



## P-468 - TUMOR NEUROENDOCRINO ORIGINADO EN UN HAMARTOMA QUÍSTICO RETRORRECTAL

Izquierdo Pérez, Andrea; Ceniza Pena, Daniel; Seco Olmedo, Isabel; Martín Parra, Jose Ignacio; Martín Blázquez, Javier; Guennez Adjissi, Chahrazed; Domínguez Martín, Pedro; Rodríguez San Juan, Juan Carlos

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

### Resumen

**Introducción:** Los hamartomas quísticos retrorrectales (o quistes *tailgut*) son lesiones congénitas poco frecuentes del espacio presacro. Derivan de remanentes del intestino posterior embrionario. Afectan principalmente a mujeres entre los 30 y 50 años. Aunque suelen ser asintomáticos y hallados incidentalmente en estudios de imagen, pueden causar dolor pélvico, masa palpable, sangrado rectal o síntomas urológicos/ginecológicos según su tamaño y localización. El diagnóstico se basa principalmente en técnicas de imagen, siendo la RM la prueba más sensible, donde las lesiones suelen ser hiperintensas en T2 e hipointensas en T1. El TC complementa el estudio al identificar posibles calcificaciones. La ecografía transrectal, puede ser útil para evaluar su proximidad a la pared rectal. Histológicamente, estos quistes presentan un epitelio variable (cilíndrico, escamoso o de transición) y su contenido suele ser mucoide o seroso. Aunque su comportamiento es generalmente benigno, en raras ocasiones pueden malignizar, dando lugar a neoplasias como adenocarcinomas, carcinomas escamosos, sarcomas o tumores neuroendocrinos. En este contexto, presentamos un caso excepcional de un tumor neuroendocrino bien diferenciado (G1) originado en un quiste *tailgut*, representando una forma de transformación maligna muy poco frecuente.

**Caso clínico:** Varón de 63 años, sin antecedentes relevantes, es derivado desde Urología tras identificarse una tumoración submucosa rectal posterior mediante RM solicitada por HBP. Clínicamente, refería tenesmo y diarrea, con tacto rectal anodino. La RM reveló una lesión submucosa en la pared posterior del recto con dos componentes: uno caudal, sólido, de 15 mm, sugestivo de neoformación; y otro craneal, quístico/mucinoso, de hasta 4 cm. Se realizó colonoscopia con ecoendoscopia radial y lineal, acompañada de toma de biopsia, la cual evidenció un lipoma hiperecoico y un nódulo submucoso hipoeocoico de 14,7 × 9,8 mm. El análisis histológico de la muestra obtenida mediante ecoendoscopia confirmó la presencia de un TNE G1 localizado en el recto distal y clasificado como T1. Una segunda RM confirmó la naturaleza heterogénea de la lesión, sin invasión transmural, compatible con una estadificación por imagen T2. El body-TAC descartó diseminación a distancia. Por tanto, se pudo realizar una resección transanal completa de ambas lesiones, con alta al primer día posoperatorio. El análisis anatomo-patológico confirmó un NET G1 de 1,4 × 1,2 cm originado en un hamartoma quístico retrorrectal, sin permeación vascular ni perineural, Ki-67 < 3%, bordes libres y positividad para cromogranina, sinaptofisina e INSM1. El epitelio del hamartoma mostró expresión de CK7, GATA3, SATB2 y CDX2, con focos de hiperplasia neuroendocrina. Tras evaluación en comité multidisciplinar, se indicó seguimiento clínico. A los 8

meses, el paciente permanece libre de enfermedad.

**Discusión:** Los hamartomas quísticos retrorrectales son lesiones congénitas infrecuentes, generalmente benignas y asintomáticas, cuyo diagnóstico puede retrasarse por su presentación inespecífica y la similitud clínica con otras patologías anorrectales. No obstante, deben vigilarse adecuadamente debido a su potencial, aunque raro, de malignización, estimado entre un 2-13%. Entre las transformaciones malignas descritas, la progresión a TNE es extremadamente inusual, con alrededor de 20 casos reportados en la literatura. Esta evolución resalta la importancia del diagnóstico precoz y la extirpación completa de estas lesiones.