

Más Allá de lo Evidente. Cáncer de Mama Oculto en un Varón con Metástasis Axilar Como Única Manifestación. Reporte de Caso y Revisión de la Literatura.



Jenifer Olga María Herrera Batres, Lilian Barreda Zelaya
Servicio de Cirugía de Adultos, Hospital General San Juan de Dios.

RESUMEN

El cáncer de mama en hombres constituye aproximadamente el 0.5-1% de todos los casos de cáncer de mama. Según datos del SEER, la incidencia de cáncer de mama masculino aumentó un 40% entre 1975 y 2015. Su variante oculta, caracterizada por metástasis axilares sin lesión primaria detectable en mama, es aún más infrecuente y ha sido documentada principalmente a través de reportes de casos individuales ya que constituye un reto clínico y quirúrgico significativo. Un análisis de la National Cancer Database de EE. UU., que abarcó datos desde 2004 hasta 2018, encontró que, de 23,374 hombres diagnosticados con cáncer de mama, solo el 0.13% presentaban su variante oculta, esto resalta la extrema rareza de esta presentación clínica en la población masculina. Se presenta un caso clínico para contribuir al conocimiento limitado sobre esta entidad.

Palabras clave: cáncer, mama, oculto, varón

ABSTRACT

Beyond the Obvious: Occult Breast Cancer in a Male with Axillary Metastasis as the Only Manifestation. Case Report and Literature Review.

Male breast cancer accounts for approximately 0.5–1% of all breast cancer cases. According to SEER data, the incidence of male breast cancer increased by 40% between 1975 and 2015. Its occult variant, characterized by axillary metastases without a detectable primary lesion in the breast, is even rarer and has been documented mainly through individual case reports, as it represents a significant clinical and surgical challenge. An analysis of the United States National Cancer Database, covering data from 2004 to 2018, found that among 23,374 men diagnosed with breast cancer, only 0.13% presented with the occult variant. This highlights the extreme rarity of this clinical presentation in the male population. We present a case to contribute to the limited literature on this rare presentation.

Keywords: occult, breast, cancer, male.

INTRODUCCIÓN

El cáncer de mama en el varón constituye una neoplasia poco frecuente, representando menos del 1% de todos los casos de cáncer de mama y aproximadamente el 0.2% de todos los tumores malignos en hombres^{1,2}. Su diagnóstico suele realizarse en etapas más avanzadas en comparación con las mujeres, debido a la baja sospecha clínica y a la falta de programas de tamizaje dirigidos a la población masculina³. Dentro de esta presentación inusual, el cáncer de mama oculto (CMO) en hombres, definido como la aparición de metástasis ganglionares axilares con ausencia de un tumor primario identificable en la mama mediante examen físico, mamografía, ultrasonido o resonancia magnética, es excepcionalmente raro⁴.

El cáncer de mama oculto en hombres ha sido reportado principalmente a través de casos aislados, sin existir grandes series de casos o estudios prospectivos que orienten un manejo estandarizado⁵. Una revisión reciente identificó tan solo 12 pacientes varones documentados en la literatura, con edades que oscilaban entre los 29 y los 83 años⁶. Asimismo, datos de la National Cancer Database indican que entre 2004 y 2018, de un total de 23,374 casos de cáncer de mama masculino, únicamente el 0.13% correspondieron a presentaciones ocultas⁷. Estas cifras evidencian la extraordinaria rareza del fenómeno.

Clinicamente, los pacientes suelen presentarse con adenopatías axilares palpables e indoloras, mientras que los estudios de imagen no logran detectar una lesión primaria mamaria⁸. El diagnóstico diferencial es amplio e incluye linfomas, melanoma metastásico, tumores germinales y carcinomas metastásicos de otras localizaciones⁹. Debido a la rareza y la falta de guías específicas, el manejo del CMO masculino se basa en extrapolaciones de la experiencia en mujeres, incluyendo biopsia ganglionar, inmunohistoquímica para confirmar el origen mamario y tratamiento local y sistémico adaptado al perfil biológico del tumor¹⁰.

La descripción de casos adicionales es fundamental para enriquecer la comprensión de esta patología, identificar patrones clínicos comunes, perfeccionar las estrategias diagnósticas y establecer enfoques terapéuticos más efectivos. En este contexto, presentamos el caso de un paciente masculino diagnosticado con cáncer de mama oculto, abordando los hallazgos clínicos, el proceso diagnóstico y el tratamiento implementado, con el objetivo de contribuir al limitado cuerpo de conocimiento existente sobre esta entidad.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente masculino de 60 años, sin antecedentes médicos relevantes, consulta por masa axilar izquierda de 6 meses de evolución asociado a prurito. Al examen físico se evidencia mamas simétricas, no se palpan masas profundas y superficiales bilateral. En la región axilar se evidencia un nódulo linfático móvil no doloroso a la palpación aumentado de tamaño. La ultrasonografía reveló nódulos linfáticos

con características sospechosas de malignidad, es llevado a sala de operaciones para realizar biopsia excisional del cual el informe patológico demostró un carcinoma apocrino metastásico. Se realizó estudio de inmunohistoquímica, confirmando positividad para receptores hormonales y HER2+++, lo que indicó origen mamario. Se da diagnóstico de Cáncer oculto en mama. La mamografía y ultrasonido de mama fueron negativos para tumor primario. Se administraron 8 ciclos de quimioterapia neoadyuvante con esquema AC (adriamicina y ciclofosfamida), con respuesta clínica completa a nivel axilar. Posteriormente, se realizó mastectomía con conservación de piel y pezón, junto a disección axilar. (Figura 1,2,3,4,5,6). El informe patológico postoperatorio no evidenció neoplasia residual.

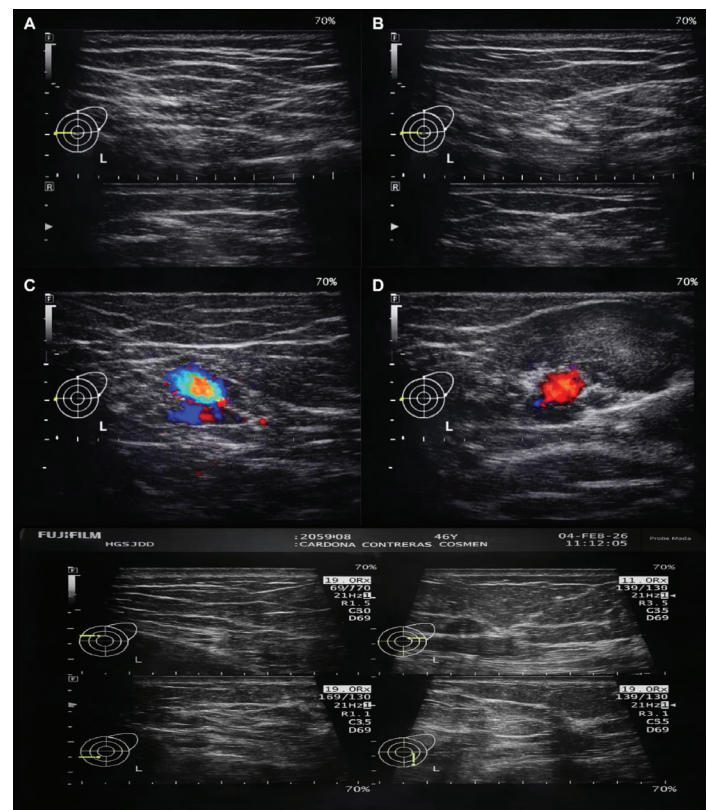


Figura 1-A.

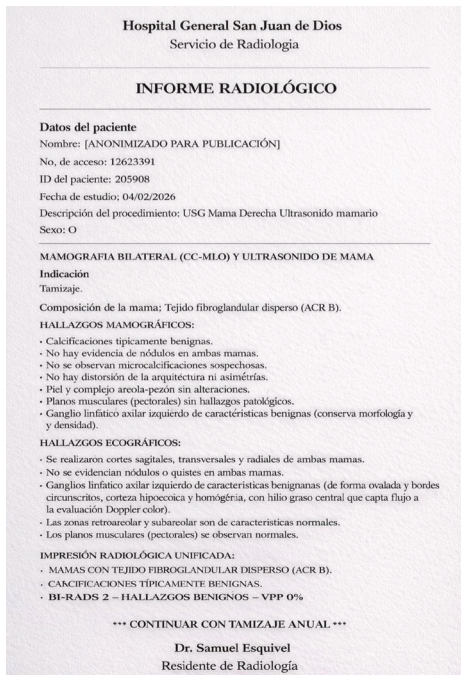


Figura 1-B.

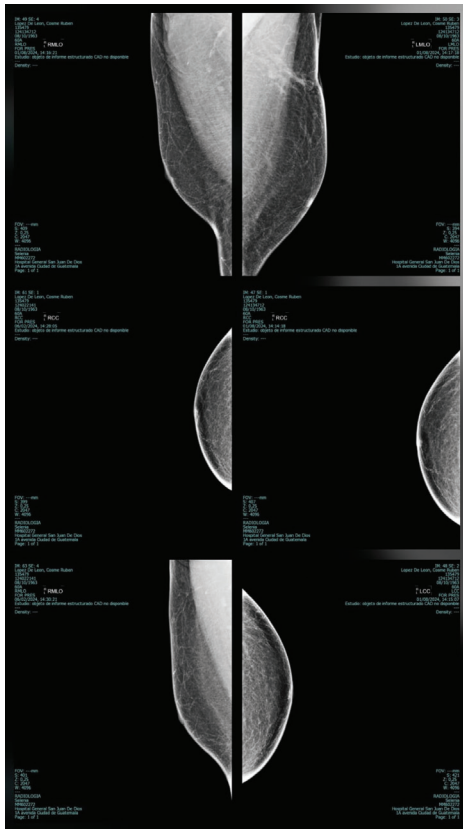


Figura 1-C. MAMOGRAFÍA Y USG DE MAMA BILATERAL: (BIRADS 2), Mamas predominantemente grasas, cambios post quirúrgicos estables, ganglios linfáticos axilares, calcificaciones típicamente benignas, micro calcificaciones dispersas.



Figura 2. Mastectomía con conservación de piel y pezón: Incisión tipo omega.

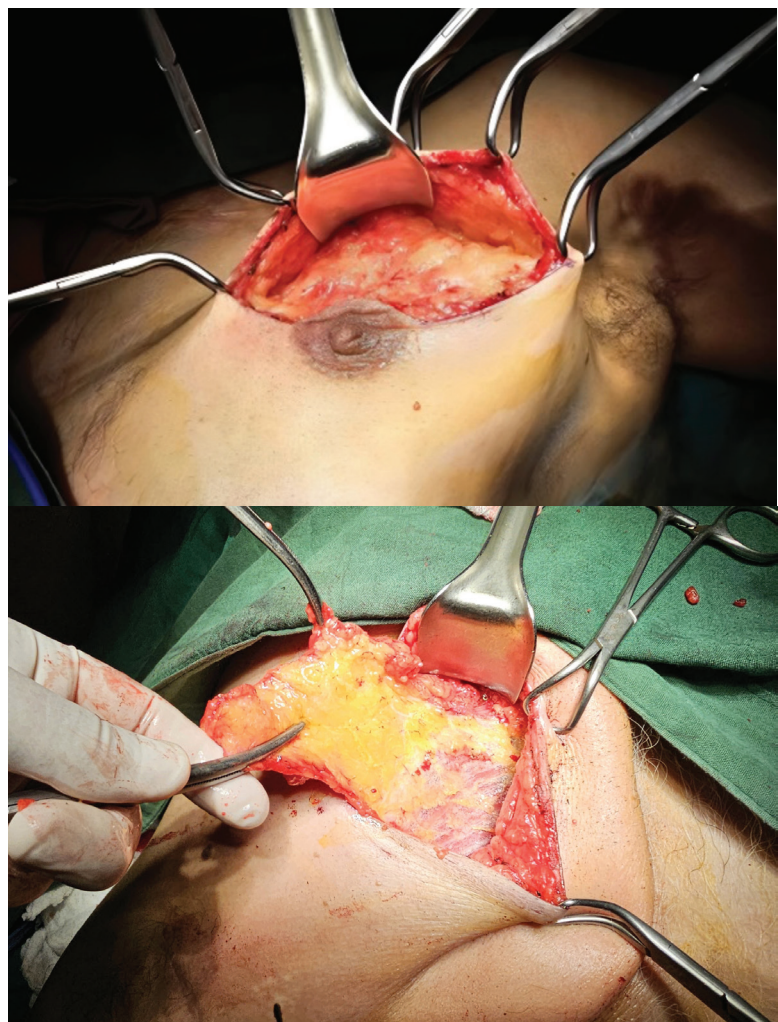


Figura 3 y 4. Mastectomía con conservación de piel y pezón.

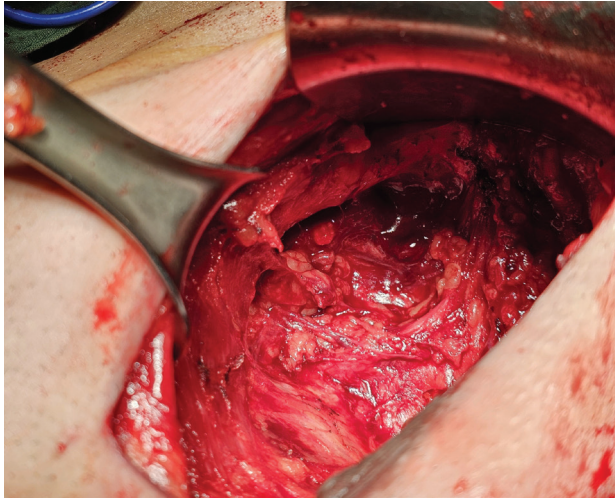


Figura 5. Vaciamiento ganglionar axilar N1 y N2.

DISCUSION

El cáncer de mama en hombres es una entidad extremadamente rara cuya presentación oculta es aún menos frecuente^{1,2}. El diagnóstico se basa en la exclusión de otros primarios, el uso de técnicas de imagen, y la confirmación por inmunohistoquímica³. La presentación axilar exclusiva puede retrasar el diagnóstico y requiere una alta sospecha clínica. El tratamiento sigue las guías establecidas para mujeres, incluyendo cirugía, radioterapia, hormonoterapia y quimioterapia⁴⁻⁷. La mastectomía con conservación del pezón ha demostrado ser segura en pacientes bien seleccionados⁸⁻¹⁰. En este caso, el manejo multidisciplinario y la alta sospecha clínica, permitió un tratamiento integral y efectivo.

El cáncer de mama en el hombre representa menos del 1% de todos los cánceres mamarios y menos del 1% de las neoplasias malignas en varones, siendo la presentación como carcinoma oculto una entidad aún más infrecuente^{1,11}. Esta condición, definida como la presencia de metástasis ganglionares axilares sin evidencia clínica o radiológica de tumor primario mamario (TON+M0), plantea un desafío diagnóstico significativo, especialmente en contextos donde



Figura 6. Mastectomía con conservación de piel y pezón en bloque con disección ganglionar.

los recursos de imagen avanzada son limitados.

El abordaje diagnóstico requiere la exclusión sistemática de otros primarios, incluyendo neoplasias pulmonares, gastrointestinales, genitourinarias y linfoproliferativas. En este contexto, la inmunohistoquímica constituye una herramienta fundamental, siendo la positividad para receptores hormonales (ER, PR), así como la expresión de GATA3 y CK7, altamente sugestivas de origen mamario. La resonancia magnética mamaria ha demostrado ser la modalidad de imagen más sensible para la identificación de tumores ocultos, aunque su disponibilidad en países de ingresos medios sigue siendo limitada, lo que obliga a un enfoque clínico y patológico más riguroso.

Desde el punto de vista etiopatogénico, el cáncer de mama masculino presenta una fuerte asociación con alteraciones genéticas. Las mutaciones en BRCA2 representan el principal factor predisponente, siendo responsables de una proporción significativa de casos y confiriendo un riesgo acumulado considerable a lo largo de la vida^{12,13}. Asimismo, mutaciones en otros genes de susceptibilidad como BRCA1, PALB2, CHEK2

y PTEN han sido descritas, particularmente en el contexto de síndromes hereditarios como el síndrome de Cowden¹⁴. El síndrome de Klinefelter (47,XXY) constituye otro factor de riesgo bien establecido, asociado a un incremento del riesgo de cáncer de mama hasta 20–50 veces, probablemente mediado por un estado de hiperestrogenismo relativo y disfunción testicular¹⁵.

En relación con los factores de riesgo, múltiples condiciones que alteran el balance hormonal han sido implicadas en la carcinogénesis mamaria masculina. Entre estas destacan la obesidad, la cirrosis hepática, la exposición a radiación torácica, el uso de estrógenos exógenos y enfermedades testiculares como criptorquidia, orquitis o trauma testicular¹⁵. Estas condiciones favorecen un aumento relativo de estrógenos, lo cual estimula la proliferación del tejido mamario. Adicionalmente, se ha descrito la influencia de factores ocupacionales, como la exposición a altas temperaturas o a hidrocarburos, así como antecedentes familiares de cáncer de mama, presentes hasta en el 20% de los casos^{11,15}.

El manejo terapéutico del cáncer de mama oculto en hombres se basa principalmente en la extrapolación de la evidencia disponible en mujeres, debido a la escasa literatura específica en población masculina. La disección ganglionar axilar continúa siendo un pilar fundamental en presencia de enfermedad nodal. Debiendo considerar todos los métodos de obtención de una biopsia siendo la biopsia con aguja trucut el gold estándar. Y ocasionalmente una biopsia incisional o excisional. Luego se debe definir la necesidad de tratamiento neoadyuvante en etapas localmente avanzadas, para después evaluar el control local quirúrgico. El rol de la mastectomía en ausencia de tumor primario identificable continúa siendo controversial. Algunos estudios sugieren un mejor control locorregional con cirugía, mientras que otros plantean que la radio-

terapia dirigida puede ser suficiente en casos seleccionados, y puede ofrecer resultados comparables en términos de control locorregional y supervivencia global^{2,12}.

En este contexto, la radioterapia emerge como una alternativa terapéutica válida en el contexto adyuvante hacia la región axilar y hacia la glándula, especialmente en pacientes seleccionados, permitiendo evitar procedimientos quirúrgicos adicionales sin comprometer los resultados oncológicos¹⁴. Esta estrategia adquiere particular relevancia en varones, dado el reducido volumen del tejido mamario, lo que facilita una cobertura efectiva mediante radioterapia.

Por otro lado, el manejo exclusivo de la axila sin tratamiento de la mama se ha asociado a mayores tasas de recurrencia locorregional, por lo que no se recomienda como estrategia estándar¹¹. En consecuencia, la decisión terapéutica debe individualizarse, considerando factores como la disponibilidad de recursos, las comorbilidades del paciente, la accesibilidad a radioterapia y las preferencias del paciente.

La hormonoterapia constituye la piedra angular del tratamiento sistémico en pacientes hormono-positivos, dado que más del 90% de los tumores en hombres son positivos para receptores hormonales¹¹. Por lo que se insiste con la importancia de obtener la inmunohistoquímica para determinar el subtipo molecular de cada paciente. La quimioterapia se reserva para enfermedad localmente avanzada o con factores de alto riesgo, siguiendo esquemas similares a los utilizados en mujeres. A pesar de su baja incidencia, el pronóstico del cáncer de mama masculino puede ser comparable al femenino cuando se realiza un diagnóstico oportuno y un tratamiento adecuado.

Finalmente, este caso resalta la importancia de mantener un alto índice de sospecha clínica ante

la presencia de adenopatías axilares en varones, así como la necesidad de un abordaje multidisciplinario. En entornos con recursos limitados, como el nuestro, la adecuada interpretación de la inmunohistoquímica y el conocimiento de los factores genéticos y hormonales asociados resultan fundamentales para establecer un diagnóstico preciso y orientar el tratamiento. En el presente caso, el abordaje terapéutico se orientó hacia un manejo integral basado en la neoadyuvancia, control quirúrgico para posteriormente enviarse al tratamiento adyuvante, en concordancia con las recomendaciones actuales y adaptado al contexto clínico y de recursos disponibles.

CONCLUSION

Este caso resalta la importancia del cirujano como actor clave en el diagnóstico y posteriormente continuar con un manejo multidisciplinario especializado en el manejo del cáncer de mama oculto masculino. La sospecha clínica, el uso adecuado de estudios inmunohistoquímicos y un enfoque integral son esenciales para un tratamiento exitoso. El abordaje quirúrgico con conservación estética puede realizarse sin comprometer la seguridad oncológica en casos seleccionados. La documentación de nuevos casos es fundamental para establecer estrategias de manejo específicas para esta presentación rara.

REFERENCIAS

1. Fentiman IS, Fourquet A, Hortobagyi GN. Male breast cancer. *Lancet*. 2006;367(9510):595-604.
2. Giordano SH. Breast cancer in men. *N Engl J Med*. 2018;378(24):2311-2320.
3. Yadav S, Karam D, Bin Riaz I, Xie H, Durani U, Habermann EB, et al. Male breast cancer in the United States: treatment patterns and prognostic factors in the 21st century. *Cancer*. 2020;126(1):26-36.
4. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®): Breast Cancer. Version 1.2024.
5. Zukiwskyj M, Grieve DA, Rose J. Occult breast cancer presenting as isolated axillary metastasis: a case report and review of the literature. *Breast*. 2007;16(3):315-318.
6. Guan J, Yu X, Liang Y, Liu B, Shen H, Sun M. Male occult breast cancer: a case report and literature review. *Ann Transl Med*. 2022;10(17):950.
7. Johansen Taber KA, Morency AM, Osbourn T, et al. Characteristics and treatment of male breast cancer in the National Cancer Database. *Breast Cancer Res Treat*. 2023;197(1):253-263.
8. Sanguinetti A, Polistena A, Lucchini R, Monacelli M, Avenia S, Galasse S, et al. Breast cancer in males: a retrospective multicenter analysis. *Int J Surg*. 2015;24(Pt A):124-128.
9. Cicalese M, Kusminsky RE. Axillary lymphadenopathy: differential diagnosis and evaluation. *Am Fam Physician*. 1999;59(7):1753-1760.
10. Boughey JC, Ballman KV, Hunt KK, et al. Axillary ultrasound after neoadjuvant chemotherapy and its impact on sentinel lymph node surgery: results from the ACOSOG Z1071 trial. *J Clin Oncol*. 2015;33(30):3386-3393.
11. Gucalp A, Traina TA, Eisner JR, Parker JS, Selitsky SR, Park BH, et al. Male breast cancer: a disease distinct from female breast cancer. *Breast Cancer Res Treat*. 2019;173(1):37-48.
12. Tai YC, Domchek S, Parmigiani G, Chen S. Breast cancer risk among male BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*. 2007;99(23):1811-1814.
13. National Comprehensive Cancer Network (NCCN). Clinical Practice Guidelines in Oncology: Breast Cancer. Version 2024.
14. Swerdlow AJ, Schoemaker MJ, Higgins CD, Wright AF, Jacobs PA. Cancer incidence and mortality in men with Klinefelter syndrome: a cohort study. *J Natl Cancer Inst*. 2005;97(16):1204-1210.
15. Brinton LA, Richesson DA, Gierach GL, Lacey JV Jr, Park Y, Hollenbeck AR, et al. Prospective evaluation of risk factors for male breast cancer. *J Natl Cancer Inst*. 2008;100(20):1477-1481.