

Case Report

ANORECTAL MELANOMA: A CAS REPORT A REVIEW OF THE LITERATURE

MELANOMA ANORRECTAL: A PROPÓSITO DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Cristina Marco Continente^{1*}, Carlos Alberto Jordán Chaves¹, Maria Esther Pérez Margalló¹, Francisco Manuel Sosa Moreno², Antonio Adolfo Nieto Soler¹

¹Departamento de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital de Mérida, Mérida (Badajoz), España

²Departamento de Anatomía Patológica. Hospital de Mérida, Mérida (Badajoz), España

*Corresponding Author:

Cristina Marco Continente,

Departamento de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital de Mérida, Avenida Emérita 71, 06800, Mérida (Badajoz), España.

E-mail: cristinamarcocontinente@gmail.com

Received: 22 September 2023. Approved: 29 September 2024. Published: November 2024

Abstract

Primary anorectal melanoma is a highly malignant tumour with a significant metastatic potential and a poor prognosis. We present the case of a 75-year-old female patient diagnosed with anorectal melanoma, without involvement of the sphincter apparatus and no distant metastasis. Local surgical resection was performed for symptomatic relief, along with palliative radiotherapy. Currently, scientific evidence does not allow for clear guidelines regarding diagnosis and treatment, which remains highly controversial. The treatment is primarily surgical, with debate between abdominoperineal resection and local excision. At present, there are no clinical trials evaluating the differences between these techniques. However, many specialists prefer local excision as the oncological outcomes are similar, and the morbidity and mortality rates are significantly better.

Resumen

El melanoma primario anorrectal es un tumor altamente maligno, con gran capacidad metastásica y un pronóstico infausto. Presentamos el caso de una paciente de 75 años a la que se le diagnostica de melanoma anorrectal, sin afectación del aparato esfinteriano, sin focos a distancia. Se realiza resección quirúrgica local para alivio sintomático y radioterapia paliativa. La evidencia científica hoy por hoy no permite establecer pautas claras en cuanto al diagnóstico y tratamiento, siendo este muy controvertido. Su tratamiento es fundamentalmente quirúrgico, debatiéndose entre la amputación abdominoperineal, y la escisión local. Actualmente, no existen ensayos clínicos para evaluar las diferencias entre ambas técnicas. Sin embargo, muchos especialistas se decantan por escisión local, ya que los resultados oncológicos son similares y la tasa de morbimortalidad son claramente mejores.

Keywords: Melanoma, Anorectal Melanoma, Abdominoperineal Resection, Local Excision

Introducción

El melanoma primario anorrectal es un tumor altamente maligno, con gran capacidad metastásica y un pronóstico infausto. Actualmente, la evidencia científica no permite establecer pautas claras en cuanto al diagnóstico y tratamiento, siendo este muy controvertido [1, 2].

Presentación del caso

Presentamos el caso de una paciente de 75 años, con antecedentes de carcinoma uterino a los 23 años con tratamiento con histerectomía y doble anexectomía y quimioterapia adyuvante, talasemia minor y deterioro cognitivo moderado secundario a hematoma subdural postraumático. La paciente presentaba cuadro de proctalgi, tenesmo, y astenia de un año de

evolución, por lo que se realizó colonoscopia objetivando neoformación de 6cm a nivel de ampolla rectal, sin afectación del aparato esfinteriano. El estudio anatomopatológico diagnosticó melanoma anorrectal (estudio inmunohistoquímico positivo para S-100, SOX10 y Melan-A, y negativo para CK AE1/AE3 y CD45) (Figura 1), por lo que se completa estudio con resonancia magnética cerebral sin evidenciar diseminación a distancia y tomografía por emisión de positrones (PET-TC) detectando masa hipermetabólica en recto, compatible con proceso neoplástico, sin focos a distancia. En Comité multidisciplinar se decide, dado el mal pronóstico y la alta agresividad y morbimortalidad de los tratamientos disponibles, resección quirúrgica local para alivio sintomático y radioterapia paliativa. Se realiza escisión parcial transanal (R2) por infiltración de tabique rectovaginal. Paciente es dada de alta al 4º día postoperatorio sin presentar complicaciones inmediatas.

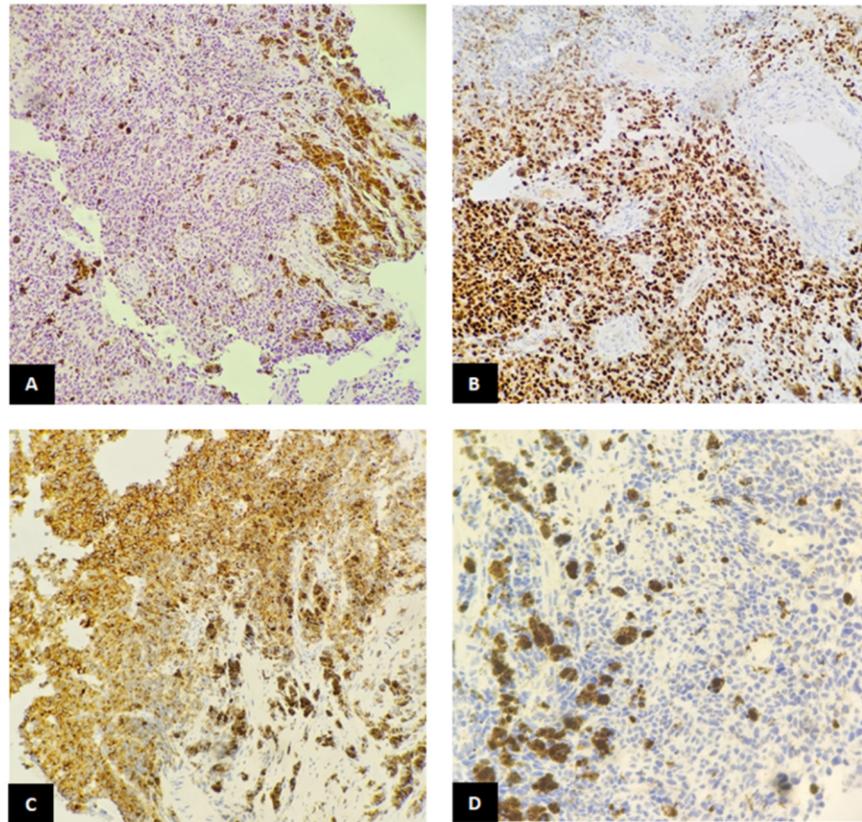


Figura 1. Imagen histológica con tinción de hematoxilina-eosina de mucosa rectal infiltrada por células compatibles con melanoma (20x)(A), y estudio inmunohistoquímico con resultado positivo para SOX-10 (20x) (B) y Melan-A (20x) (C), y negativo para CK AE1/AE3 (40x) (D)

Discusión

El melanoma se origina en los melanocitos, células fagocíticas procedentes de la cresta neural. La localización más frecuente de estos tumores es la piel (epidermis) y la retina, seguido de la región anorrectal, especialmente en la zona de transición y región escamosa, representando un 0,3-3% de los melanomas, y el 1-3% de los tumores anorrectales. Afecta igualmente a hombres y mujeres, en torno a la 5^a-6^a década de la vida, y mayoritariamente de raza caucásica. [1-8]

El melanoma anorrectal tiene una etiopatogenia no bien establecida, a diferencia del melanoma cutáneo. Se sugiere que los pacientes con VPH y VIH tienen mayor riesgo de padecer esta enfermedad debido al papel de la inmunología en su desarrollo. [1, 3, 6]

Se trata de una enfermedad silente o con una sintomatología inespecífica, en forma de rectorragia, tenesmo, cambios en el ritmo deposicional, prurito

o proctalgia; siendo frecuentemente confundidos con hemorroides complicadas, lo que hace que el diagnóstico sea tardío y, por tanto, en estadios avanzados. [1-8]

En el momento del diagnóstico, aproximadamente entre el 20 y el 60% tienen invadidos los ganglios linfáticos regionales, y del 7 al 25% presenta metástasis a distancia, siendo hígado, pulmones, sistema esquelético y sistema nervioso central los más frecuentemente afectados. [1-4, 6]

La colonoscopia y biopsia será necesaria para descartar la existencia de otras patologías sincrónicas y para establecer el diagnóstico definitivo. La ecografía endoanal y la resonancia magnética pélvica ayudarán a descartar la afectación del aparato esfinteriano y la presencia de adenopatías regionales. La tomografía computarizada (TC) de cuerpo completo permitirá descartar la propagación a distancia. El PET-TC no será de uso rutinario, ya que su sensibilidad es similar al TC. [2-5]

La estadificación según la American Joint Commission on Cancer Staging for Anorrectal Melanoma tiene en cuenta la extensión y profundidad de la lesión; existe una versión simplificada basada exclusivamente en la extensión (estadio I: enfermedad local, estadio II: adenopatías locorregionales positivas, y estadio III: metástasis a distancia). [1, 3, 4]

Su tratamiento no está claramente estandarizado, debido a su baja incidencia, su pronóstico devastador y la escasa evidencia científica, basada principalmente en series de casos clínicos. [1, 3]

Su tratamiento fundamentalmente es quirúrgico, debatiéndose entre la amputación abdominoperineal (AAP) en aquellos casos con afectación de los esfínteres, y la escisión local con márgenes de seguridad, cuando este no está afecto. Actualmente, no existen ensayos clínicos aleatorizados para evaluar las diferencias entre ambas técnicas. Sin embargo, muchos estudios se decantan por la escisión local, ya que los resultados a largo plazo son similares, la diseminación ganglionar, aunque errática, tiende a tener lugar en la región inguinal, por lo que la disección mesorrectal no tiene una ventaja intrínseca en términos de radicalidad oncológica, y la tasa de morbimortalidad asociada al procedimiento, la calidad de vida posterior del paciente y el consumo de recursos a largo plazo son claramente menores con la cirugía conservadora del esfínter. [1-9]

La adyuvancia con radioterapia, quimioterapia e inmunoterapia siguen siendo controvertidas, ya que pueden aumentar el tiempo libre de enfermedad, pero no la supervivencia global. Sin embargo, parece que lo más efectivo es la combinación de cirugía y radioterapia en caso de enfermedad estadio I; y cirugía seguido de quimioterapia/inmunoterapia en caso de enfermedad estadio II. En caso de enfermedad en estadio III la cirugía queda relegada en caso de complicaciones. [1-3, 10]

Lamentablemente el pronóstico es fatídico, con supervivencias del 0% a los 5 años en casos de enfermedad diseminada. Las pruebas de detección de mutaciones brindan una oportunidad para la terapia dirigida. Se recomiendan las pruebas moleculares en el momento del primer diagnóstico para permitir la entrada en ensayos clínicos. Los fármacos en ensayo son en su mayoría inhibidores de c-kit e inhibidores anti-PD-1, con tasas de respuesta que varían entre el 23 y el 54% [1-4, 6].

Declaraciones de los autores

- La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.
- Los autores declaran no tener conflicto de intereses.
- Los autores declaran que se han seguido los protocolos establecidos por sus respectivos centros sanitarios para acceder a los datos de las historias clínicas a los fines de poder realizar este tipo de publicación con finalidad de investigación / divulgación para la comunidad científica.

Referencias

1. Merichal Resina M, Cerdan Santacruz C, Sierra Grañón E, et al. Melanoma anal, una patología radicalmente distinta al melanoma cutáneo, con un pronóstico infausto. *Cir Esp.* 2020; 98 (8): 488-495
2. Apostu RC, Stefanescu E, Razvan, RR, et al. Difficulties in diagnosing anorectal melanoma: a case report and review of the literature. *World J Clin Cases.* 2021; 9(36): 11369-11381
3. Merichal Resina M, Cerdan Santacruz C. Anal melanoma: a rare perianal tumor with a poor prognosis. *Dis Colon Rectum.* 2020; 63(5): 573-576.
4. Donizeti de Meira Júnior J, Fraco Sobrado L, et al. Anorectal Mucosal Melanoma: A Case Report and Literature Review. *Am J Case Rep.* 2021; 22: e933032-1–e933032-5
5. Piskin E, Aydin O, Şenlikçi A, et al. Primary anorectal malignant melanomas: retrospective analysis of 11 cases in a single center. *Turk J Surg.* 2021; 37(1): 63–67.
6. Soufi K, Abbasi F, Wei D, Verma R. Rectal melanoma: rare cancer with grave prognosis. *Case Rep Gastroenterol.* 2023; 17(1): 235-241
7. Ju-Ji D, Chun-Sheng Q, Wei W, et al. Primary anorectal malignant melanoma: a case report. *Int J Clin Exp Pathol.* 2020; 13(2): 272–276.
8. Oluwafemi Fatudimu S, Omoseebi O, Fatai Babalola O, Olatunde Akanni S. Anal melanoma:

- a case report of a rare and lethal malignancy in a suburban nigerian teaching hospital. Niger J Surg. 2021 Jan-Jun; 27(1): 59–62.
9. Ho-Man Y, Brinda G, Bhishak K. A rare case of primary anorectal melanoma and a review of the current landscape of therapy. J Community Hosp Intern Med Perspect. 2020; 10(4): 371-376.
 10. Naqvi J, Lee A, Lederman A, et al. Patterns of care and survival outcomes in the treatment of anal melanoma. J Gastrointest Cancer. 2020; 51(1): 211-216.