

# 2. Historia Clínica y Diagnóstico

- [Cuándo consultar a un especialista](#)
- [Exploración mamaria](#)
- [Diagnostico por Imagen](#)
- [Diagnóstico Histológico](#)
- [Estadificación](#)

# Cuándo consultar a un especialista

La paciente acudirá a consulta habitualmente por algún síntoma de alarma

historia\_clinica\_1.jpg known

Anamnesis	Exploración Física
Tiempo de evolución de los síntomas	Inspección (asimetrías, enrojecimiento, retracción piel/pezón)
<b>Fiebre</b>	Fiebre Palpación: mama, regiones ganglionares (axila, infra y supraclavicular)
Traumatismo previo	
Antecedentes personales: historia ginecológica y uso de tratamientos hormonales	
Antecedentes familiares	

# Exploración mamaria

## ¿Cómo hacer una adecuada exploración mamaria?

La exploración clínica se realiza en dos tiempos: **inspección** y **palpación**.

Para una exploración mamaria completa la paciente debe desnudarse de cintura para arriba. Debe hacerse en la posición de sedestación, bipedestación y en decúbito supino.

### Inspección

#### Paso 1

Las mamas deben inspeccionarse mientras la paciente está sentada y con los brazos relajados:

- Comparar ambas mamas (forma, volumen, simetría, bultos, hundimientos, cambios de coloración de la piel...) y, en el caso de encontrar diferencias, debe preguntarse por el tiempo que se da esa situación, ya que en algunas mujeres puede ser una situación normal.
- Observar la piel (eritema, edema), buscando signos inflamatorios
- Inspección de ambos pezones (simetría, retracción, inversión, secreción)

#### Paso 2

Tras la inspección con los brazos relajados se debe invitar a la paciente a elevarlos para poder inspeccionar la parte inferior de las mamas. Además, esta postura aumenta la tensión en el ligamento suspensorio, por lo que pueden manifestarse signos cutáneos retráctiles no observados con los brazos relajados.

#### Paso 3

La inspección debe completarse con la posición «en jarras», que implica la contracción de los músculos pectorales. Esta posición puede descubrir áreas de retracción no evidentes cuando los brazos estaban relajados, así como desviaciones del contorno y de la simetría.

#### Paso 4

Palpación: con la palma de la mano o con la yema de los dedos, en forma suave y metódica, para buscar lesiones en las mamas, axilas y regiones supra e infraclaviculares.

# Palpación

La palpación de las mamas en sedestación o bipedestación permite detectar lesiones que pueden pasar desapercibidas con la paciente en posición supina, como las situadas en la prolongación axilar. El tejido mamario debe ser sujetado suavemente con una mano mientras se examina con los dedos en posición plana. El pinzamiento del tejido mamario entre dos dedos puede producir una percepción errónea de nodularidad.

El siguiente paso es la exploración, mediante palpación, de las áreas ganglionares axilares y supra e infraclaviculares, que se practica más fácilmente con la paciente en bipedestación o sedestación. La axila derecha se explora con la mano izquierda mientras el brazo derecho está flexionado y sujetado por el que explora. Lo contrario se aplica en el otro lado. Esta posición permite la relajación del músculo pectoral y el acceso al espacio axilar. Si se evidencia la presencia de ganglios debe determinarse su número y consistencia, tamaño, movilidad y si son individualizables o es un mazacote compacto. Con todo esto se debe determinar el grado de sospecha clínica de malignidad de las adenopatías detectadas.

La exploración mamaria se completa con la paciente situada en posición supina y el brazo del mismo lado explorado situado por encima de la cabeza. El tejido mamario se debe explorar de forma sistemática, bien siguiendo un recorrido radial o concéntrico, pero abarcando toda la mama. Los límites de la exploración deben ser la clavícula, la pared costal por debajo, el borde esternal y la línea media axilar. La exploración debe hacerse con una mano mientras la otra estabiliza el tejido mamario, con una presión que puede ser variable sin provocar incomodidad a la paciente.

Uno de los aspectos más difíciles en la exploración mamaria deriva de que el tejido mamario normal es nodular e irregular en su textura. La característica que puede ayudar a distinguir un nódulo patológico es la ausencia de otras anomalías parecidas y una densidad que es diferente de la del tejido de alrededor. La comparación con la mama contralateral puede ayudar. Si la paciente se queja de tener un nódulo que no somos capaces de evidenciar, es importante que se señale el área que le preocupa para poder explorar con mayor detenimiento.

Si a lo largo de la exploración se detecta un nódulo, debe ser medido, anotar su localización, movilidad y características. Aunque las lesiones duras, irregulares, fijas o adheridas tienen más probabilidad de ser malignas, la exploración física por sí misma no puede excluir malignidad.

**La detección de una masa dominante en una mujer posmenopáusica, o que persiste a lo largo de todo el ciclo menstrual en una mujer premenopáusica (mejor momento para la exploración es entre los días 5 y 7 del ciclo), precisa remitir para estudio a la Unidad de referencia de patología mamaria del Hospital (normalmente pertenecientes a los Servicios de Cirugía o Ginecología, dependiendo del Hospital).**

Aunque el cáncer de mama es infrecuente en el varón, las lesiones mamarias deben ser estudiadas de la misma manera que en las mujeres.

# Diagnostico por Imagen

## Clasificación Bi-rads

Las pruebas de imagen más utilizadas para evaluar una sospecha de cáncer de mama son la **mamografía**, la **ecografía mamaria** y la **resonancia magnética**.

La mamografía realizada como prueba de detección sistemática ha disminuido la mortalidad por cáncer de mama al facilitar su detección en fases más iniciales.

La mayoría de los cánceres de mama se diagnostican como resultado de una mamografía anormal, aunque no todas las alteraciones mamográficas son cáncer. Si se observa alguna anomalía en la mamografía de screening, se realizan una mamografía diagnóstica y posiblemente una ecografía dirigida, para un mejor estudio.

De esta manera la lesión es asignada a una de las categorías de evaluación del sistema BI-RADS (Breast Imaging-Reporting and Data System), que determinará el manejo posterior:

BI-RADS 0	estudio incompleto, se necesitan pruebas de imagen adicionales antes de asignar una categoría.
BI-RADS 1	
BI-RADS 2	
BI-RADS 3	
BI-RADS 4A	baja sospecha de malignidad (>2% a <10%)
BI-RADS 4B	moderada sospecha de malignidad (>10% a <50%)
BI-RADS 4C	alta sospecha de malignidad (>50% a <95%)

BI-RADS 5	altamente sugestivo de malignidad (>95%)
BI-RADS 6	confirmada malignidad histológicamente

Las guías de práctica clínica recomiendan biopsia para las lesiones BI-RADS 4 y 5.

Algoritmo de manejo par pacientes con mamografía anormal

image not found or type unknown



# Diagnóstico Histológico

Para realizar el diagnóstico de cáncer de mama es preciso la realización de una biopsia representativa del tumor. El estudio microscópico nos permite conocer si el carcinoma está confinado al componente epitelial de la mama (carcinoma in situ), o si invade el estroma (carcinoma infiltrante).

## Punto de vista histológico

### Carcinoma ductal infiltrante

Es el más frecuente en el cáncer de mama invasivo, suponiendo el 70-80% de los mismos. Se caracterizan por cordones y nidos de células, con una proporción variable de formaciones glandulares y características citológicas que varían según el grado de diferenciación.

### Carcinoma lobulillar infiltrante

Es el segundo tipo más frecuente, constituyendo alrededor del 8% de los carcinomas de mama invasivos. Puede presentarse de forma multifocal y bilateral con mayor frecuencia que otros tipos histológicos. Microscópicamente se caracteriza por células pequeñas que infiltran, de manera insidiosa, el estroma mamario y el tejido adiposo, con patrón de una sola fila.

### Carcinoma mixto ductal/lobulillar

Una apariencia mixta que comprende características tanto ductales como lobulillares se define como carcinoma invasivo mixto. Supone el 7% de los carcinomas de mama invasivos.

### Otros tipos histológicos de cáncer de mama

Incluyen el metaplásico, mucinoso, tubular, medular y papilar. De manera conjunta representan menos del 5% de los cánceres invasivos.

## Categorías en cuanto al grado del tumor

Gx	no puede establecerse el grado histológico.
G1	bajo grado/bien diferenciado (score 3-5)

G2	grado intermedio/moderadamente diferenciado (score 6-7)
G3	grado alto/pobrememente diferenciado (score 8-9)

La máxima puntuación de 9 se obtiene al sumar el valor 3, el más desfavorable, en cada una de las características morfológicas evaluadas. La máxima puntuación de 9 se obtiene al sumar el valor 3, el más desfavorable, en cada una de las características morfológicas evaluadas (mitosis, formación o no de túbulos y pleomorfismo nuclear).

## Estudio inmunohistoquímico

Una vez realizado el diagnóstico de cáncer, se procede a realizar el **estudio inmunohistoquímico para conocer el subtipo molecular**. Esta información es fundamental tanto desde el punto de vista pronóstico como terapéutico.

### Receptores hormonales (estrógenos y progesterona)

Son factores pronósticos y predictivos de respuesta a tratamiento endocrino (comúnmente conocido como hormonoterapia). Se consideran receptores hormonales positivos cuando se expresan en más del 1% de las células tumorales. La mayoría de los cánceres diagnosticados tienen receptores hormonales positivos (alrededor del 70%)

### Receptor 2 del factor de crecimiento epidérmico humano (HER2)

Está sobreexpresado en el 15-20% de los tumores, siendo factor pronóstico y predictivo de respuesta a tratamientos dirigidos frente a HER2. Se consideran positivos aquellos tumores con una tinción de membrana intensa y uniforme >10% de las células tumorales (IHQ3+) o la presencia de amplificación del gen HER2 por fluorescencia de hibridación in situ (FISH) definida por una ratio de HER2/CEP17 (centrómero del cromosoma 17) >2, con un número de copias HER2 señal/célula >4.

### Ki 67

Es una proteína del núcleo celular que determina el índice de proliferación. Ofrece información pronóstica adicional. Los tumores con índices de proliferación altos tienen peor pronóstico.

## Clasificación Molecular

La clasificación molecular establece diferentes tipos de cáncer de mama, con diferente pronóstico y tratamiento. El subtipo Luminal A es el de mejor pronóstico y el triple negativo el de peor pronóstico.

<b>Subtipo molecular</b>	<b>Surrogado inmunohistoquímico</b>
--------------------------	-------------------------------------

Luminal A	<ul style="list-style-type: none"> <li>• RE positivos</li> <li>• HER2 negativo</li> <li>• Al menos uno:</li> <li>• Ki67 bajo (&lt;14%)</li> <li>• Ki 67 intermedio (14-19%) y RP <math>\geq</math> 20%</li> </ul>
Luminal B (HER2 negativo)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• RE positivos</li> <li>• HER2 negativo</li> <li>• Al menos uno:</li> <li>• Ki67 alto (&gt;20%)</li> <li>• Ki 67 intermedio (14-19%) y RP &lt; 20%</li> </ul>
Luminal B (HER2 positivo)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• RE positivos</li> <li>• HER2 sobreexpresado/amplificado</li> <li>• Cualquier Ki67/RP</li> </ul>
HER2 positivo (enriquecido)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• HER2 sobreexpresado/amplificado</li> <li>• RE y RP negativos</li> </ul>
Triple negativo	<ul style="list-style-type: none"> <li>• RE y RP negativos</li> <li>• HER2 negativos</li> </ul>

En los últimos años se ha empezado a hablar de un nuevo subtipo molecular (HER low) que haría referencia a los tumores con expresión baja (1+) por IHQ o intermedia (2+) sin amplificación del gen. Esto se basa en ensayos clínicos con los nuevos fármacos conjugados antiHER2.

# Estadificación

El estadiaje de la enfermedad ofrece información pronóstica y selecciona grupos de tratamiento, permitiendo clasificar a los tumores en grupos que se van a beneficiar de un tratamiento común.

La mayoría de las pacientes diagnosticadas en estadios I-II, que se encuentran asintomáticas y con analítica normal, no requieren pruebas adicionales al estudio locoregional. Se realizarán estudios dirigidos en el caso de hallazgos clínicos o analíticos que puedan indicar afectación a distancia. A partir del estadio III, independientemente de si hay síntomas o no, se solicita un estudio de extensión, mediante TAC toraco-abdomino-pélvico y gammagrafía ósea, para valorar enfermedad a distancia. En ocasiones, es necesario confirmar la presencia o ausencia de metástasis con otras exploraciones complementarias como la RM o PET-TAC o incluso llegar a biopsiar la lesión sospechosa.

Existen numerosos sistemas de estadiaje, pero el más extendido es el desarrollado por la UICC y la AJCC, la clasificación TNM (tumor-ganglio- metástasis).

La clasificación o sistema TNM se basa en tres variables:

- T: extensión del tumor primario. Determina el tamaño tumoral y su relación con estructuras vecinas.
- N: afectación de los ganglios linfáticos regionales.
- M: presencia o ausencia de metástasis a distancia.

## Tabla T

<b>Tx</b>	No puede valorarse tumor primario
<b>T0</b>	Sin evidencia de tumor primario
<b>Tis</b>	Carcinoma in situ
<b>Tis (Paget)</b>	Enfermedad de Paget del pezón
<b>T1</b>	Tumor < 2 cm de diámetro
<b>T1mi</b>	Microinvasión < 0,1 cm
<b>T1a</b>	Tumor > 0,1 cm pero < 0,5 cm
<b>T1b</b>	Tumor > 0,5 cm pero < 1cm

<b>T1c</b>	Tumor > 1 cm pero < 2 cm
<b>T2</b>	Tumor > 2 cm pero < 5 cm
<b>T3</b>	Tumor > 5 cm de diámetro mayor
<b>T4</b>	Tumor de cualquier tamaño con extensión a la pared
<b>T4a</b>	torácica y/o a la piel (ulceración /nódulos cutáneos) Extensión a la pared torácica (no incluye la invasión exclusiva del músculo pectoral)
<b>T4b</b>	Ulceración, nódulos cutáneos satélites ipsilaterales o edema de la piel (incluyendo piel de naranja)
<b>T4c</b>	Ambos T4a y T4b
<b>T4d</b>	Carcinoma inflamatorio

## Tabla N patológico (pN)

<b>Nx</b>	Los ganglios linfáticos no se pueden evaluar (no linfadenectomía o linfadenectomía en una intervención previa)
<b>N0</b>	Ausencia de metástasis ganglionares regionales (incluidas las células tumorales aisladas), puede hacerse referencia a la negatividad por inmunohistoquímica o por técnica molecular (PCR)
<b>N1</b>	Micrometástasis; o metástasis en uno a tres ganglios linfáticos axilares homolaterales; y/o ganglios linfáticos mamarios internos homolaterales con metástasis detectadas por disección del ganglio centinela, pero no detectadas clínicamente
<b>pN1mi</b>	Micrometástasis > 0,2 mm y/o más de 200 células, pero < 2 mm
<b>pN1a</b>	Metástasis en uno a tres ganglios linfáticos axilares incluyendo al menos uno > 2 mm
<b>pN1b</b>	Afectación ganglios linfáticos de la mamaria interna
<b>pN1c</b>	Metástasis en uno a tres ganglios linfáticos axilares y en mamarios internos

<b>pN2</b>	Metástasis en cuatro a nueve ganglios linfáticos axilares homolaterales; o en ganglios linfáticos mamarios internos homolaterales detectados clínicamente, en ausencia de metástasis en ganglios linfáticos axilares
<b>pN2a</b>	Metástasis en cuatro a nueve ganglios linfáticos axilares incluyendo al menos uno > 2 mm
<b>pN2b</b>	Metástasis en ganglios linfáticos mamarios internos detectados clínicamente, en ausencia de metástasis en ganglios axilares
<b>pN3</b>	Metástasis en 10 o más ganglios linfáticos axilares homolaterales o en ganglios linfáticos homolaterales infraclaviculares; o metástasis en ganglios linfáticos mamarios homolaterales internos detectados clínicamente, en presencia de uno o más ganglios axilares positivos; o metástasis en más de tres ganglios axilares y en ganglios mamarios internos con metástasis micro o macroscópica detectada por ganglio centinela, pero no clínicamente; o metástasis en ganglios linfáticos supraclaviculares homolaterales
<b>pN3a</b>	Metástasis en 10 o más ganglios linfáticos axilares, al menos uno > 2 mm, o metástasis en ganglios linfáticos infraclaviculares
<b>pN3b</b>	Metástasis en ganglios linfáticos mamarios homolaterales internos detectados clínicamente, en presencia de uno o más ganglios axilares positivos; o metástasis en más de tres ganglios axilares y en ganglios mamarios internos con metástasis micro o macroscópica detectada por ganglio centinela pero no clínicamente
<b>pN3c</b>	Metástasis en ganglios linfáticos supraclaviculares homolaterales

## Tabla Estadios

Teniendo en cuenta la T, la N y la presencia o no de afectación a distancia (M), se realiza la agrupación por estadios.

<b>Estadio 0</b>	Tis, N0, M0
<b>Estadio IA</b>	T1, N0, M0 (Incluye T1mi)
<b>Estadio IB</b>	T0, N1mi, M0 T1, N1mi, M0
<b>Estadio IIA</b>	T0, N1, M0 T1, N1, M0 T2, N0, M0
<b>Estadio IIB</b>	T0, N1, M0 T1, N1, M0 T2, N0, M0

<b>Estadio IIIA</b>	T0, N2, M0 T1, N2, M0 T2, N2, M0 T3, N1, M0 T3, N2, M0
<b>Estadio IIIB</b>	T4, N0, M0 T4, N1, M0 T4, N2, M0
<b>Estadio IIIC</b>	Cualquier T, N3, M0
<b>Estadio IV</b>	Cualquier T, Cualquier N, M1