

# Melanoma Anorrectal: a Propósito de un Caso

Felipe Pizarro,<sup>1</sup> Ismael Vial,<sup>1</sup> Germán Gutiérrez,<sup>1</sup> Nicolás Kerrigan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Interno Medicina Universidad Mayor, Santiago, Chile.

<sup>2</sup>Departamento Coloproctología, Hospital Félix Bulnes Cerda, Santiago, Chile.

## RESUMEN

**Introducción:** El melanoma anorrectal es una neoplasia poco frecuente, que posee mal pronóstico debido a lo avanzado de la enfermedad al momento del diagnóstico, con una supervivencia a los cinco años menor al 10%. A diferencia del melanoma cutáneo, hasta el 87% de los melanomas anorrectales pueden ser amelanocíticos. Suele presentarse con sintomatología inespecífica, principalmente con rectorragia o como hallazgo incidental en colonoscopías.

**Caso clínico:** Paciente sexo femenino de 63 años que presenta rectorragia de 4 meses de evolución. El diagnóstico fue confirmado con biopsia rectal e inmunohistoquímica con marcadores HBM 45 y S100 positivos. Estudio de diseminación resultó negativo. El tratamiento de elección fue la resección abdominoperineal.

**Conclusiones:** Actualmente, no existe una diferencia significativa en la supervivencia en aquellos pacientes que se someten a resección abdominoperineal (Operación de Miles) en relación a aquellos que se les realiza resección local más radioterapia. Es necesario obtener siempre un margen quirúrgico adecuado, sin comprometer severamente la funcionalidad del esfínter anal.

**Palabras claves:** Melanoma; Maligno; Anorrectal; Miles

## ABSTRACT

**Introduction:** Anorectal melanoma is a rare, highly malignant tumor due to its lack of early diagnosis, with a poor 5-year survival of 10%.

About 87% of anorectal melanomas are amelanotic. Patients often present with non-specific symptoms, mainly with rectal bleeding.

**Case report:** The following is a reported case from Felix Bulnes Hospital. A 63-year-old female patient who presented 4-month rectal bleeding. The diagnosis was confirmed with rectal biopsy and immunohistochemistry with expression of HBM 45 and S100 protein. Abdominoperineal resection was the treatment of choice.

**Conclusion:** Patients undergoing radical surgery have no significant survival difference compared to those undergoing local excision with radiation therapy.

**Key words:** Melanoma; Malignant; Anorectal; Miles

## INTRODUCCIÓN

El melanoma es una neoplasia maligna de los melanocitos. La mayoría se ubican en piel y menos frecuentemente en mucosas alcanzando aproximadamente un 2%.<sup>1</sup> Dentro de los sitios de localización más frecuentes podemos encontrar: vulvovaginal, retiniano, del tracto urinario y digestivo, en particular, la región anorrectal. El melanoma anorrectal es una neoplasia poco frecuente, siendo el 24% de los melanomas mucosos y se presenta en 0,05% de todos las neoplasias colorrectales y 1% de neoplasias anales.<sup>1</sup>

Posee peor pronóstico que el melanoma cutáneo, con una supervivencia a cinco años menor al 10%, esto es, habitualmente debido a lo avanzado de la enfermedad al momento del diagnóstico,<sup>2</sup> independientemente de la modalidad de tratamiento quirúrgico utilizado.

A continuación, presentamos un caso atendido en nuestro servicio de cirugía del Hospital Félix Bulnes.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una paciente de sexo femenino de 63 años, con

Felipe Pizarro Concha  
fpizarroconcha@gmail.com

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

antecedentes de Hipertensión arterial, Diabetes Mellitus, hipotiroidismo y portadora de prótesis bilateral de cadera. Consultó por un cuadro clínico de 4 meses de evolución caracterizado por rectorragia, sin alteración del tránsito intestinal ni baja de peso. El examen físico efectuado al ingreso destaca al tacto rectal: una lesión blanda, móvil, nodular de 2 cm de diámetro, a nivel de la línea pectínea, en cara lateral izquierda del recto inferior.

Se realizó una colonoscopia que informó un pólipo de recto inferior con las características descritas anteriormente y se realizó una polipectomía con asa diatérmica, cuya biopsia fue informada como: "neoplasia fusocelular y epiteloidea polipoide, morfológicamente compatible con melanoma".

Se implementó la biopsia con un estudio Inmunohistoquímico, que arrojó el siguiente resultado:

- PANMELANOMA: Positivo,
- S-100: Positivo,
- CD117: Positivo,
- DOG-1: Negativo.
- DESMINA: Negativo.
- PANCITOQUERATINA: Negativo.
- Conclusión: "Infiltración rectal por melanoma maligno".

Se realizó una recto sigmoidoscopia (fig.1) de control al mes de realizada la polipectomía, con el objetivo descartar

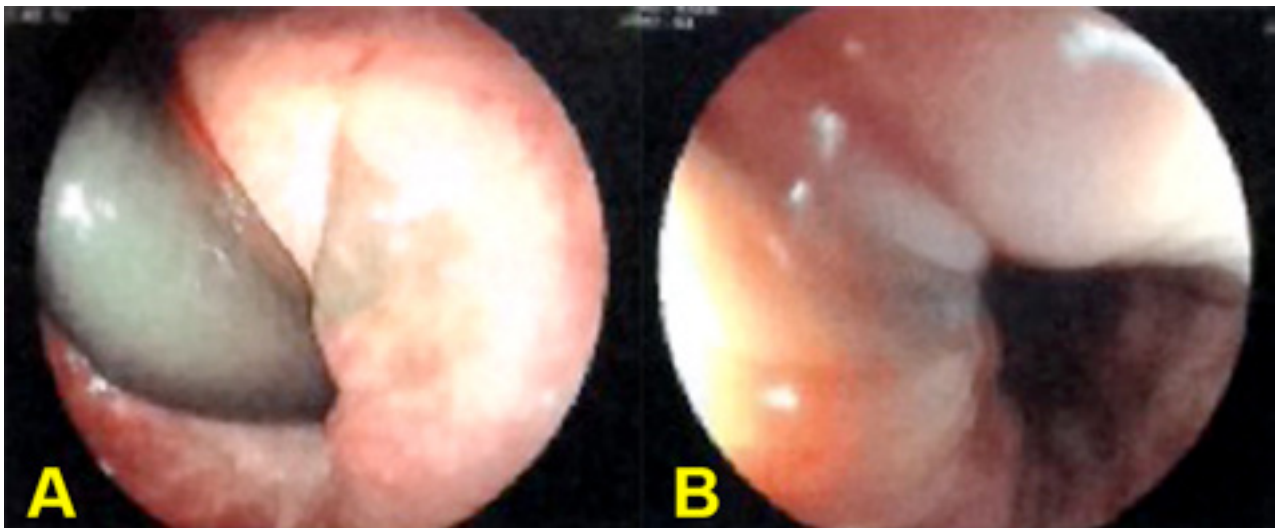


Figura 1: A y B. Rectosigmoidoscopia: Lesiones planas de recto inferior y canal anal hiperpigmentadas de 4 mm de diámetro.

la persistencia de la lesión, donde se observó una cicatriz de polipectomía, con lesiones planas hiperpigmentadas en recto inferior y canal anal.

Se realizó el estudio y etapificación con TAC de tórax, abdomen y pelvis que informó una lesión hipervascular del yeyuno, con sospecha de ser un segundo primario o una metástasis de melanoma. Por este motivo se solicitó a continuación un PET-CT con FDG-18 (fluorodesoxiglucosa) que informó: Neoplasia rectal, sin representación anatómica ni metabólica. Pequeño nódulo parietal yeyunal, sin actividad metabólica significativa, sin caracteres imagenológicos de especificidad.

Como tratamiento quirúrgico se realizó una resección abdominoperineal (operación de Miles). El tiempo abdominal fue realizado por vía Laparoscópica. En la rectoscopia preoperatoria, se evidenció la presencia de una lesión hiperpigmentada del canal anal de 2x3 cm de diámetro, sin otros hallazgos de interés a la exploración abdominal.

La paciente evolucionó favorablemente, con colostomía funcional, sin dolor y sin complicaciones que reportar. Fue dada de alta al 4º día postoperatorio. Actualmente en control y seguimiento.

La biopsia operatoria informó: segmento intestinal, que incluye recto distal y ano, mide 19 cm de longitud, se observa a 5 mm de la línea pectínea un área pigmentada, pardusca, mide 1.2 x 0.8 cm, de extensión máxima 8 mm, invade hasta dermis papilar, borde quirúrgico en margen anal a 2 mm de la lesión, comprometiendo piel y mucosa anal, extensamente pigmentado. No se identifican linfonodos (fig. 2).

## REVISIÓN DE LA LITERATURA Y DISCUSIÓN

El Melanoma anorrectal (MA) es una patología infrecuente, representa el 1-2 % de todos los melanomas,<sup>1,3</sup>

aproximadamente el 0,05% de todas las neoplasias colorectales y 1% de neoplasias del canal anal.<sup>2</sup> La incidencia del MA en países occidentales es de 1-2 casos por cada millón de habitantes.

Los sitios de origen son el recto (42%) y canal anal (33%).<sup>2</sup> Se cree que se origina de los melanocitos del tejido plano pluriestratificado anal y generalmente crece cerca de la línea pectínea y tiende a extenderse hacia la ampolla rectal.

Los factores de riesgo de MA son desconocidos, no está asociado a exposición de radiación UV-B, como en el melanoma cutáneo (MC), sin embargo, los datos epidemiológicos sugieren que hay mayor incidencia en pacientes portadores de VIH.<sup>2</sup>

La mayoría de los casos se reportan en mujeres (1,5:1), con su mayor incidencia entre la sexta y séptima década de la vida.<sup>1</sup>

Histológicamente se organizan en cúmulos de células tumorales: epiteloides (44%), mixtos (31%), espiculados (25%). Estas células, posteriormente invaden el plano escamoso, expresando una serie de proteínas inmuno específicas para el melanoma como las HMB-45, S-100 y vimentina. A diferencia del melanoma cutáneo, hasta el 87% de los melanomas anorrectales pueden ser amelanocíticos.<sup>1</sup>

Los síntomas más frecuentes son rectorragia (53-96%), nódulo o sensación de masa, dolor anal, prurito, tenesmo y alteraciones del tránsito defecatorio.<sup>1,2</sup>

El examen físico generalmente revela una masa o tumor rectal. Ocasionalmente el MA es un hallazgo incidental en pacientes a los que se les realiza una colonoscopia.

La infiltración ganglionar se encuentra presente en un 60% de los pacientes al momento del diagnóstico y las metástasis a distancia se encuentran presentes en un 30%, generalmente en tejido óseo, pulmonar, hepático y cerebral.<sup>1</sup>

La evaluación inicial debe incluir tacto rectal, anoscopia,

endosonografía anorrectal y/o RMN pélvica para la estadiación loco-regional y TAC de tórax, abdomen y pelvis o PET-CT con FDG-18 para evaluar metástasis. Habitualmente se realiza una biopsia para confirmar el diagnóstico histológico, sin embargo, sólo el 34% de los casos se diagnostican antes de la operación.

Tanto los MA, como los MC, presentan una gran variabilidad en el tamaño y en la forma celular, es por eso que la inmunohistoquímica tiene mucha utilidad. Se usan los marcadores HMB 45 y S100. Ambos fueron usados en la paciente de este caso, documentado como Panmelanoma que resultó positivo. Estos marcadores se expresan en melanomas primarios casi en el 98% de los casos y en un 50% de los melanomas metastásicos.

Estudios recientes han observado que, en el MA, a diferencia de lo que ocurre con el MC, es la profundidad de la invasión tumoral, y no el grosor de la lesión, el principal factor pronóstico, que determine la probabilidad de diseminación linfática o a distancia. Esto se debe principalmente a que al momento del diagnóstico los MA tienen grosor >4 mm, cuyo valor clínico y pronóstico es discutible, por lo que la clasificación de la American Joint Committee of Cancer<sup>8</sup> para MC no es aplicable al MA. Es por esto, que Falch et al.<sup>6</sup> han realizado una nueva estadiación para MA endosonográfico (tabla 1).

El MA carece de un esquema terapéutico bien definido. No existe un consenso respecto a la mejor modalidad de tratamiento, ya que la resección abdominoperineal y la resección local tienen una tasa de supervivencia y recurrencia similares. El objetivo principal de la cirugía es lograr un margen negativo (R0), con preservación del esfínter anal, cuando esto es factible.

En un estudio institucional sueco, se consideró R0 la obtención de un margen de resección mayor o igual de 1 cm, demostrándose que, en estos pacientes, las tasas de recurrencia local tras resección abdominoperineal o resección local no difieren de forma significativa.<sup>1</sup>

La resección abdominoperineal se reserva para pacientes con enfermedad local masiva y para pacientes cuidadosamente seleccionados con recidiva local.

En este caso clínico, la paciente fue sometida a una resección abdominoperineal, dado la ubicación de la lesión (canal anal) y la dificultad de obtener un margen quirúrgico adecuado, sin comprometer severamente la funcionalidad del esfínter anal.

No hay evidencia que la realización de una linfadenectomía (inguinal, mesorrectal o pélvica) agregue una mejoría en el pronóstico a largo plazo de esta enfermedad neoplásica, al igual que la detección y disección del ganglio centinela no presenta en la actualidad el aval científico suficiente.<sup>4</sup> Es por esto, que en el MA no esté indicada la realización de una linfadenectomía inguinal de forma

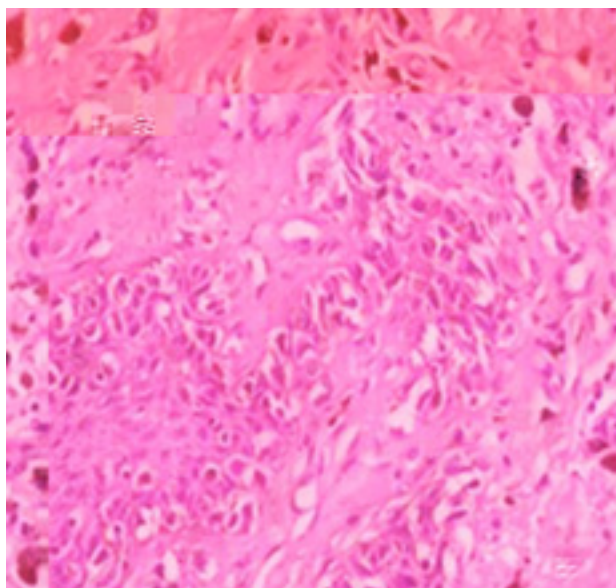


Figura 2: Corte histológico de lesión pigmentada en mucosa rectal. 40x, hematoxilina eosina. Muestra infiltración dérmica de melanocitos atípicos; Clark II (flecha), evidente polimorfismo y anisocariosis.

TABLA 1: NUEVA ESTADIFICACIÓN PROPUESTA PARA MELANOMA ANORRECTAL (FALCH ET AL, 2013)<sup>1,20</sup>

Estadio I	Tumor no infiltra la muscular propia
Estadio II	Tumor Sí infiltra la muscular propia
Estadio III	Linfadenopatía locorregional
Estadio IV	Metástasis a distancia

sistemática.

En relación a tratamientos adyuvantes en el MA, el uso de la inmunoterapia se considera una terapia experimental bajo protocolos de estudio. Por otra parte, varios estudios han demostrado que el MA no responde adecuadamente a quimioterapia adyuvante, siendo su respuesta alrededor de un 20%.

Por otra parte, sí está establecido el papel de la radioterapia como tratamiento paliativo para el 40-50% de pacientes con enfermedad irresecable, recurrente o diseminada, que se encuentran sintomáticos. Ballo et al. reportaron que una resección local seguida de radioterapia en sitio primario de tumor y de linfonodos inguinales bilaterales, logra un control locorregional tan efectivo como la resección Abdominoperineal, con cifras entre 74% y 84%.<sup>7</sup> En este contexto, indudablemente la resección local tiene una mejor calidad de vida a largo plazo, al evitar una ostomía definitiva, sin embargo, se debe siempre considerar la función esfinteriana previa a la cirugía, la cual puede empeorar y deteriorar significativamente la calidad de vida de los pacientes en el post-operatorio.

Entre los factores que pueden afectar negativamente el pronóstico de pacientes con enfermedad localizada se in-

cluyen: la presencia de invasión perineural, el tamaño del tumor, el grosor, y la presencia de un melanoma amelanótico.<sup>4,6</sup>

## CONCLUSIÓN

Con este caso clínico, y en conjunto a la literatura revisada, se deja de manifiesto la dificultad diagnóstica que tiene el MA, y la pobre sobrevida que presentan los pacientes. Es por esto que es necesario, realizar una sospecha diagnóstica, teniendo en cuenta los diagnósticos diferenciales, para

así realizar un oportuno manejo y tratamiento. Con esta paciente, se vio que la realización de la inmunohistoquímica con PANMELANOMA positivo orienta fuertemente al diagnóstico, y la confirmación con biopsia. Actualmente, no existe una diferencia significativa en la sobrevida en aquellos pacientes que se someten a resección abdominoperineal (operación de Miles) en relación a aquellos que se les realiza resección local mas radioterapia. Es necesario obtener siempre un margen quirúrgico adecuado, sin comprometer severamente la funcionalidad del esfínter anal.

**Agradecimientos:** Dra. Erika Chacón, Dr. Jorge San Martín.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Reina, Angel: Melanoma anorectal. Revisión en conjunto. Cirugía española 2014;92 (8): 510-516.
2. Cagir B, Whiteford MH, Topham A, et al. Changing epidemiology of anorectal melanoma. Dis Colon Rectum 1999; 42:1203.
3. Falch C, Stojadinovic A, von Weyhern CH, Protic M, Nissan A, Faries MB, et al. Anorectal malignant melanoma: Extensive 45-year review and proposal for a novel staging classification. J Am Coll Surg. 2013;217:324-35.
4. Perez DR, Trakarnsanga A, Shia J, Nash GM, Temple LK, Paty PB, et al. Locoregional lymphadenectomy in the surgical management of anorectal melanoma. Ann Surg Oncol. 2013;20:2339-44.
5. Pessaux P, Pocard M, Elias D, et al. Surgical management of primary anorectal melanoma. Br J Surg 2004; 91:1183.
6. Caramutti D: Melanoma Rectal Primario. Reporte de un caso. Dermatología peruana 2005;vol 15(3): 254-256.
7. (Ballo MT, Gershenwald JE, Zagars GK, et al. Sphincter-sparing local excision and adjuvant radiation for anal-rectal melanoma. J Clin Oncol. 2002;20:4555- 4558.
8. www.NCCN.org: NCCN Clinical practice guidelines in Oncology: melanoma. Staging. Versión 2.2016. fecha de revisión: 1 junio 2016.