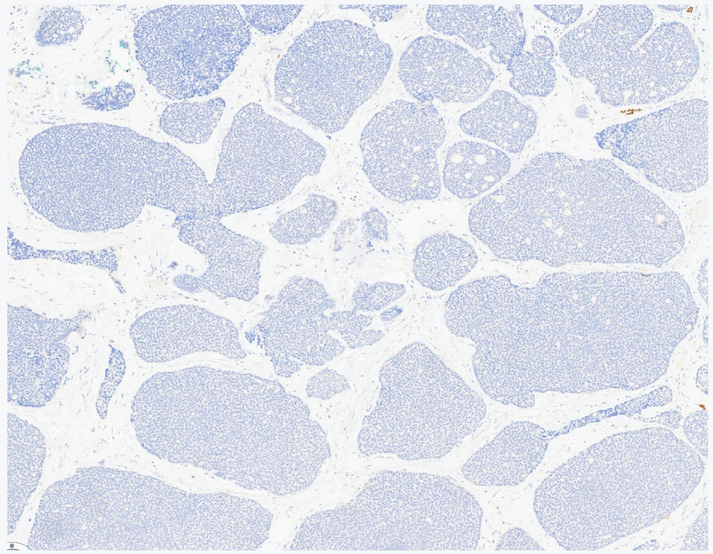




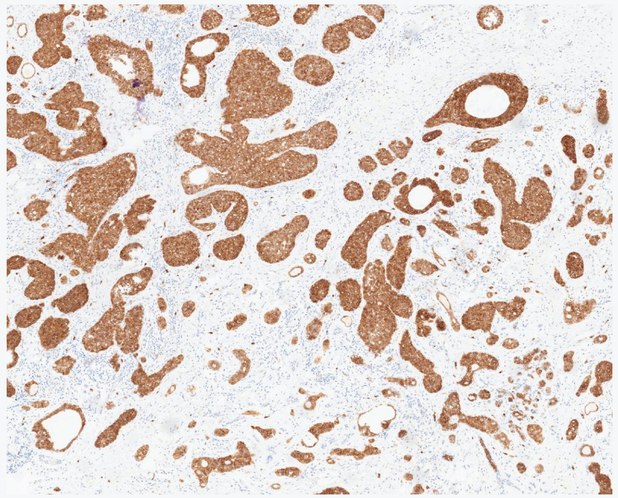
Perfil Inmunohistoquímico

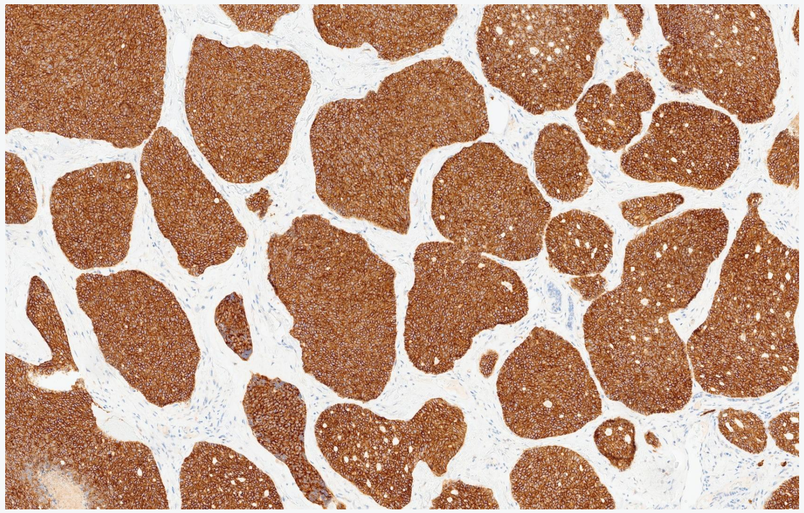
P63





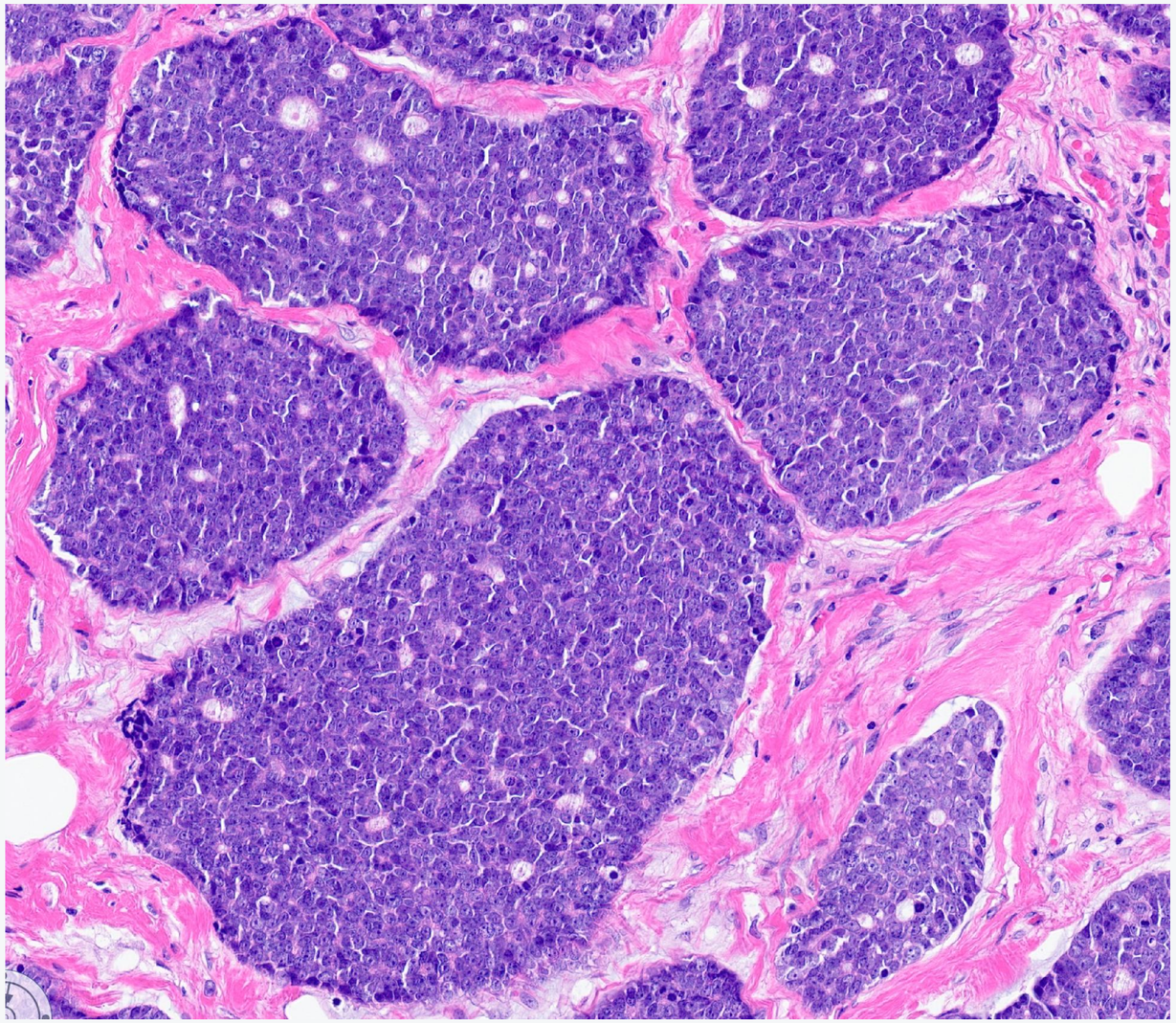
CD117(ckit)





Carcinoma adenoide quístico de mama, variante sólida-basaloide

Integración morfológica e inmunohistoquímica



Carcinoma adenoide quístico sólido basaloide

Subtipo infrecuente, 0,03% de los cánceres de mama.

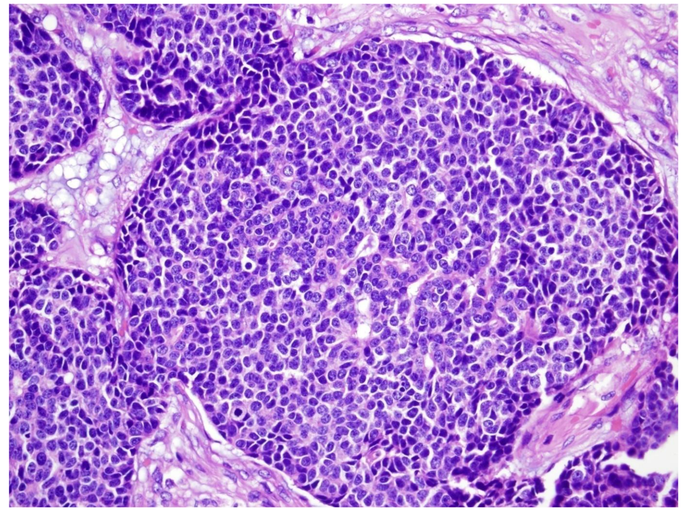
Nidos sólidos de células basaloides

Doble población menos evidente

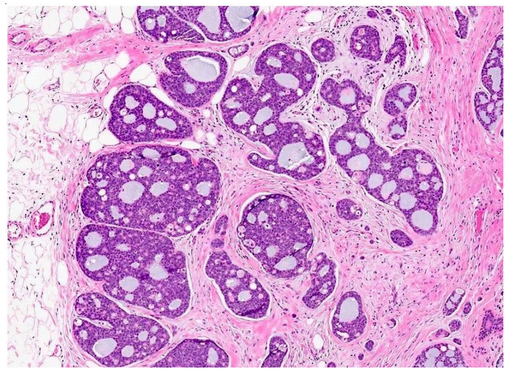
Mayor atípia y actividad mitótica

Puede presentar necrosis

Más agresivo que el convencional



Carcinoma adenoide-quístico sólido basaloide



Carcinoma adenoide quístico convencional

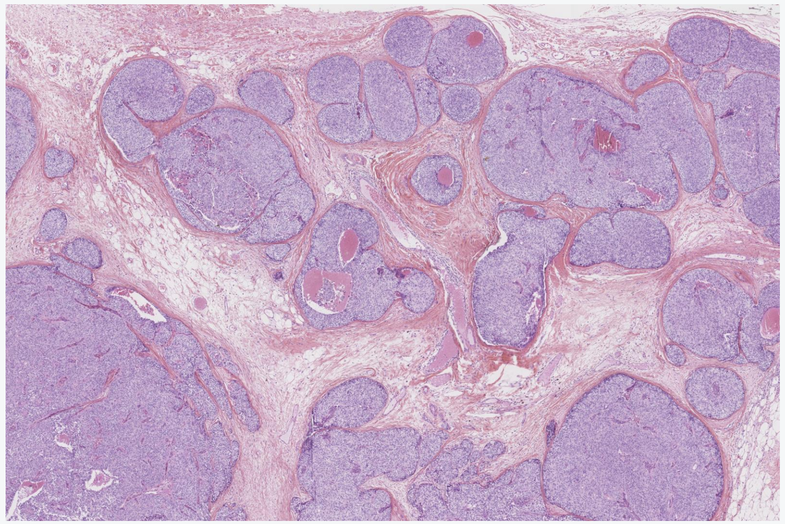
Más allá de la morfología

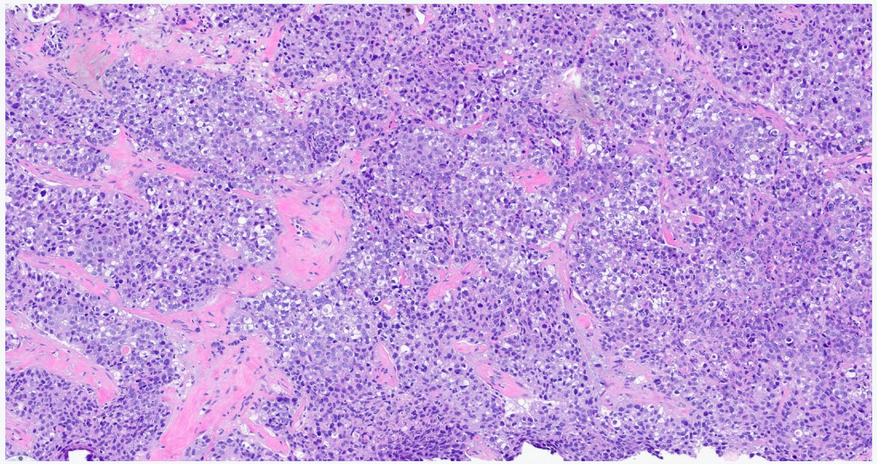
Hallazgo	AdQ Convencional (n = 16)	ADQ Sólido-basaloide (n = 17)
Diferenciación mioepitelial	Conservada	Reducida
MYB por IHQ	Positivo	**82%**
Reordenamiento de MYB	56%	**19%**
Mutaciones de NOTCH	**Excepcionales (1 caso)**	**50 %** (activadoras en 5/16)
CREBBP	0	**31%**

Massé et al., Mod Pathol 2020;33:1041–55

Diagnóstico diferencial

	CAQ sólido-basaloide	Carcinoma NST triple negativo	Carcinoma papilar sólido
Morfología	Nidos monomorfos	**Pleomorfismo marcado**	**Ejes fibrovasculares**,
Receptores hormonales	Negativos	Negativos	**RE positivo**
Diferenciación	**CKIT +**	Basal (CK5/6 ± CD117)	**Neuroendocrina**
MYB (IHQ)	**82 %**	Negativo o débil	—
TP53 mutado	1/16	**~80 %**	—





¿Una biología molecular diferente?

Nuestro caso (NGS)

NOTCH1
p.Ser2467HisfsTer8

Exón 34, dominio PEST, VAF 28%.
Efecto activador previsto

ARID 1A p.Leu1731GlyfsTer3, VAF 13%
TP53 Sin variantes patogénicas

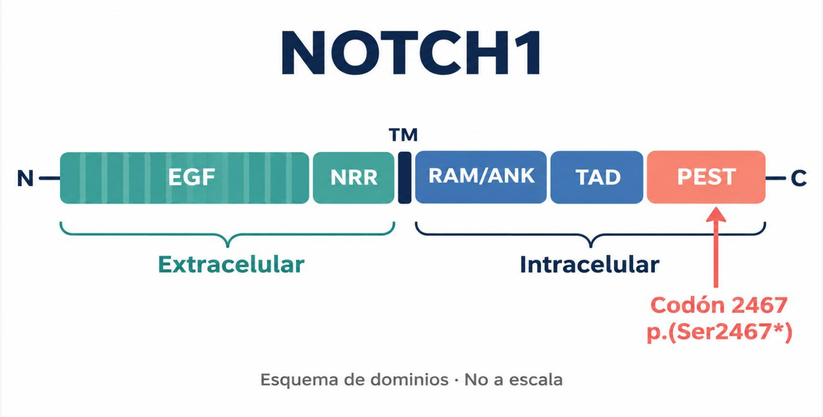
Massé et al. 16 casos sólidos

50 % Mutaciones en NOTCH (8/16)

31 % Mutaciones activadoras de NOTCH (5/6)

31% Mutaciones de CREBBP (5/6)

ARID1A mutado en 4/29 (14 %) · cohorte total



¿Quimioterapia?

Kim et al.,2025 . Revisión sistemática de 19 estudios (134 pacientes)

Quimioterapia

Sin asociación significativa con menor recidiva (p = 0,819).
No permite concluir ausencia de beneficio

Neoadyuvancia

0 respuestas patológicas completas.
1 caso con respuesta casi completa:
carcinoma infiltrante residual <0,5 mm. (Grabenstetter et al)

Evidencia limitada y tratamiento individualizado

Nuestro Caso

Tumor residual tras neoadyuvancia (dos focos; 22 y 15 mm); RCB II ypT2 ypN0

Actualidad: sin recidiva

MENSAJES PARA LLEVAR A CASA

- Un tumor triple negativo puede ser un subtipo histológico especial.
- Ante un carcinoma de patrón sólido basaloide, ausencia de mutación en TP53 y marcada expresión de CKIT, debemos considerar el diagnóstico de AQSB.
- La expresión inmunohistoquímica de MYB es una herramienta útil.
- El carcinoma adenoide quístico sólido basaloide presenta un perfil molecular característico que contribuye a su diagnóstico diferencial.

Gracias

Bibliografia

- *Kim S, Sheth K, Yu X, Porterfield L, Vaughan EM. Clinical course and treatment outcomes in solid-basaloid adenoid cystic carcinoma of the breast: A systematic review and case report. Cancer Treat Rev. 2025;141:103028.*
- *Massé J, Truntzer C, Boidot R, et al. Solid-type adenoid cystic carcinoma of the breast, a distinct molecular entity enriched in NOTCH and CREBBP mutations. Mod Pathol. 2020;33:1041-55.*
- *Grabenstetter A, Brogi E, Zhang H, et al. Solid-basaloid variant of adenoid cystic carcinoma of the breast with near complete response to neoadjuvant chemotherapy. NPJ Breast Cancer. 2022;8:93.*
- Shamir ER, Bean GR, Schwartz CJ, et al. Solid-basaloid adenoid cystic carcinoma of the breast: An aggressive subtype enriched for Notch pathway and chromatin modifier mutations with MYB overexpression. Mod Pathol. 2023;36:100324.
- Quinn C, Tan PH, Allison KH, et al. World Health Organization classification of tumours of the breast 6th edition 2026. Histopathology. 2026;89:199-218.
- Schulz-Costello K, Fan F, Schmolze D, et al. Solid basaloid adenoid cystic carcinoma of the breast: A high-grade triple negative breast carcinoma which rarely responds to neoadjuvant chemotherapy. Hum Pathol. 2025;157:105760.
- Schwartz CJ, Brogi E, Marra A, et al. The clinical behavior and genomic features of the so-called adenoid cystic carcinomas of the solid variant with basaloid features. Mod Pathol. 2022;35:193-201.
- Shin SJ, Rosen PP. Solid variant of mammary adenoid cystic carcinoma with basaloid features: A study of nine cases. Am J Surg Pathol. 2002;26:413-20.

