

# Melanoma anorrectal, patología infrecuente.

## Reporte de caso

**Autores** Flores, Yanett<sup>1</sup>; De Faria, Alejandro<sup>2</sup>; Bautista, Ismar<sup>3</sup>; Carrillo, Yuliana<sup>3</sup>

**Afiliación**  
1 Jefe de la Unidad de Gastroenterología IAHULA.  
2 Coordinador del postgrado de Gastroenterología ULA.  
3 Residente de Gastroenterología ULA.

Revista GEN (Gastroenterología Nacional) 2020; 74(3): 113-116.

© Sociedad Venezolana de Gastroenterología. Caracas, Venezuela- ISSN 2477-975X.

**Fecha de recepción:** 08/03/2020

**Fecha de revisión:** 15/04/2020

**Fecha de Aprobación:** 26/04/2020

### Resumen

Los melanomas primarios de ano y recto son neoplasias raras con comportamiento agresivo y de mal pronóstico. El diagnóstico a menudo se retrasa porque estos tumores son amelanóticos en el 20-25% de los casos y a menudo se confunden con enfermedades benignas como las hemorroides. Por lo tanto, es necesaria una exploración física minuciosa y un elevado índice de sospecha. Se presenta caso de paciente femenino de la 6ta década de vida con rectorragia+proctalgia, manejada como enfermedad hemorroidal mediante hemorroidectomía y posteriormente aparición de lesiones pigmentadas con extensión a periné y vulva, con confirmación histológica de melanoma en estadio IV, por imágenes. La resección quirúrgica sigue siendo el pilar del tratamiento. Existe controversia con respecto al beneficio de la radioterapia o quimioterapia. El tratamiento del melanoma avanzado está evolucionando rápidamente hacia terapias dirigidas moleculares. De allí la importancia del diagnóstico precoz para su manejo oportuno y mejorar la sobrevida del paciente.

**Palabras clave:** melanoma, hemorroides, rectorragia.

### ANUS RECTAL MELANOMA, UNCOMMON PATHOLOGY A CASE REPORT

#### Summary

Primary melanomas of the anus and rectum are rare neoplasms with aggressive behavior and a poor prognosis. Diagnosis is often delayed because these tumors are amelanotic in 20–25% of case, and are often confused with benign diseases such as hemorrhoids. Therefore, a thorough physical examination and a high index of suspicion are necessary. A case of a female patient of the 6th decade of life with rectal bleeding + proctalgia is presented, managed as a hemorrhoidal disease through

hemorrhoidectomy and later appearance of pigmented lesions with extension to the perineum and vulva, with histological confirmation of stage IV melanoma, by imaging. The surgical resection it remains the mainstay of treatment. Controversy exists regarding the benefit of radiation therapy or chemotherapy. The treatment of advanced melanoma is rapidly evolving towards molecular targeted therapies. Hence the importance of early diagnosis for its timely management and improve patient survival.

**Key words:** Mucosal melanoma, rectal bleeding, hemorrhoids.

#### Introducción

El melanoma es una neoplasia maligna derivada de los melanocitos. El 90% asientan en la piel; seguido del melanoma ocular y melanoma mucosal<sup>(1)</sup>. Sin embargo, entre los melanomas primarios que asientan en el tracto gastrointestinal, la localización ano rectal es la más frecuente<sup>(2,3)</sup>.

El melanoma maligno anorrectal (MMAR), descrito inicialmente por Moore en 1857<sup>(4)</sup>, es un tumor poco frecuente con comportamiento agresivo y de mal pronóstico.<sup>(5)</sup>

Los síntomas son inespecíficos y su similitud con patologías benigna ano rectal, además de presentaciones no pigmentadas<sup>(9)</sup> dificultan el diagnóstico y pueden conducir a un retraso en el mismo. No obstante, es necesario una exploración física minuciosa y un elevado índice de sospecha clínica.<sup>(6,7)</sup>

Presenta una tasa de supervivencia menor del 20% en cinco años<sup>(8)</sup>. Su incidencia se ha duplicado en los últimos años, sin embargo, representando menos del 1% de las neoplasias malignas a nivel ano rectal<sup>(10)</sup>. Su afectación principalmente es en el sexo femenino entre los 50 y 60 años de edad<sup>(11,12)</sup>.

Su diagnóstico se basa fundamentalmente en alta sospecha clínica, estudio histológico e inmunohistoquímica<sup>(13,14)</sup>.

El melanoma anorrectal es relativamente resistente a la radioterapia y a la quimioterapia, aunque se han comunicado recientemente algunas mejorías parciales, sobre todo en tratamientos paliativos o de rescate para cirugía<sup>(15,16)</sup>. Por todo ello, el tratamiento de elección es la resección quirúrgica, aunque siguen siendo temas controvertidos el tipo de cirugía y la extensión de la resección<sup>(17,18)</sup>.

El reconocimiento de mutaciones específicas ha beneficiado el advenimiento de terapias moleculares dirigidas<sup>(19,20)</sup>. En cualquier caso, los resultados oncológicos que se obtienen son poco alentadores, con supervivencias medias que no sobrepasan los 15-20 meses de sobrevida.<sup>(21)</sup>

De allí, la relevancia del presente caso, de tener presente su probable diagnóstico, ante síntomas de patología anal benigna persistentes sin respuesta a tratamiento médico, por su comportamiento agresivo y diseminación linfática precoz.

### Presentación del caso

Femenina de 56 años, con diabetes Mellitus tipo 2 mal controlada. Inicia cuadro de cuatro meses de evolución con rectorragia intermitente, proctalgia y tenesmo rectal. Se diagnostica con enfermedad hemorroidal: hemorroides internas grado III sin respuesta a tratamiento. Se realiza hemorroidectomía en dos oportunidades, observándose en la segunda intervención quirúrgica lesiones pigmentadas a nivel ano rectal y perianal, de las cuales se toma biopsia. Al examen físico condiciones clínicas estables, adenomegalias inguinales bilaterales no dolorosas. En región perianal lesiones elevadas pigmentadas negruzcas, algunas circunscritas otras con extensión hacia zona perianal y vulva (Fig. 1,2) Tacto rectal doloroso, esfínter tónico, hacia pared anterior, lesión indurada de superficie lisa aproximadamente de 3 cm.

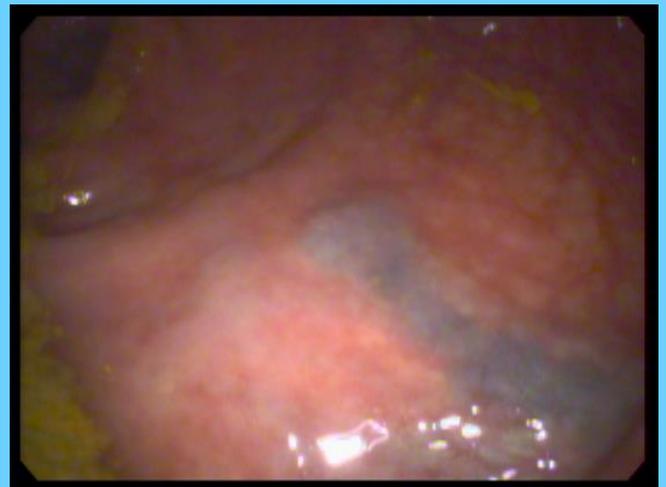


**Figura 2.** Lesiones pigmentadas circunscritas y otras confluentes en glúteo izquierdo.

En reporte de biopsia quirúrgica tomada en hemorroidectomía, se concluye: melanoma maligno de la unión ano-rectal infiltrante al estroma con embolización tumoral a vasos sanguíneos y linfáticos doble positivo, desmoplasia presente necrosis negativa. En colonoscopia posterior a hemorroidectomía se evidencia: en canal anal, hacia pared anterior se observan lesiones elevadas pigmentadas negruzcas unas circunscritas otras confluentes, no ulceradas con extensión a zona perianal y vulva, se concluye como melanoma ano rectal con extensión perianal (Fig. 3,4). TAC toraco-abdomino-pélvico con contraste oral y endovenoso: nódulo pulmonar en segmento postero-basal izquierdo de 11 mm calcificado de aspecto metastásico (Fig.5). Fue estadificado por cirugía oncológica en estadio IV, indicando tratamiento quimioterápico de primera línea (carboplatino, paclitaxel).



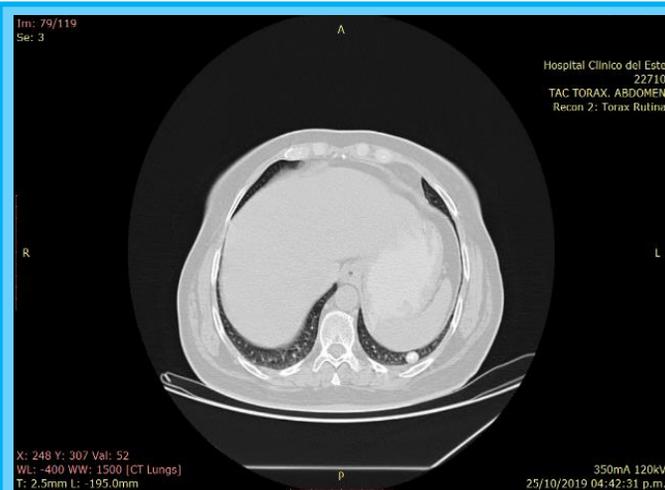
**Figura 1.** Lesiones elevadas pigmentadas perianales, en glúteo izquierdo y labio mayor ipsilateral.



**Figura 3.** Lesión pigmentada negruzca alargada en recto bajo.



**Figura 4.** Lesión "pseudopolipoidea" en unión ano-rectal, cabeza de aspecto adenomatoso y pedículo negruzco en ondulado.



**Figura 5.** Nódulo pulmonar calcificado, postero-basal derecho.

## Discusión

El MMAR pueden afectar el canal anal, recto o ambos, pero la gran mayoría se localizan en un perímetro de 6 cm desde el margen anal.<sup>(3,4)</sup> Pueden ser pigmentados o no, presentando aspecto variable, por lo que son confundidos con patología anal benigna. En el caso presentado la tumoración anal era pigmentada en canal anal con progresión a zona perianal y vulva.<sup>(7,8)</sup>

Acorde a la literatura, la paciente se encuentra dentro del rango etario y género de incidencia. El síntoma más frecuente es la rectorragia y proctalgiya, como el caso en discusión, observándose en 53-96 % de los pacientes; seguido por la presencia de tumoración anal, tenesmo, y cambio del hábito intestinal<sup>(4,5)</sup>. Por tanto, ante la clínica presentada se diagnostica como enfermedad hemorroidal, sin mejoría con tratamiento

médico, se realiza hemorroidectomía en dos oportunidades con probable progresión local, ante manipulación quirúrgica.<sup>(11,12,13)</sup>

Un minucioso examen proctológico, búsqueda de adenomegalias, las cuales se encontraban presentes, son fundamentales para determinar las características de la lesión y probable extensión, permitiendo excluir los diagnósticos diferenciales más frecuentes.

El diagnóstico se realiza mediante biopsia y tinción IHQ con positividad para proteínas S-100, HMB-45, Melanina A, vimentina, CD3, CD117 positivos.<sup>(15,18)</sup> En los últimos años la base genética ha sido blanco de estudio para el uso de terapias dirigidas. Reportándose diferentes mutaciones entre los melanomas cutáneos con alta mutación en BRAF, NRAS a diferencia de los mucosos, que siguen en estudio. Por otra parte, 40% presentan mutaciones del gen c-KIT, con alta tasa de proliferación, lo que demuestra su alta agresividad.<sup>(22,23)</sup>

En el presente caso, se toma biopsia quirúrgica de lesión en canal anal con características histológicas compatibles para melanoma de unión ano-rectal, sin realización de IHQ por no contar con el recurso.

Entre un 30-45% presentan metástasis al momento del diagnóstico (ósea, pulmonar, hepática, cerebral), por lo que es fundamental la realización de pruebas de imágenes como RNM, TAC y PET-scan, para la estadificación y decisiones terapéuticas. En nuestro caso se realiza TAC con evidencia de nódulo pulmonar metastásico, y adenopatías inguinales bilaterales, correspondiendo a un estadio IV.

De allí la importancia del diagnóstico precoz, para la toma de decisiones terapéuticas; debido a su comportamiento agresivo con invasión local extensa y una diseminación linfática precoz.

Uno de los objetivos del tratamiento es el control de los síntomas, ofreciendo una aceptable calidad de vida. A diferencia de otras neoplasias anorrectales, este carece de un esquema terapéutico definido, siendo en los últimos años de gran controversia.

Se debe conocer que una actitud agresiva no mejora la supervivencia. La resección local debe ser la primera opción,<sup>(14,16,17)</sup> siempre y cuando las características del tumor, tamaño e infiltración del aparato esfinteriano permitan que sea una técnica factible. Al optar entre la amputación abdominoperineal o resección local debe considerarse que la supervivencia es similar para ambas opciones quirúrgicas (15-20 meses), con resultados poco alentadores y que no son mejoradas por ninguna de las terapias adyuvantes disponibles (quimio-radioterapia o inmunoterapia).<sup>(19,20,21)</sup>

En sintonía, con lo reportado en la literatura, la paciente posterior a recibir sus ciclos de quimioterapia en control colonoscópico a los 6 meses, se observa progresión de la lesión hacia recto bajo y sin mejoría de la de la zona perianal.

## Conclusión

La incidencia baja del MMAR, su clínica inespecífica y semejanza con patología benigna anal, conducen a retraso en

el diagnóstico, sumado a su comportamiento agresivo, conlleva a un mal pronóstico. Su tratamiento sigue siendo un reto importante, por ser tumores quimio y radiación resistentes, a pesar de los avances en terapias adyuvantes dirigidas, y resección local, se debe tener como premisa el control de los síntomas y preservar la calidad de vida del paciente.

## Referencias

1. Chang AE, Karnell LH, Menck HR (1998) The American College of Surgeons Commission on Cancer and the American Cancer Society. *Cancer* 83:1664–1678.
2. Singer M, Mutch M (2006) Anal melanoma. *Clin Colon Rectal Surg* 19:78–87
3. Moore WD (1857) Recurrent melanosis of the rectum after previous removal from the verge of the anus in a managed 65. *Lancet* 1:290–294
4. Van Shaik PM, Ernst MF, Meijer HA, Bosscha K (2008) Melanoma of the rectum: a rare entity. *World J Gastroenterol* 14:1633–1635
5. Meguerditchian A, Meterissian SH, Dunn KB. Anorectal melanoma: Diagnosis and treatment. *Dis Colon Rectum*. 2011; 54 (5):638–644.
6. Meguerditchian AN, Meterissian SH, Dunn KB. Anorectal melanoma: Diagnosis and Treatment. *Dis Colon Rectum*. 2011; 54:638–644.
7. Moozar KL, Wong CS, Couture J. Anorectal malignant melanoma: treatment with surgery or radiation therapy, or both. *Can J Surg*. 2003; 46:345–349.
8. Martínez-Hernández-Magro P, Villanueva-Sáenz E, Chávez-Colunga LB. Melanoma maligno anal. Reporte de casos y revisión de la literatura. *Rev Gastroenterol Mex*. 2009;74:39-44.
9. Núñez-Garbín A, Córdova-Pantoja C, Patiño-Ascona S, Santillana-Callirgos J. Melanoma anal amelanótico. Reporte de caso. *Rev Colomb Gastroenterol*. 2013; 28:359-62.
10. Kanaan Z, Mulhall A, Mahid S, Torres ML, McCafferty M, McMasters KM, et al. A systematic review of prognosis and therapy of anal malignant melanoma: a plea for more precise reporting of location and thickness. *Am Surg*. 2012; 78:28-3
11. Weinstock MA. Epidemiology and prognosis of anorectal melanoma. *Gastroenterology*. 1993;104:174–78.
12. Zhang S, Gao F, Wan D. Effect of misdiagnosis on the prognosis of anorectal malignant melanoma. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2010; 136:1401–05.
13. Che X, Zhao DB, Wu YK et al (2011) Anorectal malignant melanomas: retrospective experience with surgical management. *World J Gastroenterol* 17:534–539.
14. Choi BM, Kim HR, Yun HR et al (2011) Treatment outcomes of anorectal melanoma. *J Korean Soc Coloproctol* 27:27–30
15. Ren M, Lu Y, Lv J et al (2018) Prognostic factors in primary anorectal melanoma: a clinicopathological study of 60 cases in China. *Hum Pathol* 79:77–85
16. Claudius F, Sven M, Andreas K et al (2016) Anorectal malignant melanoma: curative abdominoperineal resection: patient selection with 18F-FDG-PET/CT. *W J Surg Oncol* 14:185
17. Ribas A, Puzanov I, Dummer R et al (2015) Pembrolizumab versus investigator-choice chemotherapy for ipilimumab-refractory melanoma (KEYNOTE-002): a randomised, controlled, phase 2 trial. *Lancet Oncol* 16:908–918
18. Topalian SL, Sznol M, McDermott DF et al (2014) Survival, durable tumor remission, and long-term safety in patients with advanced melanoma receiving nivolumab. *J Clin Oncol* 32:1020–1030
19. Hintzsche, J. D. et al. Whole-exome sequencing identifies recurrent SF3B1 R625 mutation and comutation of NF1 and KIT in mucosal melanoma. *Melanoma Res*. 27, 189–199 (2017).
20. Lyu, J. et al. Whole-exome sequencing of oral mucosal melanoma reveals mutational profile and therapeutic targets. *J. Pathol*. 244, 358–366 (2018).
21. Claudius F, Sven M, Andreas K et al (2016) Anorectal malignant melanoma: curative abdominoperineal resection: patient selection with 18F-FDG-PET/CT. *W J Surg Oncol* 14:185
22. Cancer Genome Atlas Network. Genomic classification of cutaneous melanoma. *Cell* 161, 1681–1696 (2015).
23. Rose, A. E. et al. Clinical relevance of SKP2 alterations in metastatic melanoma. *Pigment Cell Melanoma Res*. 24, 197–206 (2011)