

Carcinoma metaplásico triple negativo de mama: presentación clínica inusual y análisis diagnóstico

DOI:10.5281/zenodo.17259636

SANUM 2025, 9(4) 80-85

Cómo citar este artículo

Quintero-Isaza DA, Espinosa-Larrahondo JG, Cumbal-Pastás KY, Daza-Chilito JF, Gómez-Mosquera DA.

Carcinoma metaplásico triple negativo de mama: presentación clínica inusual y análisis diagnóstico

SANUM 2025, 9(4) 80-85

DOI: 10.5281/zenodo.17259636

© Los autores. Publicado por SANUM: Revista Científico-Sanitaria bajo una licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>



AUTORES

Diego Andrés Quintero Isaza
M.D- Universidad del Quindío, Armenia, Colombia.

Juan Guillermo Espinosa Larrahondo M.D- Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia.

Karen Yuliana Cumbal Pastás
M.D- Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia.


Joana Fernanda Daza Chilito
M.D- Universidad Santiago de Cali, Cali, Colombia.

Daniel Alejandro Gomez Mosquera M.D- Universidad del Cauca, Popayán, Colombia.

Autor de

correspondencia:

Diego Andrés Quintero Isaza.

 diegoaquintero17@gmail.com

Tipo de artículo:

Caso clínico

Sección:

Medicina Familiar y Oncología

F. recepción: 11-09-2025

F. aceptación: 14-10-2025

F. publicación: 31-10-2025

Resumen

El carcinoma metaplásico de mama es una neoplasia infrecuente, que representa menos del 1% de los tumores malignos mamarios y se asocia a un comportamiento clínico agresivo. Se caracteriza por la presencia de componentes epiteliales y mesenquimales, lo que plantea un reto diagnóstico al simular lesiones mesenquimales puras como sarcomas o tumores phyllodes malignos. El subtipo fusocelular o sarcomatoide, con frecuencia triple negativo, limita las opciones terapéuticas al excluir la hormonoterapia y las terapias dirigidas anti-HER2. Se presenta el caso de una mujer de 68 años, posmenopáusica, con una masa palpable en la mama izquierda de 3,5 cm, dolor intermitente y sin cambios cutáneos. La mamografía reportó una lesión BI-RADS 5 y la biopsia con aguja gruesa mostró proliferación fusocelular sarcomatoide con diferenciación escamosa. La inmunohistoquímica confirmó positividad para citoqueratina 7 y p63, con negatividad para S100, ER, PR y HER2. Se realizó mastectomía simple con disección axilar, confirmando carcinoma metaplásico fusocelular de 3,8 cm, márgenes libres y ganglios negativos. La paciente recibió quimioterapia adyuvante con antraciclinas y taxanos, manteniéndose libre de recurrencia durante 12 meses de seguimiento. Este caso resalta la importancia del diagnóstico temprano, la integración multidisciplinaria y el manejo oportuno en una entidad rara y de mal pronóstico.

Palabras clave:

Neoplasias de la Mama Triple Negativas;

Tumor Filoide;

Diagnóstico Diferencial;

Mamografía;

Inmunohistoquímica.

Metaplastic triple-negative breast carcinoma: unusual clinical presentation and diagnostic analysis

DOI:10.5281/zenodo.17259636

SANUM 2025, 9(4) 80-85

How to cite this article

Quintero-Isaza DA, Espinosa-Larrahondo JG, Cumbal-Pastás KY, Daza-Chilito JF, Gómez-Mosquera DA.

Metaplastic triple-negative Breast carcinoma: unusual clinical presentation and diagnostic analysis.

SANUM 2025, 9(4) 80-85

DOI: 10.5281/zenodo.17259636

© The authors. Published by SANUM: Revista Científico-Sanitaria under a Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives 4.0 International License (CC BY-NC-ND 4.0).
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>



Abstract

Metaplastic breast carcinoma is a rare neoplasm, accounting for less than 1% of all malignant breast tumors, and is associated with aggressive clinical behavior. It is characterized by the coexistence of epithelial and mesenchymal components, which poses a significant diagnostic challenge by mimicking purely mesenchymal lesions such as sarcomas or malignant phyllodes tumors. The spindle cell or sarcomatoid subtype, frequently triple-negative, limits therapeutic options by excluding endocrine therapy and HER2-targeted treatments. We present the case of a 68-year-old postmenopausal woman with a palpable mass in the left breast measuring 3.5 cm, associated with intermittent pain but without cutaneous changes. Mammography revealed a high-density lesion classified as BI-RADS 5. Core needle biopsy demonstrated sarcomatoid spindle cell proliferation with focal squamous differentiation. Immunohistochemistry confirmed positivity for cytokeratin 7 and p63, with negativity for S100, ER, PR, and HER2. The patient underwent a simple mastectomy with axillary dissection, confirming a 3.8 cm spindle cell metaplastic carcinoma with clear margins and no nodal metastasis. She subsequently received adjuvant chemotherapy with anthracyclines and taxanes, remaining free of recurrence during 12 months of follow-up. This case highlights the importance of early recognition, multidisciplinary integration, and timely oncologic management in metaplastic breast carcinoma, an uncommon entity with poor prognosis.

Key words:

Triple Negative Breast Neoplasms;

Phyllodes Tumor;

Diagnosis, Differential;

Mammography;

Immunohistochemistry.

Introducción

El carcinoma metaplásico de mama es una neoplasia poco frecuente que representa menos del 1% de los tumores malignos mamarios, caracterizándose por su marcada heterogeneidad histológica y su comportamiento clínico agresivo (1–3). A diferencia del carcinoma ductal invasivo (1,2), este subtipo se define por la presencia de componentes epiteliales y mesenquimales, con patrones que incluyen diferenciación escamosa, fusocelular, condroide u ósea, lo cual plantea un reto diagnóstico significativo (3–5).

Dentro de esta entidad, el subtipo fusocelular o sarcomatoide constituye una variante particularmente compleja, ya que puede simular lesiones mesenquimales primarias, como sarcomas, tumores phyllodes malignos o proliferaciones reactivas. En este contexto, la inmunohistoquímica desempeña un papel crucial para demostrar el origen epitelial, siendo la positividad para citoqueratinas de amplio espectro y p63 un hallazgo determinante en el diagnóstico diferencial (4,5). Clínicamente, suele afectar a mujeres posmenopáusicas y manifestarse como masas de rápido crecimiento, de tamaño variable, con ausencia de receptores hormonales y HER2 en la mayoría de los casos, lo que determina un fenotipo triple negativo (1,2).

Este perfil limita las opciones de terapia dirigida y deja como pilares terapéuticos la cirugía con márgenes negativos y la quimioterapia citotóxica basada en antraciclinas y taxanos. Sin embargo, incluso con un abordaje integral, la tasa de recurrencia local y de metástasis hematógenas sigue siendo elevada, lo que repercute en un pronóstico menos favorable que el de otros carcinomas mamarios invasivos (1,3).

En este contexto, se presenta un caso clínico de carcinoma metaplásico fusocelular de mama triple negativo en una mujer posmenopáusica, destacando la importancia de un diagnóstico precoz, un abordaje multidisciplinario y un manejo oncológico oportuno para mejorar los desenlaces clínicos.

Presentación del caso

Mujer de 68 años, sin antecedentes oncológicos, quien consultó por la aparición progresiva de una masa palpable en la mama izquierda, notada tres meses antes de la valoración. La paciente refería dolor leve intermitente, sin secreción por pezón, cambios cutáneos ni síntomas sistémicos. En la exploración física se evidenció una masa de 3,5 cm en cuadrante superoexterno, firme, mal delimitada, adherida a planos superficiales, sin retracción cutánea ni adenopatías axilares palpables.

La mamografía reveló una lesión irregular de alta densidad, BI-RADS 5. Se practicó biopsia con aguja gruesa, que mostró proliferación de células fusiformes atípicas con patrón sarcomatoide, coexistiendo con áreas de diferenciación epitelial escamosa. La inmunohistoquímica demostró positividad difusa para citoqueratina 7 y p63 en el componente fusocelular, mientras que S100 resultó negativo. Los receptores hormonales (ER y PR) fueron negativos, al igual que HER2.

Con base en estos hallazgos, se estableció el diagnóstico de carcinoma metaplásico de mama subtipo fusocelular (sarcomatoide). La paciente fue sometida a mastectomía simple con disección axilar de niveles I y II. El estudio histopatológico definitivo confirmó la lesión de 3,8 cm, con márgenes libres y ausencia de metástasis ganglionares (0/15).

El comité oncológico interdisciplinario recomendó quimioterapia adyuvante basada en antraciclinas y taxanos, dado el comportamiento agresivo y la ausencia de marcadores hormonales o HER2 que limitaran la terapia dirigida. Durante el seguimiento inicial de 12 meses, la paciente se mantuvo libre de recurrencia local o sistémica, bajo controles clínicos e imagenológicos periódicos. **Ver IMAGEN NO.1.**

Este caso resalta la importancia de incluir el carcinoma metaplásico en el diagnóstico diferencial de masas mamarias en mujeres posmenopáusicas, dada su rareza, su presentación morfológica heterogénea y el impacto pronóstico de un diagnóstico y tratamiento oportunos.

DIAGNÓSTICO

Carcinoma metaplásico de mama subtipo fusocelular (sarcomatoide), triple negativo (ER-/PR-/HER2-).

ANÁLISIS DIAGNÓSTICO

Este caso de carcinoma metaplásico triple negativo de mama ofrece varias lecciones clave: primero, la necesidad de mantener un alto índice de sospecha clínica frente a masas mamarias atípicas en mujeres posmenopáusicas, dado que pueden corresponder a entidades raras y agresivas.

Segundo, la importancia de integrar hallazgos clínicos, imagenológicos e histopatológicos para evitar retrasos diagnósticos.

Tercero, reconocer que el fenotipo triple negativo limita opciones terapéuticas, reforzando el papel de la quimioterapia adyuvante. Finalmente, subraya la relevancia del abordaje multidisciplinario para optimizar desenlaces y apoyar integralmente a la paciente en el proceso oncológico.

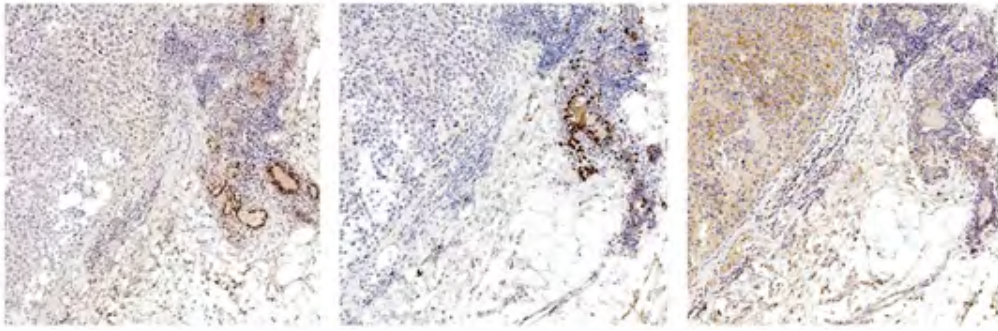


IMAGEN NO.1: En la biopsia con aguja gruesa de mama izquierda se observó una proliferación de células fusiformes atípicas con patrón sarcomatoide, asociada a áreas focales de diferenciación epitelial escamosa. Los estudios inmunohistoquímicos mostraron positividad difusa para citoqueratina 7 y p63, confirmando el origen epitelial de la lesión, mientras que la proteína S100 fue negativa. La expresión de receptores hormonales fue evaluada mediante tinciones para estrógeno y progesterona, ambas negativas en el componente tumoral, con tinción limitada a estructuras benignas residuales. De igual forma, la tinción para HER2 evidenció ausencia de marcaje membranoso completo, descartando sobreexpresión de este marcador. Las microfotografías a 10x de magnificación documentan la negatividad para ER, PR y HER2. En conjunto, los hallazgos morfológicos e inmunohistoquímicos permiten establecer el diagnóstico de carcinoma metaplásico de mama, subtipo fusocelular (sarcomatoide), con fenotipo triple negativo (ER-/PR-/HER2-), una entidad poco frecuente y de comportamiento clínico agresivo. Fuente: Contribución por Joshua J.X.Li, M.B.Ch.B. and Gary M. TSE, M.B.B.S - Pathologyoutline.com – Breast (26).

Discusión

El carcinoma metaplásico de mama representa menos del 1% de todos los tumores mamarios malignos y se caracteriza por su marcada heterogeneidad histológica, así como por su comportamiento clínico agresivo (1,4,5). En particular, el subtipo fusocelular o sarcomatoide puede simular lesiones mesenquimales puras, lo que dificulta su diagnóstico diferencial con tumores como el sarcoma primario, el tumor phyllodes maligno o procesos reactivos (3). La inmunohistoquímica constituye una herramienta esencial para confirmar la naturaleza epitelial de la neoplasia, siendo la positividad para citoqueratinas y p63 un hallazgo característico que distingue a este subtipo de verdaderos sarcomas (4,5).

Desde el punto de vista clínico, suele presentarse como masas de rápido crecimiento en mujeres posmenopáusicas, con ausencia de receptores hormonales y HER2, lo que confiere un fenotipo triple negativo y restringe las opciones terapéuticas a quimioterapia citotóxica convencional (1,2). Si bien el manejo quirúrgico con márgenes libres constituye la piedra angular, la elevada tasa de recurrencia local y la posibilidad de metástasis hematógenas justifican la indicación de quimioterapia adyuvante basada en antraciclinas y taxanos (1,2,4).

A pesar de estas estrategias, el pronóstico suele ser menos favorable que en el carcinoma ductal invasivo clásico, con supervivencias globales

inferiores a 5 años en una proporción significativa de pacientes (1,3). No obstante, en casos diagnosticados precozmente, con lesiones confinadas y márgenes negativos, la supervivencia libre de recurrencia puede mejorar, como se documentó en esta paciente durante su primer año de seguimiento.

Discussion

Metaplastic breast carcinoma accounts for less than 1% of all malignant breast tumors and

is characterized by marked histological heterogeneity as well as aggressive clinical behavior (1,4,5). In particular, the spindle cell or sarcomatoid subtype may closely mimic purely mesenchymal lesions, which complicates its differential diagnosis with primary sarcomas, malignant phyllodes tumors, or reactive processes (3). Immunohistochemistry is an essential tool to confirm the epithelial nature of the neoplasm, with positivity for cytokeratins and p63 representing characteristic findings that distinguish this subtype from true sarcomas (4,5).

Clinically, it typically presents as a rapidly growing mass in postmenopausal women, with absence of hormone receptors and HER2 expression, thereby conferring a triple-negative phenotype and limiting therapeutic options to conventional cytotoxic chemotherapy (1,2).

While surgical management with negative margins remains the cornerstone of treatment, the high rate of local recurrence and the possibility of hematogenous metastases justify the use of adjuvant chemotherapy with anthracyclines and taxanes (1,2,4).

Despite these strategies, prognosis is generally less favorable than that of classic invasive ductal carcinoma, with overall survival rates below 5 years in a significant proportion of patients (1,3). Nevertheless, in cases diagnosed at an early stage, with confined lesions and negative margins, recurrence-free survival may improve, as documented in this patient during her first year of follow-up.

Conclusión

El carcinoma metaplásico fusocelular de mama constituye una entidad rara, de difícil diagnóstico y con implicaciones terapéuticas relevantes debido a su fenotipo triple negativo. Este caso subraya la necesidad de un abordaje multidisciplinario que integre clínica, imagenología, histología e inmunohistoquímica para evitar retrasos diagnósticos. El tratamiento quirúrgico radical seguido de quimioterapia adyuvante continúa siendo el estándar de cuidado, si bien persisten desafíos en la optimización terapéutica y en la búsqueda de biomarcadores que permitan un enfoque más personalizado.

Conclusion

Spindle cell metaplastic breast carcinoma represents a rare entity, difficult to diagnose and with important therapeutic implications due to its triple-negative phenotype. This case underscores the need for a multidisciplinary approach integrating clinical evaluation, imaging, histology, and immunohistochemistry to prevent diagnostic delays. Radical surgery followed by adjuvant chemotherapy remains the standard of care, although ongoing challenges persist regarding therapeutic optimization and the identification of biomarkers that may enable a more personalized approach.

Perspectiva del paciente

La paciente expresó alivio al contar con un diagnóstico certero tras semanas de incertidumbre y valoró el acompañamiento cercano del equipo médico

durante todo el proceso. Reconoció la importancia del tratamiento temprano y manifestó esperanza al mantenerse libre de enfermedad durante el seguimiento inicial, destacando la tranquilidad de recibir un plan integral adaptado a su condición clínica.

Consentimiento informado

Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la persona para la publicación de cualquier imagen o dato potencialmente identificable incluido en este artículo. Se obtuvo el consentimiento informado por escrito del participante para la publicación de este informe de caso.

Declaración de transparencia

El autor principal (defensor del manuscrito) asegura que el manuscrito es un artículo honesto, adecuado y transparente; que ha sido enviado a la revista científica SANUM, que no ha excluido aspectos importantes del caso.

Financiación

El autor declara que no recibió apoyo financiero para la investigación y/o publicación de este artículo.

Conflictos de interés

El autor declara que la investigación se llevó a cabo en ausencia de cualquier relación comercial o financiera que pudiera interpretarse como un posible conflicto de intereses.

Uso de la IA generativa

Los autores declaran el no uso de inteligencia artificial generativa (IA) para la redacción, análisis ni elaboración del contenido de este artículo. Todo el trabajo fue realizado exclusivamente por los autores.

Contribución de los autores

D.A.Q.I., J.G.E.L., K.Y.C.P., J.F.D.C. y D.A.G.M. han contribuido de manera equitativa a la concepción del estudio, recolección y análisis de la información, redacción del manuscrito, revisión crítica del contenido y aprobación final de la versión a ser publicada. Todos los autores asumen plena responsabilidad por el contenido y las conclusiones del trabajo.

Notas del editor

Todas las afirmaciones expresadas en este artículo son exclusivamente del autor y no representan necesariamente las de su organización afiliada, ni las de la editorial, los editores ni los revisores. Ningún producto evaluado en este artículo, ni ninguna afirmación realizada por su fabricante, está garantizada ni respaldada por la editorial.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hennessy BT, Giordano S, Broglio K, Duan Z, Trent J, Buchholz TA, Babiera G, Hortobagyi GN, Valero V. Biphasic metaplastic sarcomatoid carcinoma of the breast. *Ann Oncol.* 2006 Apr;17(4):605-13. doi: 10.1093/annonc/mdl006. Epub 2006 Feb 9. PMID: 16469754.
2. Bhargava A, Agrawal S. Sarcomatoid Carcinoma of the Breast: An Unusual Clinical Presentation. *Cureus.* 2024 Jan 21;16(1):e52696. doi: 10.7759/cureus.52696. PMID: 38384627; PMCID: PMC10879729.
3. Kurian KM, Al-Nafussi A. Sarcomatoid/metaplastic carcinoma of the breast: a clinicopathological study of 12 cases. *Histopathology.* 2002 Jan;40(1):58-64. doi: 10.1046/j.1365-2559.2002.01319.x. PMID: 11903598.
4. Carter MR, Hornick JL, Lester S, Fletcher CD. Spindle cell (sarcomatoid) carcinoma of the breast: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis of 29 cases. *Am J Surg Pathol.* 2006 Mar;30(3):300-9. doi: 10.1097/01.pas.0000184809.27735.a1. PMID: 16538049.
5. Rakha EA, Quinn CM, Foschini MP, Muñoz Martin M, Dabbs DJ, Lakhani S, Varga Z, Pinder SE, Schmitt FC, Reis-Filho JS, Fox SB, Ellis IO, Tan PH, Mihai R. Metaplastic carcinomas of the breast without evidence of epithelial differentiation: a diagnostic approach for management. *Histopathology.* 2021 Apr;78(5):759-771. doi: 10.1111/his.14290. Epub 2020 Dec 16. PMID: 33113154; PMCID: PMC8492009.

Test-Oposiciones.net

T x p

La mejor forma de preparar tu oposición

MÁS TEST