XV Simposio de Investigación Genética Médica

DIAGNÓSTICO POR INMUNOHISTOQUÍMICA DE MAMA EN PACIENTES CON SOSPECHA DE SÍNDROME DE CÁNCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

MONSERRAT CASTRO MENÉNDEZ; NAIARA GARCÍA LUNA ARMENDÁRIZ; TOMÁS OCHOA RAMOS DE VELASCO; MARÍA FERNANDA TORRES FERNÁNDEZ

UNIVERSIDAD MARISTA

Palabras clave: síndrome de cáncer de mama y ovario (HBOC), histopatología, inmunohistoquímica, biomarcadores

Introducción: La histopatología y la inmunohistoquímica (IHQ) son herramientas fundamentales para el diagnóstico y la caracterización del cáncer de mama. La IHQ se basa en la unión específica entre anticuerpos y antígenos para identificar proteínas en los tejidos, permitiendo evaluar biomarcadores como los receptores de estrógeno (RE) y progesterona (RP), HER2 y Ki-67. Su análisis contribuye a clasificar el tumor, estimar su comportamiento biológico y orientar la selección del tratamiento. Además, determinados perfiles tumorales pueden sugerir una posible predisposición hereditaria asociada con variantes patogénicas en BRCA1 y BRCA2, genes relacionados con la reparación del ADN. Sin embargo, estos hallazgos no confirman por sí mismos el síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario, cuyo diagnóstico requiere evaluación genética. [1, 2]

Objetivo: Analizar el fundamento bioquímico de la inmunohistoquímica e histopatología en el diagnóstico diferencial del cáncer de mama, mediante la identificación de los biomarcadores RE, RP, HER2 y Ki-67 y su correlación fisiopatológica y clínica.

Metodología: Se realizó una revisión bibliográfica de alcance descriptivo y transversal de publicaciones en PubMed entre 2015 y 2026, mediante los descriptores "inmunohistoquímica", "cáncer de mama", "RE", "RP", "HER2" y "Ki-67". Se integró la información sobre la vía de recombinación homóloga, la ruta diagnóstica desde la biopsia con aguja gruesa (BAG) hasta el revelado cromogénico con DAB y los criterios de positividad microscópica para establecer la correlación clínica de los subtipos moleculares.

Resultados: La revisión de la literatura identificó patrones inmunohistoquímicos de expresión nuclear en receptores hormonales (RE y RP) que orientan la clasificación molecular de las neoplasias mamarias [2]. El análisis diagnóstico complementario evalúa la sobreexpresión membranosa de la oncoproteína HER2 y cuantifica la fracción de proliferación celular activa mediante el Índice de proliferación celular Ki-67 [1, 3]. El procedimiento comprende la obtención del tejido por biopsia con aguja gruesa (BAG), la evaluación morfológica con hematoxilina y eosina (H&E) y la inmunorreacción antígeno-anticuerpo revelada con cromógeno DAB para visualizar la ubicación celular de cada biomarcador[2,3]. El fenotipo triple negativo se caracteriza por la ausencia de expresión de RE y RP y la negatividad de HER2, como se ejemplifica en la correlación histopatológica de los paneles tisulares [1, 2 y 3]. Sus perfiles moleculares y criterios de positividad e implicaciones clínicaogenéticas asociadas con BRCA1 y BRCA2. Los tumores asociados a BRCA1 son frecuentemente triples negativos, mientras que los asociados a BRCA2 presentan perfiles más heterogéneos y suelen conservar los receptores hormonales. [1, 2]

Discusión y conclusión: La integración de la histopatología y la inmunohistoquímica (IHQ) permite trascender la morfología convencional para decodificar el perfil molecular de la neoplasia mamaria mediante biomarcadores clave como RE, RP, HER2 y Ki-67. Desde el punto de vista clínico, estas herramientas aportan un valor diagnóstico, pronóstico y predictivo esencial al guiar terapias dirigidas personalizadas.

Referencias:

1. *Roy R, Chun J, Powell SN. BRCA1 and BRCA2: different roles in a common pathway of genome protection. Nat Rev Cancer. 2011;12(1):68-78.*
2. *Allison KH, Hammond MEH, Dowsett M, McKernan SE, Carey LA, Fitzgibbons PL, et al. Estrogen and progesterone receptor testing in breast cancer: ASCO/CAP guideline update. J Clin Oncol. 2020;38(12):1346-66.*
3. *Wolff AC, Hammond MEH, Allison KH, Harvey TS, Mckernan SE, Bomer S, et al. Human epidermal growth factor receptor 2 testing in breast cancer: ASCO/CAP clinical practice guideline focused update. J Clin Oncol. 2018;36(20):2105-22.*

