



Mi Universidad

Resumen

Martín Mar Calderón

Resumen

Primer parcial

Biología Molecular en la Clínica

Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Medicina Humana

8vo semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas, a 07 de marzo del 2025

Índice

Introducción	3
Características a considerar	3
Epidemiología	3
Factores de riesgo	4
Actividades de prevención	4
Diseminación	4
Tamizaje	5
Cuadro clínico.....	5
Base molecular.....	6
Diagnóstico.....	7
Categorías de valoración final de ACR BI-RADS para mamografía.....	7
Ultrasonido mamario:	7
Estudio histopatológico (Biopsias).....	8
Estudios complementarios	8
Factores pronósticos.....	8
TNM.....	10
Tratamiento	11
Vigilancia	12
Bibliografía.....	13

Resumen Cáncer de mama

Introducción

El cáncer de mama es un crecimiento anormal y desordenado de las células del epitelio de los conductos o lobulillos mamarios con la capacidad de metástasis. El cual podemos clasificarlos en

- No invasores:
 - Ductal in situ/CDIS (80%)
 - 60% evolucionan a carcinoma infiltrante
 - Lobulillar in situ/CLIS
- Invasores:
 - Ductal infiltrante en 80%



Características a considerar

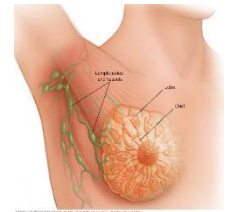
	Ductal in situ	Lobulillar in situ
Edad	Menopáusicas	Premenopáusicas
Multicéntrico	No	Si
Bilateral	No	Si
Clínica	Si/no	No
Mamografía	Alterada	Normal
Factores de riesgo	+	+++

Epidemiología

- Neoplasia maligna 1° en la mujer (20-25% de todos los canceres en la mujer)
- Causa 1° de mortalidad por tumor maligno en mujeres > 25 años.
- 20% de mortalidad total por cáncer
- México: La mayoría se detecta en fases avanzadas
- Supervivencia a 5 años menor al 30%
- Edad de presentación: 49 años

Factores de riesgo

Factores mayores	<ul style="list-style-type: none">○ Mutaciones de alta penetrancia en los genes BRCA1 Y BRCA2○ Familiares de 1° grado o 2° grado con CA de mama○ Radioterapia de tórax antes de los 30 años de edad○ Antecedentes de lesiones histológicas precursoras○ Antecedente personal de cáncer de mama○ Densidad mamográfica aumentada.
Factores menores	<ul style="list-style-type: none">○ Edad (a partir de los 60 años)○ Nulíparas○ Primer parto después de los 30 años.○ Menarca precoz (< 12 años)○ Menopausia tardía (> 55 años)○ Enfermedades mamarias benignas proliferativas○ Sobrepeso (> 21kg/m2)○ Terapia de reemplazo hormonal○ Ingesta de alcohol (aumento del 75 por cada 10gr de alcohol/día)○ Tabaquismo



Actividades de prevención

- Ejercicio 3-4 horas/semana moderado-vigoroso.
- Incremento de la paridad.
- 12 meses de lactancia materna.

Diseminación

La principal vía de diseminación es la linfática, siguiendo los niveles

Principal lugar de metástasis:

1. Pulmón
2. Hueso



3. Cerebro

Tamizaje

Autoexploración	<ul style="list-style-type: none">○ 5-7 día del ciclo menstrual○ A partir de los 20 años de forma mensual
Examen clínico	<ul style="list-style-type: none">○ A partir de los 25 años de forma anual
Mastografía	<ul style="list-style-type: none">○ A partir de los 40-74 años cada 2 años- 40-49 años: anual- 49-74 años: 1-2 años- > 74 años: 1-2 años.○ Radioterapia de tórax: a los 8 años después de la radioterapia (nunca de los 25 años)○ Mujeres con implantes: Si las vistas de desplazamiento del implante no pueden realizarse○ Sacar imágenes laterales de 90°
Antecedente de cáncer de mama Mutación BRCA	<ul style="list-style-type: none">○ A partir de los 30 años o 10 años antes del diagnóstico de su familiar.Nunca de los 25

Cuadro clínico

- Nódulo (Irregular/duro/fijo a planos profundos/no dolorosos)
- Cambios cutáneos (piel de naranja/retracción/úlceras)
- Secreción serosanguinolienta
- Crecimiento ganglionar axilar o supraclavicular
- Zonas de sistematización
- **Cáncer inflamatorio: aparición súbita de**
 - Eritema
 - Edema
 - Piel de naranja
 - Aumento de la temperatura de la mama



Base molecular

La base molecular del cáncer de mama es la alteración de genes y vías celulares que regulan el crecimiento y la proliferación celular.

Clasificación molecular

- La clasificación molecular del cáncer de mama se basa en la expresión genética del tumor.
- Se utiliza biología molecular, como los microarrays o chips de ADN, para medir simultáneamente muchos genes.
- Se han identificado varios subtipos de cáncer de mama, entre ellos: Luminal A, Luminal B, HER2 positivo, y Basal o triple negativo.

Vías celulares alteradas

- Las vías MAPK, RB/E2F, P13K/AKT/mTOR y TP53 son algunas de las vías celulares alteradas en el cáncer de mama.
- Las hormonas estrógeno y progesterona hacen crecer algunos cánceres de mama.

Diagnóstico

Categorías de valoración final de ACR BI-RADS para mamografía

Categoría	Manejo	Probabilidad de cáncer (%)	Características
0 Incompleto	Imagen y comparación con exámenes previos.	N/a	No valorable.
1 Negativo	Mastografía de rutina.	0	Simétricas · Sin nódulos. · Sin distorsiones. · Ni calcificaciones.
2 Benigno	Mastografía de rutina.	0	· Fibroadenomas. · Calcificaciones de piel o vasculares. · Quistes. · Galactoceles. · Hematomas. · Gánglios linfáticos.
3 Probablemente benigno	Mastografía en 6 meses.	0-2	· Calcificaciones amorfas y agrupadas. · Nódulo solitario normal. · Densidad asimétrica focal. Envió a 2° nivel de atención.
4 Sospechoso A. Baja sospecha de malignidad. B. Moderada sospecha de malignidad. C. Alta sospecha de malignidad.	Diagnóstico histológico.	>2 y <95 >2 y <10 >10 y <50 >50 y <95	· Nódulos irregulares (densidad similar al parénquima). · Microcalcificaciones heterogéneas. · Pérdida de la arquitectura de la mama. · Gánglios aumentados de tamaño.
5 Altamente sugestivo de malignidad	Diagnóstico histológico.	95	· Nódulo irregular espiculado. · Densidad mayor al parénquima/microlobulado. · Microcalcificaciones de morfología lineal.
6 Malignidad comprobada por biopsia	Exicisión quirúrgica cuando lo permita.	N/a	

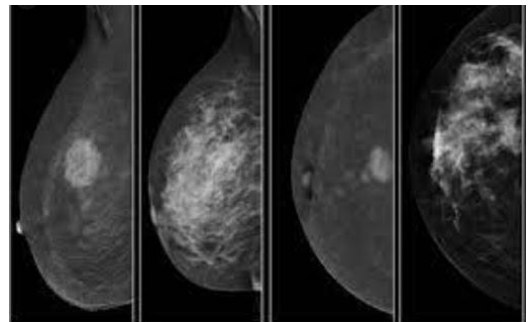
B0 = Requiere de nuevo estudio de imagen.

B3 = Mastografía cada 6 meses por 2 años.
Solo biopsia ante sospecha clínica elevada.

B4 y B5 = Amerita Biopsia.
Envió a 2° nivel de atención).

Ultrasonido mamario: indicaciones de ultrasonido

- < 35 años con sintomatología mamaria
- Mama densa
- Caracterización del nódulo
- Densidad asimétrica
- Implantes mamarios
- Mastitis



- Abscesos
- Embarazo con sintomatología mamaria
- Guía de procedimientos intervencionistas
- Tumor quístico o sólido
- B0

Estudio histopatológico (Biopsias)

BAAF

No es diagnóstica de cáncer.

Mayor utilidad en biopsia de ganglio en donde es de elección

Biopsia aguja de corte (TRU-CUT)	Diagnóstico de elección
Biopsia incisional/excisional	Solo realizar si no se cuenta con aguja de corte

Estudios complementarios

- Biometría hemática
- Química sanguínea
- TP/TPT
- PFHs
- FA
- Receptores estrógenicos y progestacionales (solo en cáncer de mama ductal)
- Her2/neu
- TAC
- Estudio radiológico óseo

Factores pronósticos

Categoría de riesgo	Criterios
Riesgo bajo	Ganglios negativos y todos los siguientes aspectos: Pt < 2cm

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Grado 1 ○ Ausencia de invasión vascular peritumoral ○ Receptores para estrógeno y/o progesterona positivos ○ HER2/neu no sobre-expresado ni amplificado ○ Edad < 35 años
Riesgo intermedio	<p>Ganglios negativos y al menos uno de los siguientes aspectos: Pt > 2cm</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Grado 2-3 ○ Presencia de invasión vascular peritumoral ○ Receptores para estrógenos y progesterona negativos ○ HER2/neu sobre-expresado o amplificado <p>Edad < 35 años más ganglios positivos (1-3 ganglios comprometidos) +</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Receptores para estrógenos y/o progesterona positivos ○ HER2/neu no sobre-expresado ni amplificado
Riesgo alto	<p>Ganglios positivos (1-3 ganglios comprometidos) +</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Receptores para estrógenos y progesterona negativos ○ HER2/neu sobre-expresado o amplificado <p>Ganglios positivos (4 o más ganglios comprometidos)</p>

TNM

CUADRO 2. CLASIFICACIÓN TNM. TUMOR PRIMARIO	
TX	No se puede evaluar el tumor primario
T0	No existe prueba del tumor primario
Tis	Carcinoma <i>in situ</i>
Tis (CDIS)	Carcinoma ductal <i>in situ</i>
Tis (CLIS)	Carcinoma lobulillar <i>in situ</i>
Tis (Paget)	Enfermedad de Paget del pezón que NO está relacionada con el carcinoma invasor i carcinoma <i>in situ</i> (CDIS O CLIS) en el parénquima mamario subyacente. Los carcinomas del parénquima mamario relacionados con la enfermedad de Paget se clasifican sobre la base del tamaño y las características de la enfermedad parenquimatosa, aunque la presencia de la enfermedad de Paget aún se debería señalar
T1	El tumor mide ≤ 20 mm en su mayor dimensión
T1mi	El tumor mide ≤ 1 mm en su mayor dimensión
T1a	El tumor mide >1 mm, pero ≤ 5 mm en su mayor dimensión
T1b	El tumor mide >5 mm, pero ≤ 10 mm en su mayor dimensión
T1c	El tumor mide >10 mm, pero ≤ 20 mm en su mayor dimensión
T2	El tumor mide >20 mm, pero ≤ 50 mm en su mayor dimensión
T3	El tumor mide >50 mm en su mayor dimensión
T4	El tumor mide cualquier tamaño con extensión directa a la pared pectoral o de la piel (ulceración o nódulos cutáneos)
T4a	Extensión a pared torácica que no sólo incluye adherencia o invasión a los músculos pectorales
T4b	Ulceración de la piel o nódulos satélites ipsilaterales o edema (incluida la piel de naranja), la cual no satisface el criterio de carcinoma inflamatorio
T4c	Ambos, T4a y T4b
T4d	Carcinoma Inflamatorio

Ganglios Linfáticos Regionales (Clínico)	
NX	No se puede evaluar el ganglio linfático regional (por ejemplo, fue extirpado previamente)
N0	Sin ganglios linfáticos regionales palpables
N1	Metástasis palpables a uno o varios ganglios linfáticos homolaterales axilares móviles
N2	Metástasis a ganglio(s) axilares homolaterales fijos entre sí o a otras estructuras, o detectados clínicamente en la cadena mamaria interna homolateral en ausencia de metástasis axilares palpables
N2a	Metástasis en ganglios axilares fijos entre sí o a otras estructuras
N2b	Metástasis clínicamente aparentes en la cadena mamaria interna sin evidencia clínica de metástasis axilares
N3	Metástasis a ganglio(s) linfáticos infraclaviculares homolaterales o a ganglios clínicamente aparentes de la cadena mamaria interna homolateral y en presencia de ganglio(s) axilares palpables o metástasis a ganglio(s)
N3a	Metástasis a ganglio(s) infraclavicular homolateral y ganglio(s) axilares
N3b	Metástasis a ganglio(s) de la mamaria interna y axilares homolaterales
N3c	Metástasis a ganglio(s) supraclaviculares homolaterales.

Tratamiento

<p>Cirugía</p>	<p>Es la opción primaria de tratamiento. Estadios I y IIA, y en casos seleccionados IIB y IIIA.</p> <p>Cirugía conservadora: tumores <3cm. Técnica: lupectomía o excisión local amplia.</p> <p>Contraindicaciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> · Radioterapia contraindicada. · Mal resultado estético. · Enfermedad multicéntrica. <p>Margen (+): mastectomía.</p> <p>Todo cáncer invasor debe incluir valoración axilar.</p>				
<p>Radioterapia Dosis: 40-50 Gy</p>	<p>Indicaciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> · Siempre cuando se indique cirugía conservadora. · Posterior a cirugía radical en tumores >5cm/ganglios afectados/márgenes muy próximos. 				
<p>Quimioterapia Antraciclina y Taxanos</p>	<p>Indicaciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> · Ganglios (+). · Tumor >0.6 cm. 				
<p>Hormonoterapia Antiestrógenos Inhibidores de la aromatasa</p>	<p>Siempre que existan receptores hormonales (+).</p> <table border="1" data-bbox="560 961 1286 1079"> <tr> <td data-bbox="560 961 841 1024">Premenopáusicas</td> <td data-bbox="841 961 1286 1024">Tamoxifeno por 5 años.</td> </tr> <tr> <td data-bbox="560 1024 841 1079">Postmenopáusicas</td> <td data-bbox="841 1024 1286 1079">Inhibidor de la aromatasa por 5 años.</td> </tr> </table>	Premenopáusicas	Tamoxifeno por 5 años.	Postmenopáusicas	Inhibidor de la aromatasa por 5 años.
Premenopáusicas	Tamoxifeno por 5 años.				
Postmenopáusicas	Inhibidor de la aromatasa por 5 años.				
<p>Her2/neu Trastuzumab</p>	<p>Siempre que sean (+).</p>				

<p>In situ</p>	<p>Es considerado como un marcador de riesgo y no como un cáncer que evolucione de manera directa. El tratamiento para el carcinoma in situ ductal y/o lobulillar dependerá del reporte histopatológico. CLIS: asesoramiento para reducir el riesgo. CLIS más CDIS: criterios de manejo de carcinoma ductal in situ. Componente invasor: Criterios de carcinoma invasor.</p> <p>La cirugía como opción primaria de tratamiento en CDIS. Lumpectomía. Escisión local amplia -ESMO-. Más radioterapia total después de la cirugía.</p> <p>Ganglio centinela: Tumor >2cm, grado 3 y pacientes que serán sometidas a mastectomía total. Pacientes con alto riesgo: puede considerarse la mastectomía bilateral. Pacientes con receptores a estrógenos (+): tamoxifeno.</p>
----------------	---

Enfermedad recurrente

El cáncer de mama recurrente y metastásico es una enfermedad incurable:
Tratamiento paliativo.

Vigilancia

- Consulta cada 6 meses los primeros 5 años
- Posterior anual con mastografía
- Cada 6 meses con mastografía si se usó cirugía conservadora más radioterapia

Bibliografía

Guía de práctica clínica GPC, tratamiento del cáncer de mama en segundo y tercer nivel de atención. 2017, evidencias y recomendaciones.