

Open Acces



TROMBOCITOPÈNIA I HEMATOMES RECIDIVANTS COM A FORMA DE PRESENTACIÓ DE CÀNCER DE MAMA

Víctor López-Marina¹, Teresa Rama Martínez² i Natalia Costa Bardají³

¹ Especialista en Medicina Familiar i Comunitària. EAP Piera. Piera. Barcelona

² Especialista en Medicina Familiar i Comunitària. EAP El Masnou. Barcelona

³ Especialista en Medicina Familiar i Comunitària. EAP Río de Janeiro. Barcelona

Adreça per a correspondència:
Víctor López-Marina

Adreça electrònica:
victor_lopezmarina@yahoo.com

RESUM

El càncer de mama és el càncer més freqüent en les dones, però la seva mortalitat ha disminuït en els darrers anys gràcies als programes de detecció precoç i als tractaments estandarditzats. La seva forma de presentació inicial més habitual és locoregional; les presentacions metastàtiques són infreqüents i altres formes, com les citopènies, són molt inusuals.

Presentem el cas d'una dona amb trombocitopènia i hematomes com a manifestació inicial d'un càncer de mama, en relació amb una infiltració de la medul·la òssia per la neoplàsia. Aquesta forma de presentació atípica va endarrerir el diagnòstic definitiu i l'inici del tractament.

En el diagnòstic diferencial de les citopènies en dones cal considerar també el càncer de mama. El metge de família té un paper cabdal en la prevenció, el diagnòstic i el seguiment de les pacients amb càncer de mama, per la seva accessibilitat i pel coneixement global i longitudinal que té de les seves pacients.

RESUMEN

El cáncer de mama es el cáncer más frecuente en las mujeres, pero su mortalidad ha disminuido en los últimos años gracias a los programas de detección precoz y a los tratamientos estandarizados. Su forma de presentación inicial más habitual es locoregional; las presentaciones metastásicas son infrecuentes y otras formas, como las citopenias, son muy inusuales.

Presentamos el caso de una mujer con trombocitopenia y hematomas como manifestación inicial de un cáncer de mama, en relación con una infiltración de la médula ósea por la neoplasia. Esta forma de presentación atípica retrasó el diagnóstico definitivo y el inicio del tratamiento.

En el diagnóstico diferencial de las citopenias en mujeres debe considerarse también el cáncer de mama. El médico de familia desempeña un papel

fundamental en la prevención, el diagnóstico y el seguimiento de las pacientes con cáncer de mama, por su accesibilidad y por el conocimiento global y longitudinal que tiene de sus pacientes.

ABSTRACT

Breast cancer is the most common cancer in women, but mortality has decreased in recent years owing to early detection programs and standardized treatments. Its most common initial presentation is locoregional; metastatic presentations are uncommon, while other forms, such as cytopenias, are very rare.

We report the case of a woman presenting with thrombocytopenia and bruising as the initial manifestation of breast cancer, associated with bone marrow infiltration by the malignancy. This atypical presentation delayed the definitive diagnosis and initiation of treatment.

Breast cancer should also be considered in the differential diagnosis of cytopenias in women. Family physicians play a key role in the prevention, diagnosis, and follow-up of patients with breast cancer because of their accessibility and their comprehensive and longitudinal knowledge of their patients.

INTRODUCCIÓ

A escala mundial, els tres càncers més freqüents en la població general, considerant ambdós sexes, són el càncer de pulmó, el càncer de mama i el càncer colorectal. En els homes, els càncers diagnosticats amb més freqüència són el de pròstata, el de pulmó i el colorectal. En les dones, el càncer diagnosticat amb més freqüència és el de mama, seguit del colorectal i el de pulmó¹. Tot i ser el càncer més freqüent en les dones, la mortalitat per càncer de mama ha disminuït considerablement durant les darreres dècades als països desenvolupats².

Les formes de presentació més freqüents del càncer de mama inclouen el nòdul mamari, les adenopaties axil·lars i les alteracions de la pell de la mama, mentre que les presentacions metastàtiques inicials són infreqüents³. Altres formes de presentació, com les citopènies, són molt inusuals.

Presentem el cas d'una dona amb trombocitopènia i hematomes com a manifestació inicial d'un càncer de mama amb infiltració de la medul·la òssia, una forma de presentació excepcional que va endarrerir el diagnòstic i l'inici del tractament.

DESCRIPCIÓ DEL CAS

Dona de 52 anys, fumadora de 20 paquets-any, amb un consum d'alcohol de 40–50 g/dia i antecedents d'anèmia crònica normocítica normocròmica de més de 20 anys d'evolució, prèviament estudiada pel servei d'hematologia de l'hospital de referència, on s'havia descartat un procés maligne. Els valors habituals d'hemoglobina se situaven entre 11,2 i 11,8 g/dL.

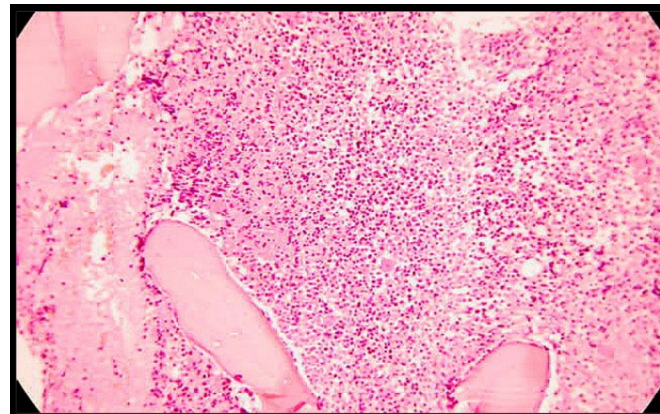
Consulta per astènia de 2–3 mesos d'evolució, sense altres símptomes rellevants. L'exploració física no mostra alteracions rellevants i les constants vitals es troben dins de la normalitat: pressió arterial 131/82 mmHg, freqüència cardíaca 67 bpm i saturació d'oxigen 98%. Es sol·licita una anàlisi bàsica, que mostra una hemoglobina d'11,7 g/dL, un hematòcrit del 34,5%, un VCM de 99,7 fL i un recompte plaquetari de 136.000/ μ L. Es realitza una intervenció breu sobre el consum d'alcohol, davant la possibilitat que l'astènia i la trombocitopènia lleu hi estiguessin relacionades.

Un mes després, en un control d'infermeria, la pacient refereix haver reduït el consum d'alcohol a 10–20 g/dia i manifesta una millora clínica. Tanmateix, dos mesos després presenta hematomes recorrents a les extremitats superiors i inferiors i a l'abdomen. Es repeteix l'anàlisi, que mostra un recompte plaquetari de 100.000/ μ L, motiu pel qual és derivada novament al servei d'hematologia. En controls posteriors, la trombocitopènia esdevé progressivament més marcada, amb un valor mínim de 78.000 plaquetes/ μ L.

Es sol·liciten proves d'imatge —radiografia de tòrax i tomografia computada toracoabdominal—, sense troballes rellevants. L'aspirat de medul·la òssia mostra mielofibrosi (figura 1), mentre que la biòpsia òssia evidencia una infiltració cel·lular suggestiva de carcinoma mamari.

La pacient és derivada a la unitat de patologia mamària, on es realitzen una mamografia, una ecografia i una ressonància magnètica mamària bilateral. Les exploracions mostren un discret engrossiment cutani al quadrant superoextern de la mama esquerra i adenopaties axil·lars ipsilaterals. L'estudi d'extensió mitjançant PET-TC i gammagrafia òssia mostra un augment de l'activitat al quadrant superoextern de la mama

Figura 1. Mielofibrosi observada en l'aspirat de medul·la òssia.



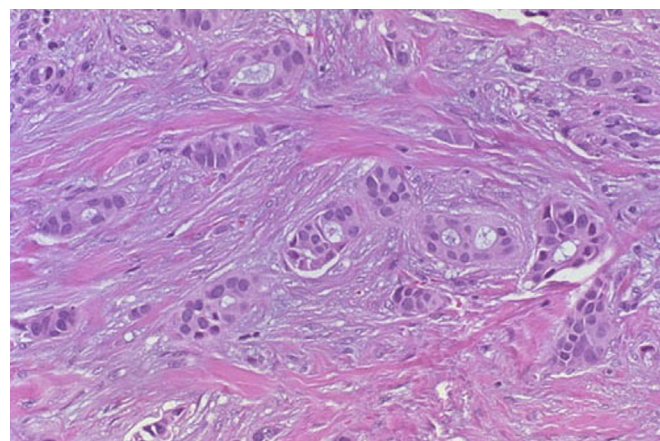
esquerra, diverses adenopaties axil·lars ipsilaterals i una infiltració extensa de la medul·la òssia.

La biòpsia de la mama esquerra confirma un carcinoma ductal infiltrant de grau 2, amb àrees de patró micropapil·lar (figura 2) i afectació de tres adenopaties axil·lars. L'estudi immunohistoquímic mostra un índex proliferatiu Ki-67 del 10%.

Quant al tractament inicial, la pacient rep tractament sistèmic hormonoteràpic i quimioteràpic, seguit d'una mastectomia radical esquerra amb limfadenectomia axil·lar ipsilateral. Inicialment, la trombocitopènia millora parcialment, amb un augment del recompte plaquetari fins a 98.000/ μ L, i s'inicia tractament amb letrozol. Tanmateix, l'evolució posterior és desfavorable i la pacient mor als dos anys en el context d'un empitjorament de la trombocitopènia, una sèpsia d'origen urinari i una fallida multiorgànica.

La nostra unitat bàsica assistencial va tenir un paper rellevant durant el procés diagnòstic i el seguiment de la pacient,

Figura 2. Biòpsia de mama esquerra on s'evidencia un carcinoma ductal infiltrant amb diverses zones de micropapil·lars de grau 2.



Taula 1. Factors de risc i protectors associats al càncer de mama

Factors de Risc Modificables	Obesitat Consum excés d'alcohol i tabaquisme Sedentarisme Exposició a hormones exògenes, incloent-hi píndoles anticonceptives i teràpia de reemplaçament hormonal Exposició a la radiació
Factors de Risc No Modificables	Edat avançada Raça (més freqüent en caucàsiques, encara que la mortalitat es major en afroamericanes) Predisposició genètica, incloent mutacions: - BRCA1 o BRCA2 - PALB2, TP53, PTEN, STK11, NF1 Exposició a hormones exògenes: - Menarquia precoç (abans del 12 anys) i menopausa tardana (després dels 55 anys) - Nul·liparitat, embaràs tardà i teràpia hormonal substitutiva
Factors protectors	Lactància i multiparitat Activitat física i dieta equilibrada Consum d'alcohol mínim Ús d'aspirina o antiinflamatoris no esteroïdals freqüentment

**Modificat de Feng Y, et al⁵

resolent els seus dubtes, proporcionant-li suport emocional i oferint-li recomanacions sobre estils de vida adaptades a la seva situació clínica.

DISCUSSIÓ

El càncer de mama representa un important problema de salut per la seva elevada incidència, tot i que en les darreres dècades s'ha produït una disminució aproximada del 40% de la mortalitat, atribuïble als programes de detecció precoç i als avenços terapèutics^{2,4}.

Malgrat aquests progressos, el cribratge poblacional presenta limitacions, especialment en les dones amb un risc elevat de càncer de mama —com les que presenten predisposició genètica o antecedents familiars—, en les quals cal un abordatge més individualitzat. En aquest context, el metge de família té un paper clau en la identificació activa de les dones amb risc elevat, atesa la seva accessibilitat i el coneixement longitudinal i global que té de les seves pacients⁴. Això reforça la necessitat d'avançar cap a estratègies preventives més personalitzades segons el nivell de risc, amb una major implicació de l'atenció primària.

Les unitats de patologia mamària i les unitats de diagnòstic ràpid també han contribuït a reduir el temps fins al diagnòstic definitiu i l'inici del tractament.

S'han descrit diversos factors de risc i factors protectors relacionats amb el càncer de mama⁵, resumits a la taula 1.

La nostra pacient presentava alguns factors associats a un major risc, entre els quals destacaven el consum d'alcohol i el sedentarisme. Tanmateix, no presentava antecedents familiars ni personals de càncer de mama i participava en el programa de cribratge poblacional de la seva àrea sanitària de referència. En aquest cas, l'endarreriment diagnòstic sembla relacionar-se principalment amb la forma de presentació atípica de la malaltia.

Habitualment, el càncer de mama es presenta com una tumoració mamària, sovint localitzada al quadrant superoextern, o com una adenopatia axil·lar. També pot manifestar-se amb canvis en la forma o la mida de la mama, alteracions cutànies —eritema, retraccions, depressions, ulceracions o pell de taronja—, alteracions del mugró —inversió, canvis estructurals o secreció— i, menys específicament, mastàlgia^{3,6}.

En el nostre cas, la malaltia es va manifestar inicialment com una trombocitopènia aïllada lleu, que posteriorment va progressar i es va associar a l'aparició d'hematomes, fet que va conduir finalment al diagnòstic d'un càncer de mama amb infiltració extensa de la medul·la òssia.

En la literatura revisada hem identificat molt pocs casos de càncer de mama amb una forma de presentació similar. Un dels casos més similars és el descrit per Lam et al.⁷, en què la manifestació inicial va consistir en anèmia normocítica normocròmica i trombocitopènia greu. En la nostra pacient, l'anèmia no es va considerar relacionada amb el procés neoplàstic, atesa la seva llarga evolució prèvia. També s'han

descriu casos de presentació inicial amb pancitopènia, una manifestació igualment inusual⁸.

La infiltració de la medul·la òssia en el context d'un càncer de mama metastàtic s'associa a un pronòstic desfavorable. En les sèries i casos publicats s'han descrit supervivències globals d'entre 19 i 44 mesos^{7,8}. La supervivència de la nostra pacient va ser de 24 mesos.

Finalment, el metge de família té un paper cabdal no només en la prevenció del càncer de mama, sinó també en el diagnòstic i el seguiment de les pacients^{3,4,6}. S'estima que el 52% de les dones amb càncer de mama consulten inicialment el metge de família, que és qui inicia el procés diagnòstic; un 27% són diagnosticades mitjançant programes de detecció precoç i el 21% restant per altres vies³.

Així mateix, el metge de família participa activament en el seguiment, que inclou el suport psicosocial, el control i tractament de les comorbiditats, la gestió dels possibles efectes adversos dels tractaments, la vigilància de recurrències i segones neoplàsies i la promoció d'estils de vida saludables, amb l'objectiu de reduir el risc de recidiva i de malaltia cardiovascular i de millorar el control de les comorbiditats⁶.

CONCLUSIONS

El càncer de mama continua sent un important problema de salut per la seva elevada incidència, tot i que la mortalitat ha disminuït gràcies als avenços en la detecció precoç i el tractament. La forma de presentació més habitual és locoregional, mentre que les presentacions amb metàstasis a distància són menys freqüents.

Altres formes de presentació, com les citopènies, són rares, però cal considerar-les en el diagnòstic diferencial, ja que poden associar-se a un retard diagnòstic i, quan són secundàries a infiltració de la medul·la òssia, a un pronòstic desfavorable.

El metge de família té un paper cabdal en la prevenció, el diagnòstic i el seguiment de les pacients amb càncer de mama, per la seva accessibilitat i pel coneixement integral i longitudinal que té de les seves pacients.

BIBLIOGRAFIA

1. Santucci C, Mignozzi S, Levi F, Malvezzi M, Boffetta P, Negri E, et al. European cancer mortality predictions for the years 2025 with focus on breast cancer. *Ann Oncol*. 2025;36(4):460-8.
2. Furio BE, Alonso PM. Incidencia y mortalidad en el cáncer de mama. Especial referencia a España. *Hal.science*. 2024;hal-04577232.
3. Katsura C, Ogunmwoyi L, KanKam HK, Saha S. Breast cancer: presentation, investigation and management. *Br J Hosp Med (Lond)*. 2022(83):1-7.
4. Vich P, Brusint B, Álvarez-Hernández C, Cuadrado-Rouco C, Díaz-García N, Redondo-Margüello E. Actualización del cáncer de mama en Atención Primaria (I/IV). *Semergen*. 2014;40(6):326-33.
5. Feng Y, Spezia M, Huang S, Yuan Ch, Zeng Z, Zhang L, et al. Breast cancer Development and progression: risk factors, cancer stem cells, signaling pathways, genomics, and molecular Pathogenesis. *Genes Dis*. 2018;5(2):77-106.
6. Álvarez-Hernández C, Vich P, Brusint B, Cuadrado-Rouco C, Díaz-García N, Robles-Díaz L. Actualización del cáncer de mama en Atención Primaria (III/IV). *Semergen*. 2014;40(8):460-72.
7. Lam TQ, Hoang KD, Tran TV, Lam NP, Nguyen TTD, Tran MTN. Case Report: Bone Marrow Infiltration with Anemia and Thrombocytopenia, Rare Initial Symptoms of Breast Cancer. *Case Rep Oncol*. 2025;19(1):118-26.
8. Pahouja G, Wesolowski R, Reinbolt R, Tozbikian G, Berger M, Mangini N, et al. Stabilization of bone marrow infiltration by metastatic breast cancer with continuous doxorubicin. *Cancer Treat Commun*. 2015;3:28-32.