

José M. Ramia^{a*}, Daniel Garrote^b, Karim Muffak^b,
Trinidad Villegas^b y Antonio Ferrón^b

^aUnidad de Cirugía Hepatobiliopancreática, Servicio de Cirugía General y Aparato Digestivo, Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara, España

^bUnidad de Cirugía Hepatobiliopancreática y Trasplante Hepático, Servicio de Cirugía General y Aparato Digestivo, Hospital Virgen de las Nieves, Granada, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jose_ramia@hotmail.com (J.M. Ramia).

0009-739X/\$ – see front matter

© 2013 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ciresp.2013.01.017>

Tumor rabdoide maligno de colon: a propósito de un caso[☆]



Malignant rhabdoid tumor of the colon: A case report

El tumor rabdoide maligno es una neoplasia altamente agresiva, descrita inicialmente en niños en el riñón, como una variante rara del tumor de Wilms con un patrón rabdomiosarcomatoide y un particular mal pronóstico¹. Posteriormente, tumores con características histológicas similares fueron hallados en otras localizaciones, siendo denominados tumores rabdoides malignos extrarrenales (TRME)^{2,3}. Son neoplasias raras, de comportamiento muy agresivo y origen controvertido, descritas en múltiples órganos sólidos y hasta la actualidad solo en 43 casos afectaban al tracto gastrointestinal, 5 al esófago, 16 al estómago, 10 en el intestino delgado y 12 en el colon⁴.

Presentamos el caso de un varón de 77 años con antecedentes personales de cardiopatía isquémica, que consultó por cuadro de dolor abdominal y rectorragia de un mes de evolución, siendo diagnosticado mediante colonoscopia de neoformación estenosante parcialmente necrosada a 78 cm del margen anal. La biopsia demostró la presencia de células atípicas compatibles con carcinoma, si bien el estudio inmunohistoquímico mostró negatividad de las células tumorales para CDx-2 y CK 20, lo que sugirió un origen no colónico. La TC preoperatoria no mostró evidencia de enfermedad a distancia (fig. 1). Se intervino, hallando gran tumoración en colon descendente que infiltraba epiplón y peritoneo parietal, realizando hemicolectomía izquierda con anastomosis y resección de la pared abdominal afecta. La anatomía patológica informó de neoplasia maligna infiltrante de alto grado (pT4aN1bMx), con expresión conjunta de cóctel de citoqueratinas y vimentina (fig. 2 A y B), con CK7 y CK20 negativas, CDx2 (-), ALC (-), desmina (-), BerEP4 (-), p53 (-), CD117 (-) y calretinina (-), compatible con tumor rabdoide primario de colon. Se reintervino por dehiscencia al 7.º día postoperatorio, realizando resección de la anastomosis y

colostomía terminal en FII. El paciente presentó un postoperatorio tórpido, precisando estancia en UCI. Al mes de la primera intervención se realizó TC de control que informó de múltiples adenopatías mediastínicas, retroperitoneales y, en el meso del lecho tumoral previo, lesión focal hepática en el S. VIII sugestiva de metástasis, ascitis y signos radiológicos de carcinomatosis. Tras una evolución desfavorable fue éxitus a los 2 meses tras la cirugía.

Los tumores rabdoides malignos asientan preferencialmente en riñón, aunque también se han descrito en cerebro, hígado, piel, partes blandas, tracto genitourinario y tracto gastrointestinal. Los TRME presentan las mismas características histológicas e inmunohistoquímicas que las formas renales, así como su agresividad y mal pronóstico. Sin embargo, existe controversia en cuanto a su histogénesis y denominación, basada en que podrían considerarse una variante fenotípica



Figura 1 – TC: Tumoración en colon descendente con reacción de la grasa mesentérica perilesional y en íntima relación con peritoneo parietal.

[☆] Presentado como póster en la XVII Reunión Nacional de la Fundación Asociación Española de Coloproctología, Palma de Mallorca del 8 al 10 de mayo de 2013.

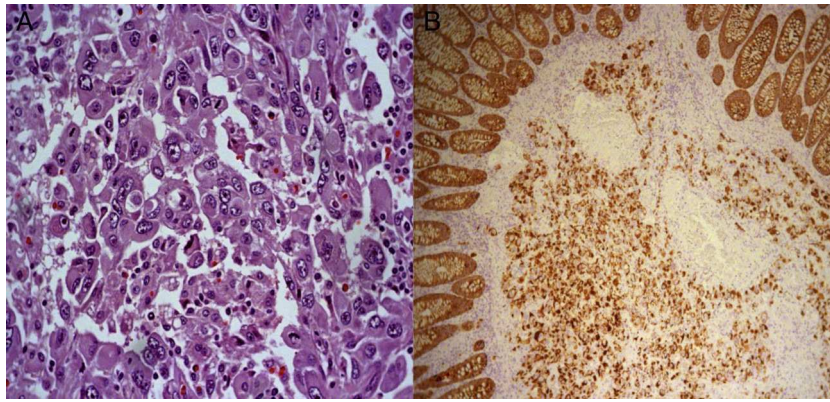


Figura 2 – A) Histología: hematoxilina-eosina (×400). Sábana sólida de células de citoplasma amplio, eosinófilo, con núcleo grande, vesicular, excéntrico, que dan a las células aspecto rabdoide. B) Histología: cóctel de citoqueratinas (×100). Las células neoplásicas con citoqueratina positivas. Véase el control interno del epitelio colónico normal.

del tumor según el órgano de origen, o bien ser considerados una entidad clínico-patológica independiente. Los TRME en pacientes pediátricos sí constituyen una entidad clínico-patológica bien definida con hallazgos morfológicos, fenotípicos y genéticos (ausencia de expresión nuclear del INI1 en células tumorales y alteraciones genéticas específicas en la mayoría de los casos, como la inactivación del gen SMARCB1). Por el contrario, la mayoría de los estudios coincide en que los tumores rabdoide en los adultos forman parte de un espectro fenotipo, debido a la dediferenciación sarcomatosa de las células tumorales. Por ello, actualmente se acepta denominarlos «tumor pobremente diferenciado con características rabdoide»³.

De esta forma, los tumores malignos rabdoide en el adulto constituyen un grupo heterogéneo de neoplasias con una expresión fenotípica común (carcinomas, melanomas, sarcomas, histiocitosis y linfomas), que se podría etiquetar como tumores malignos poco diferenciados con características rabdoide en los que se puede reconocer o no el órgano de origen del tejido neoplásico, como ocurrió en nuestro caso con la biopsia inicial obtenida mediante colonoscopia, donde se cuestionó que el origen fuera colónico. El fenotipo rabdoide se define por la presencia de células pleomórficas con núcleos grandes y excéntricos, nucléolo prominente, citoplasma abundante y eosinófilo, inclusiones paranucleares de filamentos intermedios y abundantes figuras de mitosis. Los hallazgos inmunohistoquímicos característicos consisten en la coexpresión de citoqueratinas y vimentina^{5,6}.

En la literatura hay descritos 12 TRME en el colon⁴. Suelen ser tumores de gran tamaño, localizados con mayor frecuencia en el colon proximal y afectan a pacientes con una media de edad al diagnóstico de 70 años, sin diferencias entre ambos sexos^{2,5,7,8}. Presentan un curso clínico muy agresivo, siendo frecuente la existencia de metástasis al diagnóstico, y una supervivencia media de 6 meses, independientemente del estadio tumoral^{2,5-8}. Seis casos han sido clasificados como tumores rabdoide puros, como en nuestro caso, mientras que en los otros 6 las células rabdoide coexisten con áreas de adenocarcinoma, lo que apoya la teoría de que proceden de la dediferenciación sarcomatosa de las células tumorales⁴.

Los TRME de colon presentan una escasa respuesta al tratamiento con radioterapia y quimioterapia, con lo que el tratamiento de elección sería la cirugía⁶⁻⁸. Sin embargo, dada la agresividad de estos tumores, en la mayoría de los casos resulta ser un tratamiento paliativo. En este sentido, el diagnóstico preoperatorio de tumor rabdoide sería importante a la hora de planear el tratamiento y evitar cirugías innecesarias⁹.

En conclusión, la identificación del fenotipo rabdoide en el tracto gastrointestinal es importante ya que este rasgo se asocia a mal pronóstico con falta de respuesta a terapias convencionales¹⁰.

BIBLIOGRAFÍA

- Marcus VA, Vilorio J, Owen D, Tsao MS. Malignant rhabdoid tumor of the colon. Report of a case with molecular analysis. *Dis Colon Rectum*. 1996;39:1322-6.
- Pancione M, di Blasti A, Sabatino L, Fucci A, Dalena AM, Palombi N, et al. A novel case of rhabdoid colon carcinoma associated with positive CpG island methylator phenotype and BRAF mutation. *Human Pathology*. 2011;42:1047-52.
- Abdulkader I, Suárez-Peñaranda JM, Antúnez J, Otero M, Pazos G, Escudero B, et al. Reseña de dos casos de tumor rabdoide originados en el intestino delgado. *Rev Esp Enferm Dig*. 2002;94:367-73.
- Lee SH, Seol H, Kim WY, Lim SD, Kim WS, Hwang TS, et al. Rhabdoid colorectal carcinomas: Reports of two cases. *Korean J Pathol*. 2013;47:372-7.
- Kono T, Imai Y, Imura J, Ono Y, Hagiwara S, Taira K, et al. Cecal adenocarcinoma with prominent rhabdoid feature: Report of a case with immunohistochemical, ultrastructural, and molecular analyses. *Int J Sur Pathol*. 2007;15:414-20.
- Mastoraki A, Kotsilianou O, Papanikolaou IS, Foukas PG, Sakorafas G, Safioleas M. Malignant rhabdoid tumor of the large intestine. *Int J Colorectal Dis*. 2009;24:1357-78.
- Pancione M, Remo A, Sabatino L, Zanella C, Votino C, Fucci A, et al. Right-sided rhabdoid colorectal tumors might be related to the serrated pathway. *Diagn Pathol*. 2013;8:31.
- Remo A, Zanella C, Molinari E, Talamini A, Tollini F, Piacentini P, et al. Rhabdoid carcinoma of the colon: A

distinct entity with a very aggressive behavior: A case report associated with a polyposis coli and review of the literature. *Int J Surg Pathol.* 2012;8:185-90.

9. Nakamura I, Nakano K, Nakayama K, Ishii Y, Ohta K, Takahashi M, et al. Malignant rhabdoid tumor of the colon: Report of a case. *Jpn J Surg.* 1999;29:1083-7.
10. Yang AH, Chen WY, Chiang H. Malignant rhabdoid tumour of colon. *Histopathology.* 1994;24:89-91.

Elena Romera Barba*, Ainhoa Sánchez Pérez,
Carlos Duque Pérez, José Antonio García Marcilla
y José Luis Vázquez Rojas

Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: percentila@hotmail.com

(E. Romera Barba).

0009-739X/\$ – see front matter

© 2013 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ciresp.2014.02.004>