



Figura 2 – Corte sagital de RM pelviana.

los síntomas aparecen en un plazo relativamente corto tras la implantación, pero se han descrito latencias de hasta 14 años⁷. La localización de los implantes determina los síntomas, de manera que las manifestaciones más frecuentes son dolor pelviano en los días previos a la menstruación, dispareunia, infertilidad, dolor abdominal y proctalgia con tenesmo^{4,5}. El diagnóstico es complejo y en múltiples ocasiones se confunde con infecciones y abscesos². Un diagnóstico precoz y adecuado tratamiento pueden prevenir la alteración de la continencia³⁻⁵. La clave es una historia clínica exhaustiva que permita relacionar los síntomas con la historia menstrual⁸. En cuanto a la exploración, no siempre encontraremos una tumoración dolorosa y palpable junto a la cicatriz de una episiotomía. La aspiración con aguja para estudio microbiológico y citológico puede ser de utilidad en algunos casos⁸, pero no cambiará la actitud quirúrgica³. La ecografía endoanal permite establecer si está afectado el plano esfinteriano y ayuda a planificar la intervención quirúrgica^{2,4}. La supresión hormonal es el tratamiento de elección para la endometriosis extrapelviana⁹, pero cuando hay afección perineal, debe asociarse a cirugía⁶. Está indicado realizar una exéresis de la lesión intentando respetar la arquitectura esfinteriana³. La extirpación debe ser completa, pues se han descrito casos de endometriosis extrapelviana con degeneración maligna¹⁰ y recurrencias⁶.

BIBLIOGRAFÍA

1. Woodward PJ, Sohaey R, Mezzetti Jr TP. Endometriosis: radiologic-pathologic correlation. *Radiographics*. 2001;21:193-216.
2. Park SB, Kim JK, Cho KS. Sonography of endometriosis in infrequent sites. *J Clin Ultrasound*. 2008;36:91-7.
3. Schweiger W, Bacher H, Cerwenka H, Mischinger H. Perianal endometriosis with involvement of the external anal sphincter. *Eur J Surg*. 1999;165:615-7.
4. Martínez P, Villanueva E, Alvarez F, Rocha J, Valdés M. Endoanal sonography in the assessment of perianal endometriosis with external anal sphincter involvement. *J Clin Ultrasound*. 2002;30:245-8.
5. Barisic G, Krivokapic Z, Jovanovic D. Perineal endometriosis in episiotomy scar with anal sphincter involvement: report of two cases and review of the literature. *Int Urogynecol J*. 2006;17:646-9.
6. Zhu L, Lang J, Wang H, Liu Z, Sun D, Leng J, et al. Presentation and management of perineal endometriosis. *Int J Gynaecol Obstet*. 2009;105:230-2.
7. Prince LN, Abrams J. Endometriosis of the perineum; review of the literature and case report. *Am J Obstet Gynecol*. 1957;73:890-3.
8. Raddaoui E, Ameer S. Abdominal wall endometriosis: a report of 2 cases with primary diagnosis by fine needle aspiration. *Acta Cytol*. 2010;54:214-6.
9. Espauella J, Armengol J, Bella F, Lain JM, Calaf J. Pulmonary endometriosis: conservative treatment with GnRH agonists. *Obstet Gynecol*. 1991;78:535-7.
10. Chumas JC, Thanning L, Mann WJ. Malignant mixed mullerian tumor arising in extragenital endometriosis: report of a case and review of the literature. *Gynaecol Oncol*. 1986;23:227-33.

Vanesa Maturana Ibáñez*,
Manuel Ferrer Márquez, Almudena Moreno Serrano,
Ángel Reina Duarte y Ricardo Belda Lozano

Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, CH
Torrecárdenas, Almería, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vanematu69@hotmail.com
(V. Maturana Ibáñez).

0009-739X/\$ – see front matter

© 2010 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:[10.1016/j.ciresp.2010.06.012](https://doi.org/10.1016/j.ciresp.2010.06.012)

Manejo quirúrgico del cáncer colorrectal familiar tipo X

Surgical management of familial colorectal cancer type X

Dentro del cáncer colorrectal (CCR) existe un porcentaje de casos hereditarios (5-10%). El síndrome de Lynch (SL) es el más

frecuente, y su base genética es la presencia de mutaciones en los genes de reparación del ADN, mientras que su expresión

molecular puede ser la inestabilidad de microsatélites (IMS), así como la ausencia de expresión de las proteínas del sistema de reparación del ADN¹. El síndrome de CCR familiar tipo X es un grupo de reciente definición dentro del CCR, y que engloba aquellos casos que, cumpliendo los criterios clínicos de Ámsterdam para el SL, sin embargo no presentan IMS²⁻⁴. Por el momento, ni el *screening*, ni el manejo quirúrgico, ni el seguimiento de este síndrome se han precisado, por lo que presentamos un caso que ilustra la dificultad en su manejo.

Paciente de 56 años, cuyos antecedentes personales son hipertensión arterial, fibrilación auricular crónica, diabetes mellitus tipo 2 y cardiopatía isquémica. Sus antecedentes familiares cumplen los criterios clínicos de Ámsterdam tipo II. Es diagnosticado de una neoplasia de colon sigmoide mediante colonoscopia; se realiza el análisis de la IMS, que resulta negativo. Por este motivo se realiza únicamente una sigmoidectomía oncológica, siendo el informe patológico de adenocarcinoma de mediano grado de diferenciación, estadio C2. Posteriormente, a los tres años del seguimiento, se realiza colonoscopia de control, y se evidencia tumoración de aspecto maligno en ciego y dos pólipos en el resto del colon. Se realizan biopsias, que confirman el diagnóstico de adenocarcinoma colorrectal y adenomas tubulovelloso sin evidencia de displasia, respectivamente. El estudio de microsatélites muestra de nuevo estabilidad. El paciente es intervenido, realizándose colectomía total, y anastomosis ileorrectal. El estudio histopatológico muestra tres adenocarcinomas sincrónicos bien diferenciados, siendo el de mayor estadio C3 y con metástasis en tres ganglios de 25 aislados. El estudio inmunohistoquímico de los tumores, tanto en la primera como en la segunda intervención, en la que se incluyeron las tres neoplasias, tampoco mostró alteraciones en la expresión de las proteínas Mlh1, Msh2, Msh6 y Pms2.

Dentro del CCR, una pequeña proporción de casos resultan hereditarios, siendo el más frecuente el SL. Sin embargo, hasta un 20% de los CCR presentan características familiares, cuyo componente hereditario aún se desconoce. Este es el caso del denominado síndrome de CCR familiar tipo X. Es importante conocer cada una de las entidades de CCR con componente hereditario, ya que presentan ciertas características propias y un riesgo concreto de desarrollar diversos tipos de cáncer, con lo que ello conlleva un especial manejo diagnóstico y terapéutico.

El SL presenta mayor riesgo de desarrollar CCR (acumulado del 80%), y a una edad más temprana que la población general, además de asociar otros cánceres, siendo el más frecuente el cáncer de endometrio^{1,3,5}. Se definió inicialmente a través de los criterios de Ámsterdam⁴, aunque actualmente es necesaria la identificación de mutaciones a nivel germinal en alguno de los genes relacionados con el sistema de reparación del ADN para confirmarlo. Su expresión molecular la representa, entre otras, la IMS. Este conocimiento hace que el seguimiento de los pacientes esté bien definido, así como el tratamiento quirúrgico, que no es otro que la colectomía subtotal en los casos con diagnóstico de CCR y mutación identificada, especialmente en aquellos con edades jóvenes, no existiendo un papel para la cirugía profiláctica, al contrario que sucede en la poliposis adenomatosa familiar^{1,6}.

Como ya se ha señalado, el síndrome de CCR familiar tipo X es un término reciente, que engloba aquellos casos que

cumplen los criterios clínicos de Ámsterdam, pero a diferencia del SL, presentan estabilidad de microsatélites, como ocurre en el caso que presentamos.

Poco se conoce de él, y menos aún de sus bases genéticas. Parece que el riesgo de CCR es menor que en el SL, la edad de aparición es más tardía y no se ha evidenciado mayor incidencia de otros tumores². Por tanto, las estrategias para realizar un diagnóstico precoz, tratamiento quirúrgico y seguimiento han de establecerse a partir de series prospectivas con un mayor número de casos. En el caso concreto de la indicación de cirugía, como cualquiera relacionado con los síndromes de cáncer hereditario, se debe ofrecer aquel que combine la máxima expectativa de vida con la preservación de la mayor calidad de vida⁶.

En nuestro caso, en el primer CCR, y al ser descartado el SL, se llevó a cabo el tratamiento como si de un caso esporádico se tratara. Sin embargo, el desarrollo de otro CCR metacrónico, así como de dos pólipos sincrónicos determinó la necesidad de una cirugía más extensa. De igual forma, el seguimiento, mientras no se demuestre lo contrario, deberá realizarse de por vida.

En los casos con múltiples pólipos en la evolución (más de diez), sería necesario también descartar la posibilidad de una PAF atenuada, mediante el análisis del gen APC, y menos frecuentemente, debido a su herencia autonómica recesiva, del gen MYH.

Hoy en día es necesario no sólo el conocimiento de los síndromes de CCR hereditario ya identificados, sino saber de la existencia de otros posibles, aún por definir en cuanto a su expresión fenotípica y conocimiento genotípico. Como ya se ha dicho, se hace necesaria la realización de nuevos estudios prospectivos que permitan conocer el comportamiento del CCR familiar tipo X, y así concretar el seguimiento de los pacientes y establecer el manejo quirúrgico óptimo. Mientras tanto, la estrategia quirúrgica preferente ha de establecerse de manera individualizada para cada caso, según factores propios del paciente así como de la evolución y seguimiento del CCR⁶.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jaspersion KW, Tuohy TM, Neklason DW, Burt RW. Hereditary and familial colon cancer. *Gastroenterology*. 2010;138:2044-58.
2. Lindor NM, Rabe K, Petersen GM, Haile R, Casey G, Baron J, et al. Lower cancer incidence in Amsterdam-I criteria families without mismatch repair deficiency: familial colorectal cancer type X. *JAMA*. 2005;293:1979-85.
3. Perea J, Justo I, Álvaro E, Lomas M, Díaz Tasende J, Marín JC, et al. Surgical management of hereditary colorectal cancer: surgery based on molecular analysis and family history. *Rev Esp Enferm Dig*. 2009;101:536-40.
4. Al-Sukhni W, Aronson M, Gallinger S. Hereditary colorectal cancer syndromes: familial adenomatous polyposis and lynch syndrome. *Surg Clin North Am*. 2008;88:819-44.
5. Boland CR, Goel A. Microsatellite instability in colorectal cancer. *Gastroenterology*. 2010;138:2073-87. e3.
6. Maeda T, Cannom RR, Beart Jr RW, Etzioni DA. Decision model of segmental compared with total abdominal colectomy for colon cancer in hereditary nonpolyposis

colorectal cancer. J Clin Oncol. 2010;28:1175-80. Epub 2010 Feb 1.

Irene Osorio, Manuel Lomas, Manuel Hidalgo y José Perea*

Servicio de Cirugía General B, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: joseperea@hotmail.com (J. Perea).

0009-739X/\$ – see front matter

© 2010 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

doi:10.1016/j.ciresp.2010.12.018

Aneurisma sacular de la vena cava superior

Saccular aneurysm of the superior vena cava

La mayoría de las lesiones mediastinales son neoplasias o quistes, pero las lesiones vasculares aneurismáticas juegan un rol importante en el diagnóstico diferencial. Representan el 10% del total de lesiones del mediastino y predominan los aneurismas arteriales, los cuales se desarrollan a partir de la aorta y sus ramas. Los aneurismas de la vena cava superior son extremadamente raros, habiéndose publicado solo 27 casos, siendo los fusiformes mas frecuentes que los saculares de los cuales existen en la literatura solamente 10 casos reportados. El objetivo de esta presentación es reportar lo que pensamos es el decimoprimer caso de un aneurisma sacular de vena cava superior, haciendo especial referencia al diagnóstico diferencial y al rol de la cirugía en el tratamiento de esta rarísima afección.

Presentamos el caso de un paciente de 48 años de edad de sexo femenino sin antecedentes de importancia, asintomática, que consulta al servicio de Clínica Médica donde se le solicita Rx de tórax frente para chequeo médico. En ella se evidencia una imagen radioopaca, oval, bien definida paramediastinal derecha (fig. 1a).

Es derivada al servicio de Neumología donde se solicita TC de tórax sin contraste que informa tráquea, carina, bronquios fuentes permeables, lesión macronodular con densidad de

partes blandas en región paramediastinal superior derecha retroesternal. No se observan nódulos pulmonares ni lesión ocupante del espacio aéreo (fig. 1b). Se realiza fibrobroncoscopia no evidenciando lesión intraluminal ni compresión extrínseca.

Examen funcional respiratorio dentro de valores normales.

Es derivada al servicio de Cirugía Torácica. Se solicita subunidad beta de gonadotropina coriónica humana, antígeno carcinoembrionario y alfa feto proteína sin valores patológicos.

Con diagnóstico presuntivo de tumor sólido de mediastino se decide conducta quirúrgica. Se realizó toracotomía lateral derecha evidenciándose una masa redondeada de aproximadamente 10 x 7 x 5 cm, violácea, que cambiaba de tamaño con los movimientos ventilatorios, blanda al tacto, que se vaciaba al presionarla y rellenándose luego al soltarla, en íntimo contacto con la cara lateral de la vena cava superior (fig. 2). Se realizó la disección de la masa comenzando por la apertura de la pleura mediastinal alcanzándose el cuello de la misma a nivel de la vena cava superior. Se realizó pinzamiento lateral con pinza vascular y resección del saco aneurismático. El cierre se realizó con doble surget de prolene 3-0. La apertura del saco aneurismático no mostró trombos ni coágulos en su

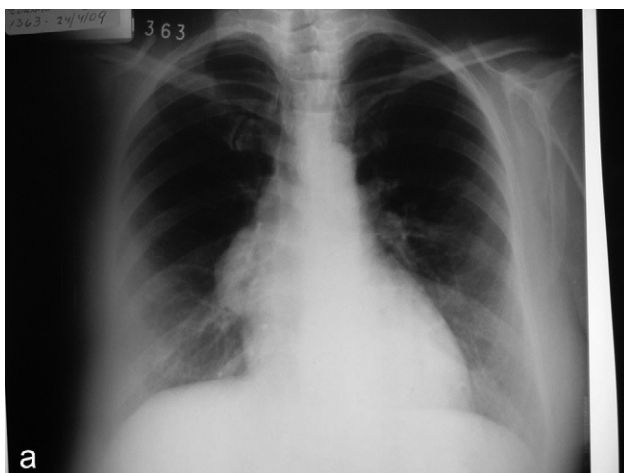


Figura 1 – a. Rx de tórax postero-anterior: evidencia de masa paramediastinica derecha b. TAC de tórax.