

Tumor del estroma gastrointestinal de localización anorrectal

Ana Isabel López-López^a, Luis Martín-Díaz^a, Manuel Vicente-Cantero^a, Luis Polo-García^b, Antonio Ríos-Zambudio^a y Manuel del Pozo-Rodríguez^a

^aServicio de Cirugía General y Aparato Digestivo II. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. El Palmar. Murcia.

^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. El Palmar. Murcia. España.

Resumen

Los tumores del estroma gastrointestinal forman un grupo infrecuente de neoplasias. Representan únicamente el 1-2% del total de tumores del tracto digestivo y la localización anorrectal es una de las menos descritas en la bibliografía. Se presenta un caso de tumor del estroma gastrointestinal situado en la parte distal del recto y el canal anal en un varón de 44 años de edad. Se revisan los datos clínicos y de tratamiento más significativos de este tipo de neoplasias.

Palabras clave: Tumor del estroma gastrointestinal anorrectal. GIST.

GASTROINTESTINAL STROMAL TUMOR LOCATED IN THE RECTUM

Gastrointestinal stromal tumors (GIST) are highly unusual, representing only 1-2% of all gastrointestinal tumors. Anorectal location is one of the least common localizations described in the literature.

We report a case of GIST in a 44-year-old man in the distal rectum and anal canal. The most important clinical and therapeutic findings of this type of neoplasm are reviewed.

Key words: Rectal gastrointestinal stromal tumor. GIST.

Introducción

Los tumores del estroma gastrointestinal (GIST) son neoplasias mesenquimales que se presentan con mayor frecuencia en el estómago y el intestino delgado; pueden aparecer en cualquier parte del intestino, y sólo ocasionalmente en el epiplón mayor y en el peritoneo^{1,2}. No pueden clasificarse como leiomiomas, leiomiomas o schwannomas mediante tinciones convencionales. En la actualidad se sabe que los GIST expresan la proteína KIT (CD 117), rasgo diferenciador con otros tipos de tumores intestinales³.

Caso clínico

Varón de 44 años que consultó en urgencias por intenso dolor anal espontáneo. En la exploración física, mediante tacto rectal se detectó una masa en la pared posterior del recto de 4 cm, dolorosa. La analítica, la ecografía abdominal y las radiografías de tórax y abdomen fueron normales. Se exploró de urgencia bajo raquianestesia y se objetivó una

tumoración submucosa en la cara posterior rectal a 2 cm del margen anal, dura, móvil, que ocupaba el espacio isquiorrectal. Las biopsias de la mucosa y de la tumoración mostraron una neoformación mesenquimal de morfología fusiforme sin mitosis ni necrosis positiva para CD-34, y negativa para actina, desmina y S 100. La tomografía computarizada (TC) evidenció una masa redondeada bien delimitada con densidad de músculo, protuberante en el anorrecto (fig. 1). La ecografía transrectal mostró una masa de borde externo mal definido sin adenopatías. Se procedió a una intervención electiva en posición de talla, con incisión arqueada a 3-4 cm del ano paralela a éste, en la que se identificó una tumoración polilobulada, bien delimitada, situada en la pared anorrectal, que distendía el plano de los elevadores, que se extirpó reconstruyendo los planos musculares. En el estudio anatomopatológico se puso de manifiesto un patrón conectivo celular con ordenación de bandas entrelazadas con células de núcleos alargados, escasas atipias y mitosis en número variable, según la zona, sin sobrepasar el 5% en su totalidad por cada 50 campos de gran aumento. Se confirmó la positividad para CD-34 y CD-117. El paciente evolucionó satisfactoriamente.

Discusión

Los GIST son las neoplasias mesenquimales más frecuentes del tracto digestivo³ y corresponden a tumores del estroma no definidos por la microscopía óptica como leiomiomas, leiomiomas o schwannomas. Se localizan más a menudo en el estómago y en el intestino delgado proximal, y pueden aparecer en cualquier porción del tracto alimentario que contenga músculo liso. La loca-

Correspondencia: Dra. A.I. López-López.
Sacristía, 17. 30050 La Alberca. Murcia. España.

Manuscrito recibido el 30-6-2003 y aceptado el 22-9-2003.

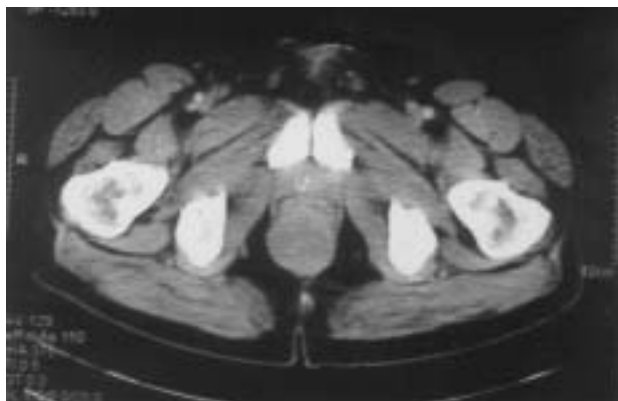


Fig. 1. Imagen de tomografía computarizada (TC), en la que se observa una masa redondeada, de 4 cm de diámetro, bien delimitada, de consistencia homogénea y localizada en la zona más distal de la ampolla rectal.

lización rectal es la tercera en frecuencia, y en el ano son muy raros^{1,4}.

Sus manifestaciones clínicas son pocas e inespecíficas, relacionadas con su localización y tamaño, y con frecuencia permanecen silentes. En un 25% la primera manifestación es una hemorragia digestiva y en un 30-40% de los casos son un hallazgo casual en una laparotomía². Aparecen radiológicamente como un defecto de repleción de márgenes lisos y en la endoscopia hacen protrusión en la luz intestinal recubiertos de mucosa, a veces ulcerada. Los criterios ecoendoscópicos con un 80-90% de sensibilidad para el diagnóstico de malignidad son: tamaño mayor de 4 cm, borde irregular, focos ecogénicos mayores de 3 mm, áreas quísticas intralesionales superiores a 4 mm⁵. La TC y la resonancia magnética nuclear (RMN) no ofrecen datos específicos. El diagnóstico de certeza es anatomopatológico, habitualmente por macrobiopsia² como en nuestro caso o por laparotomía.

La histopatología de los GIST indica una relación con las células del músculo liso, pero raramente se observan rasgos bien definidos de diferenciación muscular como los leiomiomas o leiomiomasarcomas. El inmunofenotipo ha demostrado tener utilidad para identificarlos⁶. La diferencia es la expresión casi universal del antígeno CD-117 por los GIST en contraste con leiomiomasarcomas y otros tumores fusocelulares que son típicamente CD-117 negativos³. Hay una mutación en el exón 11 del protooncogén *c-kit*, que codifica la proteína KIT (CD-117), que es un receptor transmembrana con función tirosinasa. Cuando el ligando se une al receptor induce su dimerización, facilitando el incremento de la actividad tirosinasa, y éste es el inicio de una secuencia de señales intracelulares que conducen al incremento en la supervivencia y/o capacidad de proliferación de la célula⁴. La prevalencia en los GIST de la mutación de *c-kit*, que da lugar a la secuencia descrita, es del 90%¹.

Dado que los GIST y las células intersticiales de Cajal, llamadas "del marcapasos intestinal", expresan CD-117,

se ha propuesto que los GIST se originan en las células madre CD-34 positivas, que se diferencian hacia el fenotipo de marcapasos celular⁷. Esta relación es controvertida, ya que se han descrito tumores primarios en el epiploon mayor y el mesenterio fenotípicamente idénticos a los GIST⁸. El tamaño parece un factor pronóstico independiente y otros factores anatomopatológicos, como el índice mitótico, la aneuploidía, la morfología celular, el índice proliferativo y el porcentaje de células en fase S, también se han relacionado con la supervivencia¹. En el recto, los GIST menores de 2 cm y con menos de 5 mitosis por campo de gran aumento presentan un comportamiento benigno, a diferencia de los mayores de 5 cm o con más de 5 mitosis por campo, que se comportan agresivamente¹.

El tratamiento de elección es la resección quirúrgica³, en nuestro caso por vía perineal, debido a su origen en la pared anorrectal. Las linfadenectomías no están justificadas, ya que raramente presentan afectación linfática^{3,9}. Metastatizan por vía sanguínea y por continuidad, afectando con mayor frecuencia al hígado, el peritoneo y el pulmón^{2,3}. La rotura del tumor antes o durante la intervención quirúrgica ensombrece el pronóstico³.

La radioterapia adyuvante no ha demostrado tener beneficio. La respuesta a la quimioterapia convencional ha sido menor del 10%. En la leucemia mieloide crónica el mesilato de imatinib (Glivec) bloquea la fosforilación de una tirosinasa defectuosa producida por las células positivas al cromosoma Philadelphia. Se ha demostrado que también es capaz de bloquear el receptor de tirosinasa KIT, y aunque su papel como adyuvante en los GIST primarios aún se está evaluando³ parece haberse convertido en un agente de primera línea cuando existe enfermedad avanzada o metastásica.

Bibliografía

- Meitinen M, El-Rifai W, Sobin L, Lasota JE. Evaluation of malignancy and prognosis of gastrointestinal stromal tumors: a review. *Hum Pathol* 2002;33:478-83.
- Miquel Plaza J, Martín de Argila C, Martínez Molina E, González Palacios J, Sanjuán Benito A, Boixeda de Miguel D. Tumor estromal colónico de características atípicas. *Gastroenterol Hepatol* 2001; 24:339-42.
- De Matteo RP, Heinrich MC, El-Rifai W, Demetri G. Clinical management of gastrointestinal stromal tumors: before and after STI-571. *Hum Pathol* 2002;33:466-71.
- Miettinen M, Furlong M, Sarlomo-Rikala M, Burke A, Sobin L, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors, intramural leiomyomas in the rectum and anus: a clinicopathologic, immunohistochemical and molecular genetic study of 144 cases. *Am J Surg Pathol* 2001;25:1121-33.
- Tio TL, Tytgat GN, Der Hartog Jargert FC. Endoscopic ultrasonography for the evaluation of smooth muscle in the upper gastrointestinal tract: an experience with 42 cases. *Gastrointest Endosc* 1990;36:342-50.
- O'Leary T, Berman J. Gastrointestinal stromal tumors: answers and questions. *Hum Pathol* 2002;33:456-8.
- Sicar K, Hewlett BR, Huizinga JD, Chorneyko K, Berezin I, Riddell RH. Interstitial cells of Cajal as precursors of gastrointestinal stromal tumors. *Am J Surg Pathol* 1999;23:377-89.
- Gorospe L, Simon MJ, Lima F, Esteban I, Madrid C, Hitos E. Primary mesenteric tumor with phenotypical features of gastrointestinal stromal tumors. *Eur Radiol* 2002;12(Suppl 4):82-5.
- Fernández F, Paredes JP, García P, Potel J. Tumoración estromal gastrointestinal. *Cir Esp* 2001;69:408-10.