

# Datos a tener en cuenta para el diagnóstico de la gigantomastia juvenil.

Hugo José Castellanos Tinoco<sup>1</sup>, Mónica Campos Pérez<sup>1</sup>,  
Ricardo Rodenas Lozano<sup>1</sup>, Inmaculada Alcantud González<sup>1</sup>,  
Antonio José Yeste Gómez<sup>1</sup>, Ferney Camilo Mejia Galvis<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Albacete, Albacete, España

# Objetivo

Revisar los hallazgos radiológicos y la forma de presentación descrita en la literatura de la gigantomastia juvenil

# Revisión del tema

## Introducción

La gigantomastia representa una entidad benigna, infrecuente y en gran medida desconocida. No existe una clara definición acerca de la gigantomastia, tampoco son bien conocidas la etiología ni la fisiopatología. Se caracteriza por un crecimiento excesivo de la glándula mamaria, con consecuencias importantes tanto a nivel físico como psicológico.

Afecta fundamentalmente a mujeres jóvenes y durante el embarazo, por lo que probablemente el papel hormonal suponga un factor relevante en la patogenia de la enfermedad.

En el siguiente artículo queremos presentar un caso clínico que tuvimos la oportunidad de valorar en nuestra unidad de mama, aprovechando así para realizar una revisión de los aspectos más relevantes del diagnóstico, la clínica y la etiopatogenia.

# Revisión del tema

## Caso clínico

Mujer de 20 años con antecedentes familiares de cáncer de mama materno fenotipo Her2 con 48 años, que acudió al servicio de urgencias por dolor mamario bilateral de dos semanas de evolución y fue remitida a la Unidad de Mama, para valoración completa del caso.

La paciente refería clínica de dos semanas de evolución que implicaba rápido crecimiento mamario (1 mes aproximadamente), habiendo pasado de una copa 80 B a una 120 B. A la exploración se apreciaron mamas voluminosas, algo asimétricas (mayor tamaño de la derecha) con eritema e induración de más del 50% del volumen mamario, sobre todo en cuadrantes inferiores (**fig.1**). No asociaba piel de naranja, retracciones o colecciones palpables. En ambas axilas se palpó adenopatías rodaderas, sin evidenciar adenopatías laterocervicales ni supraclaviculares.

# Revisión del tema

## Caso clínico



**Figura 1.** Imágenes de la paciente en la que se aprecia unas mamas muy voluminosas, asimétricas (siendo mayor la derecha) con eritema e induración de más del 50% del volumen mamario. No asocia piel de naranja ni retracciones de piel y pezón.



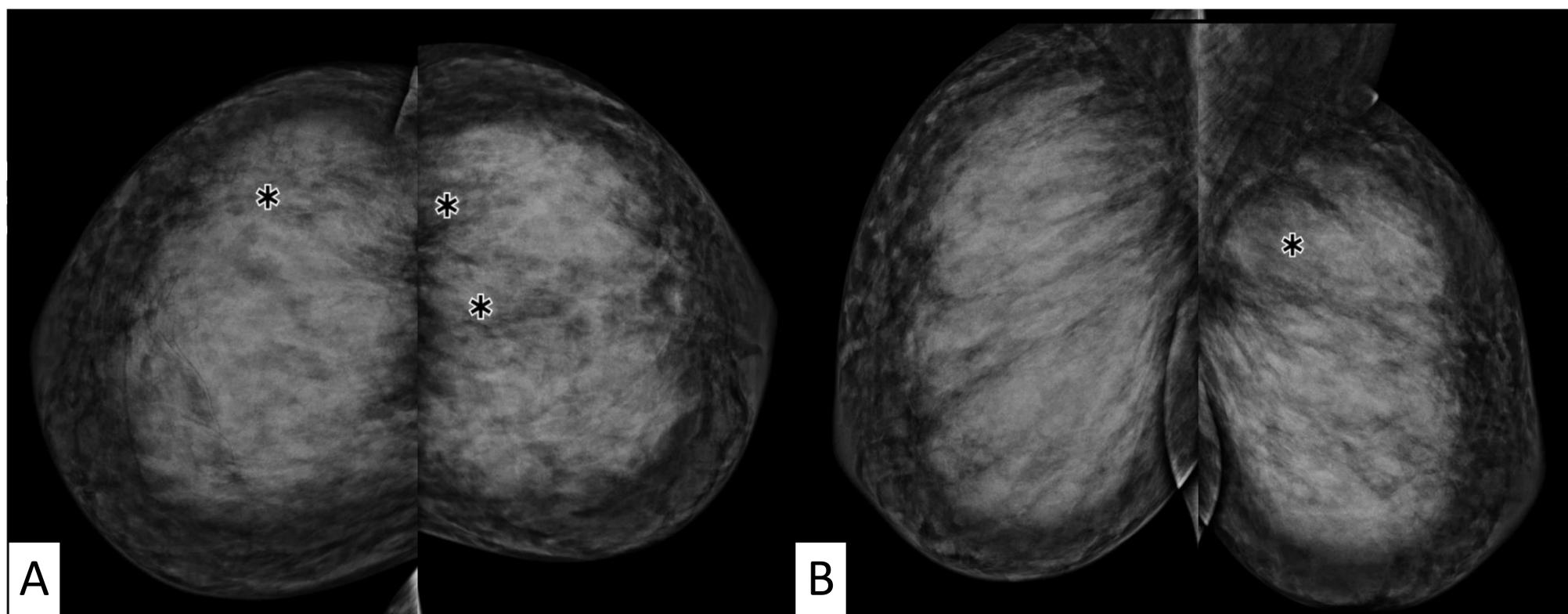
# Revisión del tema

## Caso clínico

En la mamografía (**fig 2.1**) se describió una marcada hipertrofia mamaria con mamas extremadamente densas, siendo el tejido fibroglandular de distribución difusa y simétrica, sin otros hallazgos patológicos. No obstante, debido a la alta densidad de la mama y la necesidad de descartar patología subyacente, se decidió realización de ecografía complementaria (**fig 2.2**) en la cual se apreció edematización difusa del parénquima mamario con engrosamiento cutáneo asociado. Se aprecian áreas extensas de alteración de la ecoestructura del parénquima formando pseudomasas hipoecogénicas con aumento de la vascularización Doppler-color, de predominio en ambos CII, siendo difíciles de delimitar. A nivel de CII de mama izquierda se visualiza un área redondeada, hipoecoica y con refuerzo posterior, de 3 cm aproximadamente. Se realizó además ecografía Doppler axilar complementaria donde se evidenciaron estructuras ganglionares axilares bilaterales e infraclaviculares aumentadas de tamaño, con engrosamiento difuso de la cortical de hasta 6 mm (UN-4).

# Revisión del tema

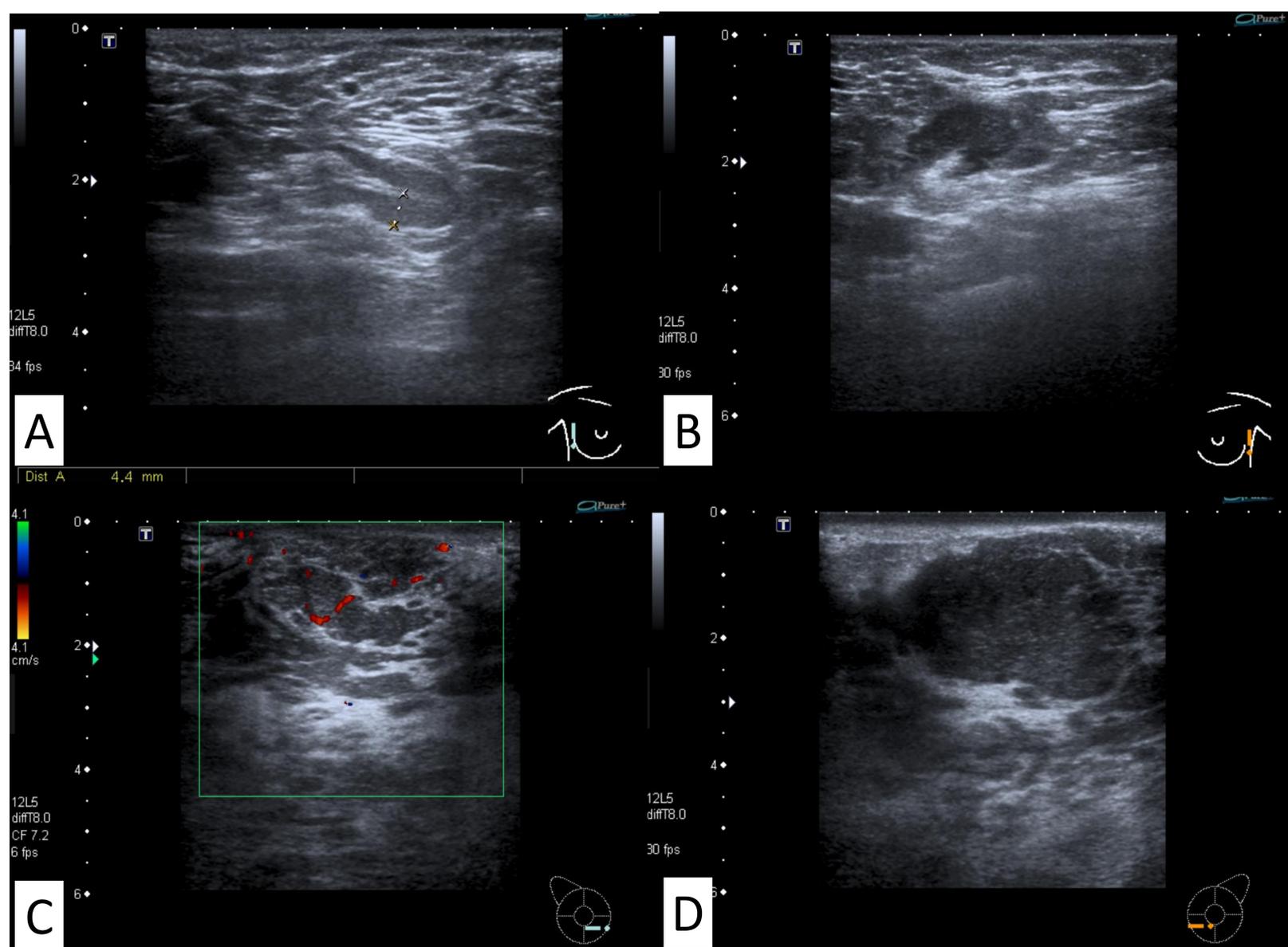
## Caso clínico



**Figura 2.1** A y B. Mamografías en proyección craneocaudal y oblicua medio lateral respectivamente. En las que se aprecia una importante hipertrofia mamaria bilateral, con tejido fibroglandular de distribución difusa y simétrica. Patrón tipo D del ACR (extremadamente densas). No se identifican distorsiones del parénquima ni agrupación de calcificaciones sospechosas de malignidad.

# Revisión del tema

## Caso clínico



**Figura 2.2** A y B Ecografía axilar derecha e izquierda respectivamente. En las que se identificaron estructuras ganglionares con un grosor de la cortical de 4 mm. (UN-4). C y D Ecografía de mama derecha e izquierda respectivamente. En las que se identifican áreas nodulares que forman pseudomasas de gran tamaño en cuadrantes inferiores internos de ambas mama, con vascularización Doppler en su interior.

# Revisión del tema

## Caso clínico

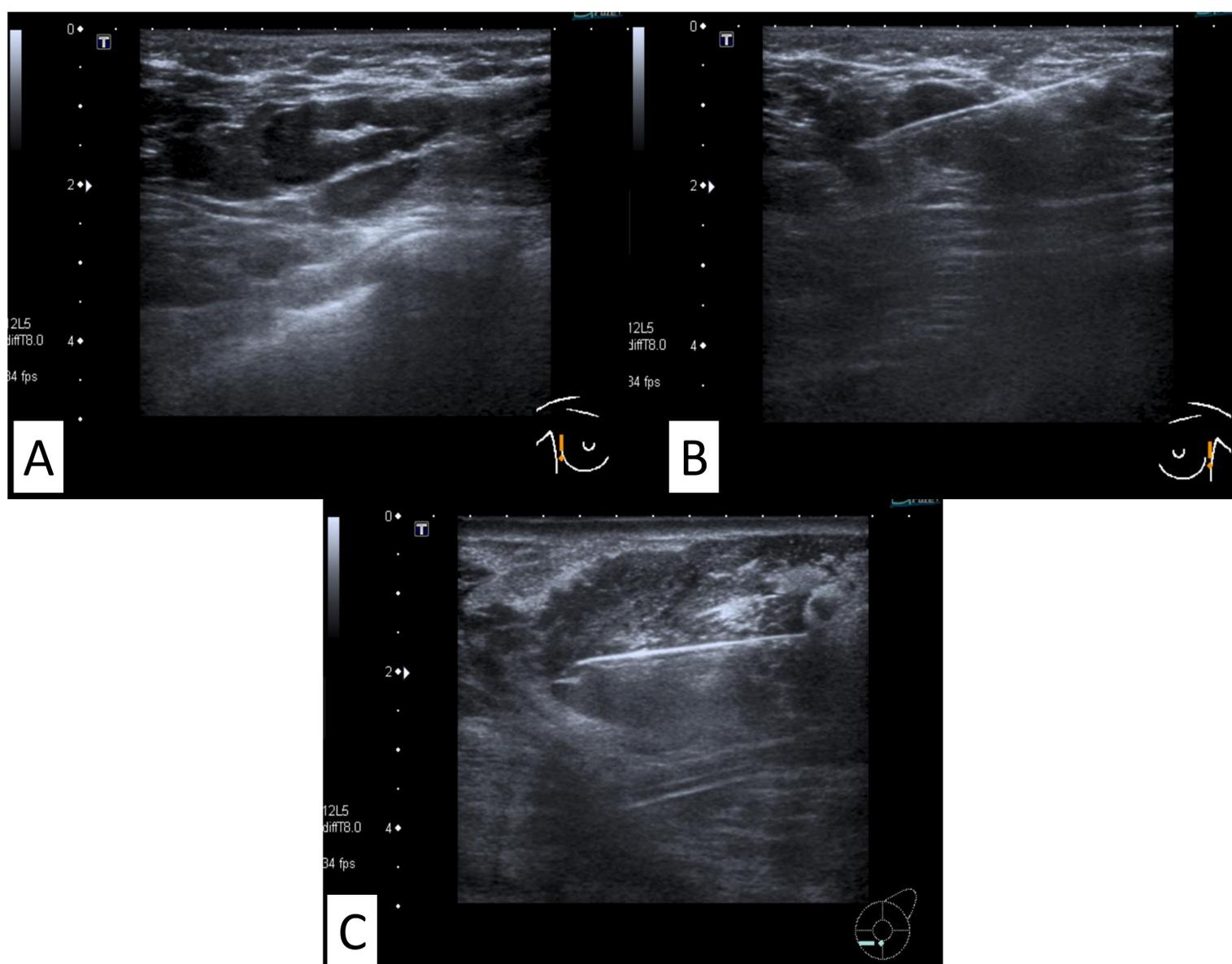
El diagnóstico más probable combinando los hallazgos por imagen y clínicos se estableció de gigantomastia juvenil/hipertrofia virginal mamaria bilateral, siendo menos probable una etiología inflamatorio o tumoral.

Se procede a la realización de BAG guiada con ecografía de la lesión descrita mama izquierda (**fig. 2.3**) y de las adenopatías axilares. Se extraen 5 cilindros con aguja 14 G de la lesión mamaria y 3 cilindros con aguja 16 G de cada adenopatía axilar, remitiendo las muestras a AP.

Se realizó también resonancia magnética de ambas mamas con contraste intravenoso para descartar la presencia de algún otro tipo de lesión subyacente que requiera estudio histológico (**fig. 2.4**), apreciando los hallazgos correspondientes con las pruebas anteriores.

# Revisión del tema

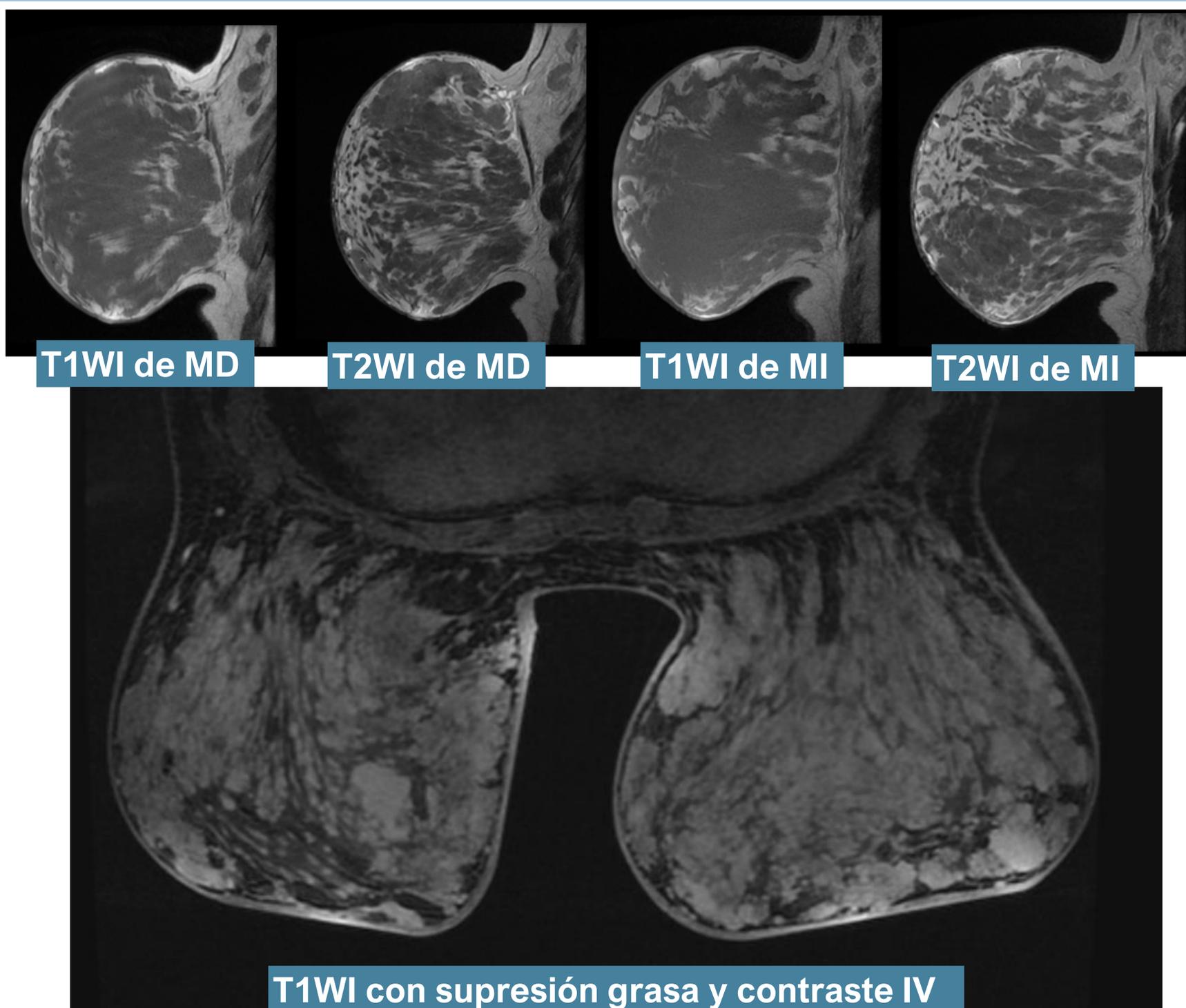
## Caso clínico



**Figura 2.3** A. Biopsia con aguja gruesa (BAG) de adenopatía axilar derecha. B. BAG de adenopatía axilar izquierda. C. BAG de la lesión descrita en cuadrante inferior interno de mama izquierda.

# Revisión del tema

## Caso clínico



**Figura 2.4** Resonancia magnética de mamas con contraste intravenoso. Ambas mamas de gran tamaño con abundante áreas de hipervascularización pseudonodulares confluyente y de morfología indeterminada de distribución difusa y generalizada. Acompañándose de abundante componente adenopático multinodular axilar. No se identifican claras lesiones nodulares sugestivas de lesión subyacente.

# Revisión del tema

## Caso clínico

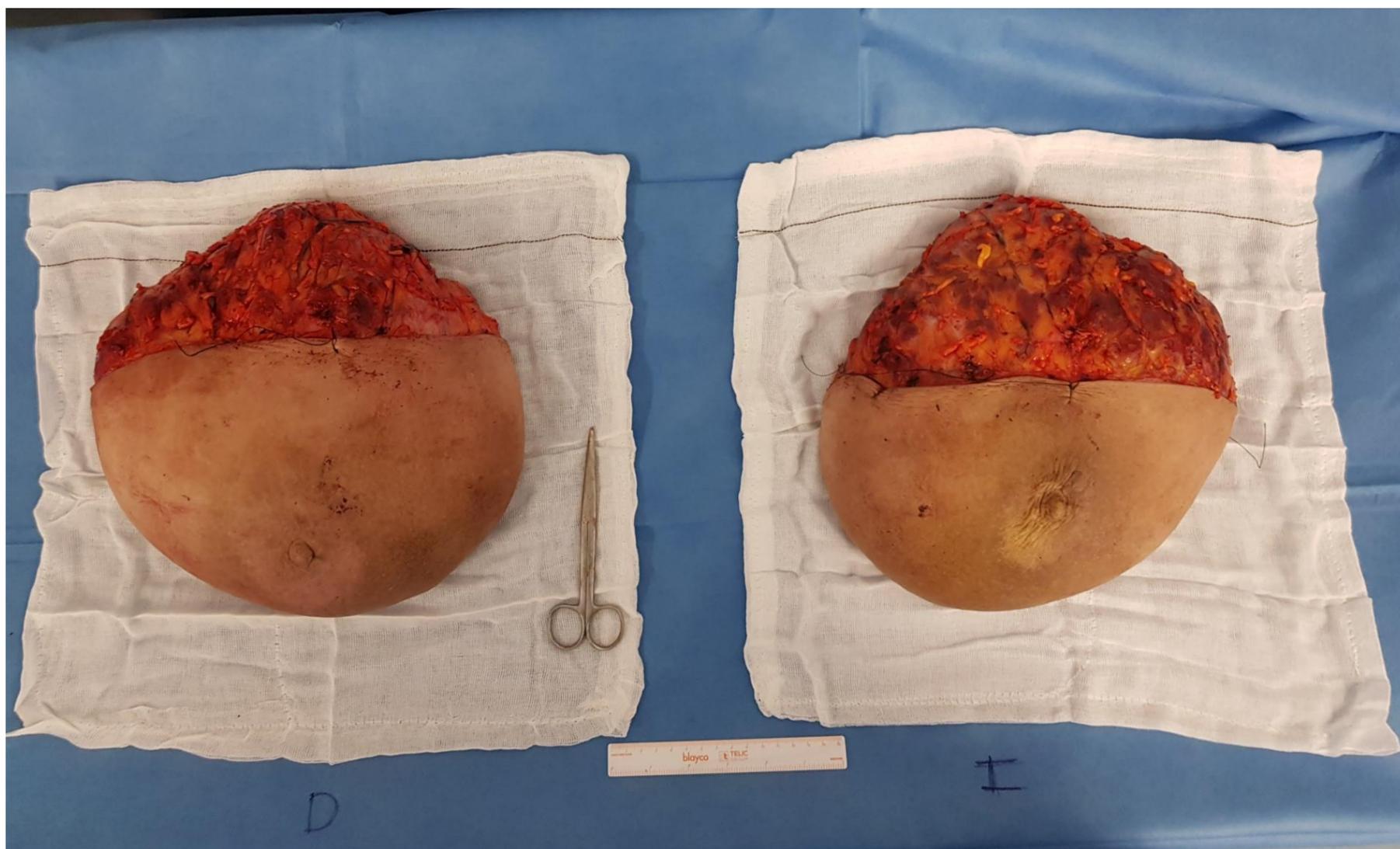
El resultado histológico fue de llamativa proliferación del estroma mamario (células fusiformes), con poca atipia celular y aumento del índice mitótico, asociando metaplasia adiposa y fibras colágenas en algunas zonas, así como bordes infiltrativos. Los ganglios axilares biopsiados resultaron ser hiperplasia folicular reactiva, estando libres de lesión tumoral.

Dados los hallazgos histopatológicos, se decide realizar exploración quirúrgica con drenaje y toma de biopsia de ambas mamas, obteniendo resultados anatomopatológicos de tumor phyllodes de bajo grado bilateral.

Dada la existencia de lesión tumoral subyacente a la gigantomastia, se decide realizar mastectomía bilateral sin preservación del complejo areola-pezón (**fig. 3**) para evitar cualquier tipo de recidiva, con reconstrucción en un segundo tiempo con prótesis de silicona retropectorales. La paciente permanece actualmente libre de enfermedad.

# Revisión del tema

## Caso clínico



**Figura 3** Piezas quirúrgicas de ambas mamas.

# Revisión del tema

## Discusión

La gigantomastia se define por un crecimiento excesivo y anormal de la glándula mamaria. Sin embargo, no existe una definición universalmente aceptada para la gigantomastia, aunque probablemente la más utilizada sea aquella que considera los casos con un volumen mamario superior a los 1500 cc.

Podemos acotar más para referirnos a nuestro caso clínico y centrarnos en el término de gigantomastia puberal, que hace referencia al desarrollo excesivo de la glándula mamaria durante la pubertad, que normalmente comienza poco después de la menarquia, siendo esta una de las causas mejor documentada y donde se evidencian un importante número de los casos descritos. También se le conoce como gigantomastia virginal o juvenil, utilizándose estos términos habitualmente como sinónimos de una misma entidad.

# Revisión del tema

## Discusión

La fisiopatología de esta entidad continua siendo desconocida, habiéndose propuesto el mecanismo hormonal como causa más probable y estableciendo que probablemente un desbalance hormonal y a una hipersensibilidad a las hormonas femeninas (estrógenos y progesterona) por parte del tejido mamario. También se ha propuesto la influencia de un componente genético, que podría aumentar la susceptibilidad de la mama a la influencia hormonal. Así mismo, se han identificado como pacientes con mayor susceptibilidad aquellas que poseen deleciones o mutaciones para el gen PTEN (supresor tumoral), que además tiene mayor riesgo de sufrir patología mamaria maligna.

Desde el punto de vista clínico, se trata de una patología de instauración brusca, con un crecimiento exagerado de las mamas en un corto periodo de tiempo (días o semanas), siendo la afectación normalmente bilateral y asimétrica, habiendo sido descritos casos raros de gigantomastia unilateral.

# Revisión del tema

## Discusión

En el caso que presentamos, este rápido crecimiento bilateral en una paciente adolescente se ajusta bastante al desarrollo clínico descrito en la mayor parte de la bibliografía.

Este crecimiento mamario exagerado tiene una serie de implicaciones clínicas, no solo físicas, sino también psicológicas y sociales, por lo que el conjunto de todos ellos conforman un verdadero síndrome con gran variedad de síntomas en las diversas esferas clínicas que afectan de manera global a la paciente, tanto en su desarrollo físico, como psíquico.

Cínicamente es común encontrar dolor mamario, lesiones cutáneas (rash, intertrigo) así como signos inflamatorios en la piel. Otros síntomas incluyen dolor referido hacia espalda o cuello y aparición de parestesias en miembros superiores. En casos excepcionales pueden producirse complicaciones graves como infecciones o hemorragias, llegando en ocasiones a la necrosis tisular.

# Revisión del tema

## Discusión

La repercusión estética condiciona en muchos casos aparición de alteraciones del espectro psicosocial asociadas a la negativa percepción de la autoimagen, llegando en ocasiones a provocar repercusiones psicológicas graves de tipo dismorfofóbico.

El diagnóstico de la gigantomastia puberal es complejo y la mayor parte de los hallazgos en las pruebas complementarias son inespecíficos. El objetivo debe ir encaminado fundamentalmente a descartar patología subyacente, siendo habitualmente un diagnóstico de exclusión.

Las pruebas de imagen en la gigantomastia juvenil son de valor limitado y no han sido bien descritos los hallazgos con anterioridad. En cualquier caso, debe realizarse un estudio radiológico completo que incluya la realización de mamografía convencional, ecografía mamaria y resonancia magnética en todas las pacientes.

# Revisión del tema

## Discusión

La mamografía y la ecografía son difíciles de interpretar por la gran densidad del tejido mamario, no obstante son de utilidad para valorar la extensión de la afectación, descartar la presencia de masas, o para valorar la naturaleza quística o sólida de posibles lesiones subyacentes.

En nuestra experiencia la RM es la prueba de imagen de elección, que nos va a permitir una valoración en profundidad de la arquitectura mamaria. Los hallazgos de imagen de la RM en la gigantomastia están escasamente documentados en la literatura. En nuestro caso, se observaron múltiples acúmulos de tejido mamario formando múltiples pseudomasas bien definidas de tejido, distribuidas de forma difusa por toda la glándula mamaria.

# Revisión del tema

## Discusión

En el diagnóstico diferencial debemos considerar fundamentalmente a la pseudogigantomastia asociada a la obesidad, la patología inflamatorio-infecciosa y la tumoral-neoplásica. Especialmente en la última categoría, debemos ser cautos y ser capaces de descartar los carcinomas malignos tipo tumor Phyllodes y otras neoformaciones menos frecuentes como linfomas mamarios o sarcomas, que también se caracterizan por dar lugar a crecimientos mamarios exagerados en muchos casos.

Existe en la actualidad controversia en cuanto al tratamiento de elección. En nuestro caso se decidió realizar un tratamiento combinado incluyendo la mastectomía bilateral con reconstrucción en un segundo tiempo con prótesis mamarias y tratamiento con bromocriptina.

# Revisión del tema

## Discusión

En cuanto al diagnóstico histológico en nuestro caso fue **HIPERPLASIA VIRGINAL**. Normalmente los hallazgos histológicos implican una hiperplasia a nivel de los ductos y del estroma de la glándula mamaria, en forma de fibrosis, sobredistensión de colágeno, quistes con degeneración e incluso edema intersticial y/o glandular.

La instauración brusca de un crecimiento mamario bilateral en una paciente joven debe de hacernos sospechar gigantomastia, teniendo en cuenta que es una patología con hallazgos inespecíficos mediante las distintas técnicas de imagen y al que se debe llegar por exclusión, siendo importante descartar la existencia de patología subyacente a este crecimiento. Una vez lleguemos al diagnóstico, tenemos que considerar un manejo multidisciplinar, puesto que no hay un protocolo claramente establecido y precoz, dadas las implicaciones físicas y emocionales que puede tener esta patología para las pacientes.

# Conclusión

La gigantomastia juvenil al ser una patología poco frecuente y con semiología radiológica y anatomopatológica inespecífica hacen que su diagnóstico sea basado en la exclusión, siendo importante descartar patologías de mayor gravedad y similar presentación clínica.

# Bibliografía

1. Silva WTE, González MH, Gutiérrez CL, Lobatón AT, Guerrero FS, Hernández HM, et al. Gigantomastia juvenil mas hiperplasia pseudoangiomatosa del estroma mamario. Presentación de un caso. Gaceta Mexicana de Oncología [Internet]. 1 de marzo de 2007 [citado 29 de febrero de 2024];6(2):47-52. Disponible en: <https://go.gale.com/ps/i.do?p=IFME&sw=w&issn=16659201&v=2.1&it=r&i d=GALE%7CA180030558&sid=googleScholar&linkaccess=fulltext>
2. Li G, Robinson GW, Lesche R, Martinez-Diaz H, Jiang Z, Rozengurt N, et al. Conditional loss of PTEN leads to precocious development and neoplasia in the mammary gland. Development [Internet]. 1 de septiembre de 2002 [citado 29 de febrero de 2024];129(17):4159-70. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1242/dev.129.17.4159>
3. Kwon CH, Zhu X, Zhang J, Baker SJ. mTor is required for hypertrophy of Pten-deficient neuronal soma in vivo. Proc Natl Acad Sci U S A [Internet]. 28 de octubre de 2003 [citado 29 de febrero de 2024];100(22):12923-8. Disponible en: <https://www.pnas.org/doi/abs/10.1073/pnas.2132711100>