

Melanoma rectal diagnosticado en programa de cribado.

Reporte de caso.

Rectal melanoma diagnosed in screening program. case report.

Mariela Ferrer Figuerola¹, Iago Martinez Abastida²

1 y 2 Médico general graduado en universidad San Judas Tadeo, San José, Costa Rica.

✉ Contacto de correspondencia: Mariela Ferrer Figuerola marielafer94@gmail.com

RESUMEN

El melanoma anorectal es una neoplasia infrecuente y muy agresiva mundialmente reconocida que representa el 1% de los cánceres colorrectales. Su clínica es muy inespecífica, por lo que se requiere un alto índice de sospecha para evitar un retraso diagnóstico. La presentación clínica típica es rectorragia con sangre roja brillante, dolor anal y tenesmo rectal. Son características clínicas inespecíficas provocan, en ocasiones, diagnósticos equivocados. Presenta un manejo específico debido a su mal pronóstico, en la mayoría de los casos, por su dificultoso diagnóstico. Es una patología infrecuente y poco descrita. La cirugía es el tratamiento de elección. El caso clínico es de un masculino de 52 años de edad referido del centro de atención primaria al programa de Cribado, por prueba de sangre oculta en heces positivo. Se realiza endoscopia en la que se evidencia una hemorroide trombosada de 5mm, la cual se biopsia. El diagnóstico final de la lesión, tras la resección quirúrgica local, con ampliación de márgenes quirúrgicos, es de melanoma maligno anorectal polipode. El paciente presentó una buena evolución postoperatoria.

Palabras clave: melanoma anorectal, rectal, melanoma maligno, tratamiento melanoma.

ABSTRACT

Anorectal melanoma is a rare and very aggressive neoplasm recognized worldwide, representing 1% of colorectal cancers. Its clinical presentation is very nonspecific, so a high index of suspicion is required to avoid diagnostic delay. The typical clinical presentation is rectorrhagia, anal pain and bladder urgency. These are nonspecific clinical features that sometimes lead to misdiagnosis. It presents a characteristic management due to its poor prognosis, in most cases, because of its difficult diagnosis. It is an infrequent and poorly described pathology. Surgery is the treatment of choice. Case report: 52-year-old male referred from the primary care center to the screening program for fecal occult blood test positive. Endoscopy was performed where a 5mm thrombosed hemorrhoid was evidenced and biopsied. The final diagnosis of the lesion, after local surgical resection, with enlargement of surgical margins, was polypoid anorectal malignant melanoma. The patient had a good postoperative evolution.

Keywords: anorectal melanoma, rectum, malignant melanoma, treatment melanoma.

Cómo citar:

Ferrer Figuerola, M., & Martinez Abastida, I. Un Melanoma rectal diagnosticado en programa de cribado. Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos, 7(2). <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v7i2.607>

Recibido: 02/Ene/2023

Aceptado: 31/May/2023

Publicado: 15/Jun/2023



INTRODUCCIÓN

El melanoma de la región perianal y rectal es un tumor infrecuente y muy agresivo de origen neuroectodérmico. Constituye el 1% de los cánceres colorrectales y entre un 0.4- 1.6% de todos los melanomas. Se sitúa dentro de los melanomas mucosos y con frecuencia, con diagnóstico tardío a causa de su localización, por su difícil acceso a la exploración y por su sintomatología inespecífica. Como resultado presagia un mal pronóstico ya que con frecuencia se diagnostica como enfermedad avanzada con grandes lesiones (1,2). Por lo tanto, la morbilidad, mortalidad y recurrencia de la enfermedad son altas, con una tasa actual de supervivencia de 5 años que oscila entre el 12-20%. El melanoma rectal surge en cualquier parte donde estén los melanocitos ya sea mucosa rectal, zona de transición o piel perianal y puede ser carente de pigmentación (amelanótico) o pigmentada (melanótico) (2,3).

Su incidencia rodea los 2.7 casos por 10 millones de habitantes de forma anual en los Estados Unidos. La mediana edad en el momento del diagnóstico es la séptima década. La incidencia es mayor en mujeres. El melanoma cutáneo afecta principalmente en áreas expuestas al sol, por eso, cerca del 95% de los pacientes afectados son de raza caucásica. La teoría más aceptada con la aparición de la malignidad en el área del recto no expuesta al sol, se origina con los melanocitos del epitelio rectal (1,3).

Presenta características clínicas poco específicas, por lo que se requiere alto índice de sospecha para evitar un retraso en el diagnóstico. Las principales causas que guían al diagnóstico de melanoma anorectal son los síntomas y signos tardíos e inespecíficos, que normalmente se presentan cuando las lesiones tumorales son grandes (3-4cm) o cuando la neoplasia involucra ano, recto o ambos, esparciéndose dentro de los 6cm desde el borde anal (1,3-4).

La presentación clínica más común es rectorragia con sangre roja brillante, dolor anal, tenesmo rectal, obstrucción intestinal o cambios en el patrón intestinal. Estas características tan inespecíficas, en ocasiones, provocan que se haga un diagnóstico equivocado, confundiéndose con algunos diagnósticos diferenciales más frecuentes como son las hemorroides (4).

La cirugía es el tratamiento de elección, pero existe controversia acerca de la extensión de la resección. Algunos autores mencionan que la resección local amplia es la primera opción en melanoma rectal primario si técnicamente es factible y si se logran márgenes negativos. En cambio, la resección abdominoperineal debe reservarse para tumores grandes, cuando la resección local amplia no es posible. El tratamiento con radioterapia y quimioterapia debe tenerse en cuenta para ayudar en la supervivencia (5).

Caso clínico

Paciente de 52 años, exfumador (15^a) de 10-12 c/d, DLP, asma bronquial, sinusopatía crónica intervenida en varias ocasiones por poliposis nasal con eosinofilia, poliangeítis granulomatosa eosinofílica (Enf Churg-Strauss), pancreatitis autoinmune, fractura tibia izquierda, Rizartrosis mano derecha, Tendinopatía rotadores derechos.

Es referido del centro de atención primaria al programa de cribado de cáncer colorrectal, al servicio de digestivo, por prueba de sangre oculta en heces positiva. El paciente refiere episodios de rectorragia que describe como restos de sangre roja entremezclados con las heces en varias ocasiones, sin síndrome constitucional ni otra sintomatología.

Se realiza colonoscopia donde se visualiza en retroversión la presencia de hemorroides internas con presencia de una imagen de trombosis hemorroidal y se toma biopsia de la hemorroide. También se visualiza un pólipo de 3mm a 20 cm del margen anal, se biopsia, quedando resecado.

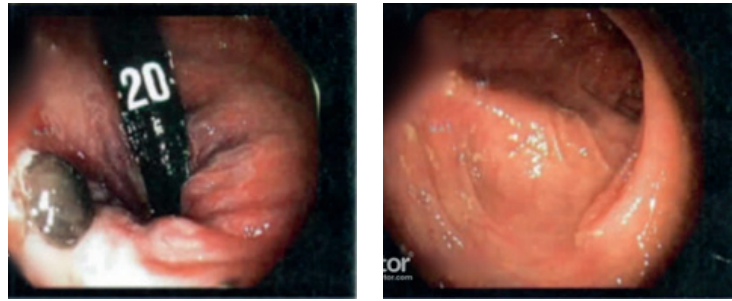


Figura 1: Colonoscopia con lesión (Tomado de un reporte del caso del paciente)

Figura 2: colonoscopia, lesión resecada (tomado de un reporte del caso del paciente)

Como hallazgo en el reporte de anatomía patológica reportaba de biopsia-exéresis:elanoma maligno ano-rectal de crecimiento polipoide que invade hasta la muscularis mucosae, con expesor de 5.75mm/1 mitosis/mm2 y márgenes muy próximos, hemorroide trombosada. No se observa invasión perineural.

El pólipo resecado es reportado como un pólipo hiperplásico.

No se puede descartar que la lesión se trate de un melanoma, por lo tanto, es necesario la valoración de su totalidad recomendando cirugía ampliando márgenes de seguridad sin necesidad de hacer biopsia de ganglio centinela y estudios de extensión exhaustivo.

Inmunohistoquímica: se expresa Vimentina, S100, Melan-A y HMBB4 y C-kit. El ki-67 es de alrededor del 6%.

Se realiza estudio de extensión con PET TAC: sin evidencia de enfermedad macroscópica tumoral.

Se programa para la resección quirúrgica local por vía transanal para ampliación de bordes quirúrgicos. Fragmento de mucosa de 1.5 x 0.8 x 0.8cm.

El informe de anatomía patológica reporta nueva resección quirúrgica, sin evidencia de neoplasia residual.

Rectosigmoidoscopia realizada 6 meses después reporta hemorroides internas y se objetiva en retroversión la presencia de zona con mucosa ulcerada y centro deprimido, en probable relación con antecedente quirúrgico en el margen anal. El centro de la lesión tiene una zona de aspecto más oscuro. Se decide tomar biopsia.

El reporte de anatomía patológica reporta mucosa anal con cambios inflamatorios crónicos no específicos. No se observa neoplasia residual.

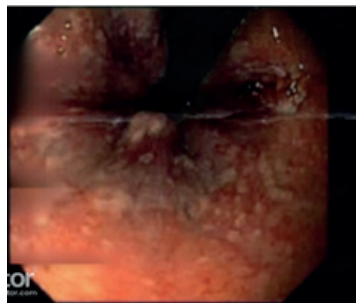


Figura 3: Colonoscopia con cicatriz (tomado de un reporte del caso del paciente)

Un año después se realiza la rectoscopia con hallazgo en retroversión de ampolla rectal se visualiza lesión cicatrizal longitudinal y se toma biopsia de 0.3cm.

El informe de anatomía patológica reporta que la muestra corresponde a fibrina y celularidad inflamatoria mixta.



Figura 4: Colonoscopia con lesión cicatrizada (tomado de un reporte del caso del paciente)

También fue valorado por oftalmología y dermatología, sin afectación a distancia de su melanoma anorectal.

Oncología valora el caso y se decide iniciar tratamiento adyuvante con inmunoterapia interferon por un año. Los primeros meses de tratamiento endovenoso durante 5 días a la semana, con la previa colocación de un PICC y luego tratamiento subcutáneo 3 días a la semana. El paciente presentó astenia y artromialgias generalizadas, secundarias al tratamiento que controla parcialmente con la toma de AINES.

Durante el tratamiento con interferon se le realiza colonoscopia de control observándose lesión cicatrizal en zona de resección de melanoma rectal.

Le realizan un TAC de Tórax-Abdomen-Pelvis, comparándose con el realizado hace 5 meses, con hallazgos de imagen superponibles. Se muestra sin imágenes sospechosas de metástasis en estudio torácico y abdominal.

En seguimiento con rectoscopias de control, seguimiento en el servicio de cirugía general y seguimiento oncología, actualmente 2 años posteriores al tratamiento quirúrgico continua sin signos de recidiva local, ni sistémica.

Discusión

El melanoma anorectal es un cáncer raro e infrecuente, pero agresivo con un pronóstico desfavorable (2,3).

Los melanomas que se forman dentro de la región anal pueden ser proximales o distales al margen anal. Los que se forman más proximal al margen anal se denominan melanomas rectales mientras que los que se forman más distales se denominan melanomas anales. La presentación clínica es similar ya que son áreas cercanas. Los síntomas más comunes son rectorragias, dolor anal, tenesmo, prurito y hábitos intestinales alterados. Ya que las características clínicas son muy inespecíficas, en varias ocasiones el melanoma anorectal es mal diagnosticado y se confunde con hemorroides (3,6).

Histológicamente la inmunohistoquímica con positividad para HMB-45 y proteína S-100 es muy específica del melanoma anorectal, sin embargo, es más representativo el pigmento de melanina (6,7).

El programa de Cribado de Cáncer colorrectal puede mejorar de forma efectiva el pronóstico de esta enfermedad. Los grupos de riesgo a los que van dirigidos los programas de prevención son (8,9):

Cuadro 1: Grupos de riesgo

- 1. Cribado en población de riesgo medios 50 años de edad sin otros factores de riesgo.**
- 2. Cribado en población de riesgo elevado:**
Historia familiar de poliposis cólica familiar.
Historia familiar de cáncer colorrectal hereditario no poliposis
Historia familiar de cáncer colorrectal y/o adenoma
- 3. Vigilancia (enfermedad inflamatoria intestinal, historia personal de adenoma)**

Cuadro 1: Elaboración propia (8).

Los procedimientos llevados a cabo para la detección precoz del cáncer colorrectal son:

- El tacto rectal: es una técnica sencilla, barata e inocua. Permite la detección de las lesiones situadas a menos de 7-10 cm del margen anal (8).
- La prueba de detección de sangre oculta en heces: es una prueba eficaz y de las más utilizadas. Se realiza anualmente (8,9).
- Otra práctica clínica utilizada es la rectosigmoidoscopia flexible: es un método con una alta capacidad para detectar lesiones, ya que, se pueden detectar hasta un 60-70 % de lesiones colorrectales. Se recomienda realizar cada 5 años (8,9).

Estas pruebas han demostrado ser una estrategia efectiva en pacientes entre 50 y 70 años para reducir la mortalidad por cáncer colorrectal (8).

Aún no existe un consenso del manejo quirúrgico más apropiado dado que no se ha demostrado diferencia significativa en la supervivencia por lo que la decisión debe ser individualizada, sin embargo, la resección local presenta mejores beneficios inmediatos para el paciente ya que la recuperación es más rápida, con menores complicaciones posquirúrgicas. En cambio, la resección abdominoperineal ofrece un gran control de la enfermedad a nivel local con una mayor calidad de vida del paciente, pero con la posibilidad de estoma definitivo. Hay que tener en cuenta, en la mayoría de las ocasiones, que ninguna de estas dos cirugías ofrece la curación definitiva de la patología, pero esto dependerá del estadio de la neoplasia al momento del diagnóstico (2,6,7,10).

El melanoma anorrectal es una neoplasia agresiva, alrededor del 60% de los pacientes presentan metástasis en el momento del diagnóstico, siendo las metástasis pulmonares las más frecuentes (7,10).

Existen terapias adyuvantes como el interferón alfa, braquiterapia con 117-Cesio, entre otras, sin embargo, se necesita una mejor comprensión de los errores genéticos del melanoma mucoso para poder proporcionar tratamientos específicos y efectivos (11).

En el caso clínico se optó por resección local con sospecha de posible melanoma, cuya anatomía patológica confirmó el resultado. Se aconsejó una segunda intervención de ampliación de márgenes, aparte, el paciente recibió un año de tratamiento con inmunoterapia interferon. El paciente ha estado en control con rectoscopias y TAC libre de enfermedad metastásica y local.

CONCLUSIÓN

El melanoma anorrectal es un tumor poco frecuente, pero agresivo con mal pronóstico. Se debe tener una alta sospecha de la enfermedad para permitir un diagnóstico temprano ya que la gran mayoría de los pacientes suelen ser mal diagnosticados. El compromiso ganglionar y enfermedad metastásica es común y suele estar presente cuando se realiza el diagnóstico. Aún sin diferencias significativas en la supervivencia, la cirugía de resección local es menos agresiva para el paciente presentando, también, representa menos complicaciones que la resección abdominoperineal. Las terapias adyuvantes no han demostrado ser ventajosas en la supervivencia, se necesitan más estudios para proporcionar un tratamiento específico y efectivo.

Declaración de conflicto de interés

No existen por nuestra parte conflicto de intereses en que salga publicado.

Declaración de financiamiento

Subsidiado por nosotros mismos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Montes-Osorio ZE, Moreno-Berber JM. Anorectal melanoma: a case report and literature review. *Cir Gen*. 2017;39(4):232-236.
2. Villarroel Salinas JC, Torrico Gonzales MM, Canchari Corrales BR, Zambrana Peredo OS. Melanoma Ano-Rectal (rectal primario), reporte de un caso. *Rev Cient Cienc Med* 2015;19 (2):55-59
3. Werimo Pascal K, Gatheru J, Mwanzi S, Onyango N, Rajula A. Melanoma rectal primario en una mujer africana: reporte de un caso. *PAMJ* 2022;41 (286)(1-7)
4. Iddings, DM., Fleisig, AJ., Chen, SL., Faries, MB., & Morton, DL. . Practice patterns and outcomes for anorectal melanoma in the USA, reviewing three decades of treatment: is more extensive surgical resection beneficial in all patients?. *Annals of surgical oncology*, 2010; 17(1): 40-44. <https://doi.org/10.1245/s10434-009-0705-0>
5. Serafim Parra R, Normanha Ribeiro de Almeida AL, Bachega Badiale G, Fernandes da Silva Moraes MM, et al. Melanoma of the anal canal. *Clinics* 2010;65(10):1063-1065
6. Dominguez Jimenez JJ, Puente Gutierrez JJ, Diaz Iglesias JM, Pelado Garcia EM, Garcia Moreno AM. Melanoma Maligno Rectal. *RAPD online*; 2013, vol.36 nº1(118-119)
7. de Meira Júnior, J. D., Sobrado, L. F., Guzela, V. M., Nahas, S. C., & Sobrado, C. W. Anorectal Mucosal Melanoma: A Case Report and Literature Review. *The American journal of case reports*. 2021 22: e933032. <https://doi.org/10.12659/AJCR.933032>
8. Piñol V, Bessa J, Saló J, Elizalde JI, Castells A. La detección precoz del cáncer colorrectal. *Medicina Integral*, 2001, Vol 37, Nº 3(118-126):.
9. Borràs JM, Espinàs JA. Cribado del cáncer colorrectal: entre las dudas y la evidencia. *Gac Sanit* 2002;16(4):285-287
10. Uddin N, Iqbal M, Hashmi H. Primary Anorectal Amelanotic Malignant Melanoma: A case report. *J Dow Univ Health Sci* 2020; vol 14(2):91-94

11. Malaguarnera, G., Madeddu, R., Catania, V. E., Bertino, G., Morelli, L., Perrotta, R. E., Drago F., Malaguarnera M., & Latteri, S. Anorectal mucosal melanoma. *Oncotarget*, 2018; 9(9):8785-8800. <https://doi.org/10.18632/oncotarget.23835>