

Hamartoma quístico retrorrectal. Presentación de un caso pediátrico

Retrorectal cyst hamartoma. Report of a pediatric case

Dra. Rosina Smit^a, Dra. Daniela Gregorini^a, Dra. Rosana Beltrán^a, Dr. Juan Martorelli^b, Dr. Guillermo Granada^b y Dr. Pablo Lespi^a

RESUMEN

El hamartoma quístico retrorrectal o quiste retrorrectal es una lesión benigna infrecuente de origen malformativo. Presentamos el caso de una niña de 7 días con un tumor retrorrectal diagnosticado por ecografía durante el embarazo. En el examen histológico se observó un quiste revestido por epitelio escamoso y urotelial típicos, y una doble capa de músculo liso. El tratamiento de elección es la resección completa de la lesión, ya que se han observado recurrencias locales o transformación maligna.

Palabras clave: hamartoma quístico retrorrectal, quiste retrorrectal.

SUMMARY

The retrorectal hamartoma cyst or retrorectal cyst is an uncommon congenital lesion. We present the case of a 7 days-old girl with a retrorectal tumor diagnosed by ultrasound during pregnancy. The histological examination was a cyst lined by squamous and urotelial typical epithelium and a double layer of smooth muscle. The treatment of choice is the complete excision of the lesion, as local recurrences or a malignant transformation have been observed.

Key words: retrorectal hamartoma cystic, retrorectal cyst.

INTRODUCCIÓN

El hamartoma quístico retrorrectal es una lesión congénita infrecuente situada en un espacio virtual: el espacio presacro o retrorrectal.¹⁻¹⁴ Su patogenia es controvertida y su tratamiento es quirúrgico, ya que existe la posibilidad de recidiva o transformación maligna.^{1-3,10,12-15} Presentamos el caso de una niña de 7 días con diagnóstico prenatal de la lesión.

CASO CLÍNICO

Niña de 7 días con diagnóstico ecográfico prenatal de tumor en la región retrorrectal. En la semana 35 de gestación una ecografía reveló una imagen heterogénea retrorrectal de 28 x 19 x 17 mm (volumen 4,9 cm³) con ausencia de flujo Doppler en su interior (Figura 1). Al día de vida se realizó una TAC, que confirmó la existencia de un quiste presacro (Figura 2). Con diagnóstico clínico presuntivo de teratoma quístico o duplicación intestinal se realizó la extirpación quirúrgica a través de un abordaje subcoxígeo sagital posterior. Dieciocho meses después de la cirugía, la paciente no ha presentado complicaciones.

El estudio macroscópico reveló una formación renitente, de 3 cm de diámetro, que al corte presentaba una cavidad quística unilocular con

FIGURA 1. Ecografía prenatal a las 35 semanas, con una imagen retrorrectal de 28 mm de diámetro máximo

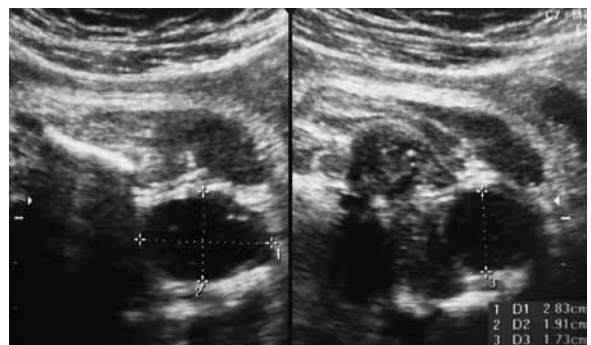
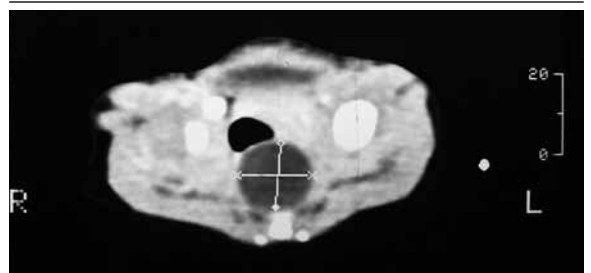


FIGURA 2. TAC abdominal con una imagen quística presacra



- a. Médicos patólogos, Bahía Blanca, Buenos Aires.
b. Médicos cirujanos pediátricos, Bahía Blanca, Buenos Aires.

Correspondencia:
Dra. Rosina Smit: rosinasmit@bvconline.com.ar

Conflicto de intereses:
Nada que declarar.

Recibido: 14-7-09
Aceptado: 24-7-09

contenido pastoso. Al examen histológico estaba revestida, indistintamente, por epitelio escamoso y urotelial. Una capa de músculo liso con haces desorganizados constituía la pared del quiste (Figura 3).

DISCUSIÓN

El hamartoma quístico retrorrectal (HQR) o quiste retrorrectal es una lesión congénita infrecuente de origen malformativo, que se cree derivada de restos embrionarios de la porción más caudal del intestino, los cuales normalmente involucionan en la octava semana de la gestación.¹⁻¹⁶ Se localiza dentro del espacio retrorrectal, el cual está limitado por el recto y el sacro a nivel anterior y posterior, por el repliegue peritoneal a nivel superior y lateralmente por los uréteres y vasos ilíacos.^{1,5,10,12}

El primer caso de quiste congénito presacro fue descrito por Middeldorpf, en 1885, quien postuló que su origen podría ser debido a remanentes embrionarios postanales del intestino.¹ La mayor cantidad de casos de HQR informados en la bibliografía fue la realizada por Hjermstad y Helwig, del Instituto de Patología de las Fuerzas Armadas de los EE.UU., en 1988. Estos autores estudiaron 53 casos de HQR durante un período

de 35 años. La mayoría se presentó en el sexo femenino, con dolor y síntomas por compresión de órganos vecinos.^{1,5,7,12,14,15}

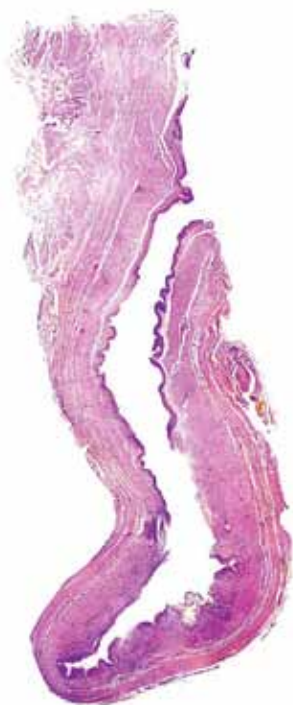
Con respecto a la histogénesis, se han postulado dos teorías; la más aceptada es la que indica que el HQR se originaría de restos del intestino caudal. Los remanentes del intestino primitivo que no involucionan adecuadamente, serían la causa de la formación del HQR. Otros autores sugieren que podría derivar del canal neural, aunque esto se pone en duda al no objetivarse elementos de esa naturaleza en su histología.^{1,13,15}

El HQR se presenta más frecuentemente en mujeres de mediana edad. También pueden ser hallados en la infancia, aunque son pocos los casos informados, especialmente en neonatos.^{2,4,6-9,10-12,15} El cuadro clínico de presentación es inespecífico y se relaciona con síntomas vinculados con el tamaño de la lesión y el consiguiente efecto de masa dentro de la pelvis. Aproximadamente, un 50% de los quistes son descubiertos en forma incidental en un examen clínico de rutina. El síntoma más frecuente es la constipación de reciente aparición. También se han descrito dolor pelviano, disuria y polaquiuria. En los quistes complicados, el primer síntoma se asocia con la presencia de fístula perineal.^{1,4,6,10,12}

En el examen histológico, el 80% de los HQR son multiquísticos y se hallan revestidos por una variedad de epitelios, que incluye: columnar ciliado, columnar mucosecretante, transicional y escamoso (este último es el más frecuente).^{1,6,8,9} En el estroma se observa una pared de músculo liso con haces desorganizados y una reacción granulomatosa de tipo cuerpo extraño. No se observan plexos nerviosos, doble capa muscular ni submucosa.^{1-4,6,8,13} La resección completa de la lesión previene recurrencias, infecciones y elimina la posibilidad de transformación maligna.^{2,14,15}

Las dos complicaciones más importantes asociadas al HQR son la infección y la transformación maligna. La primera es relativamente frecuente y se presenta hasta en un 30-50% de los pacientes. Puede manifestarse como un absceso pelviano, dolor hipogástrico o a través de una fístula perineal crónica. La malignización del HQR es muy rara y se calcula que es de un 7%. El tumor más frecuente es el adenocarcinoma, aunque también se han descrito casos de tumor carcinoide, carcinoma neuroendócrino, carcinoma adenoescamoso y sarcoma.^{1,4,9,10} Existen dispares publicaciones sobre el número real de casos y la cantidad con transformación maligna. Prasad y col. informaron 10 casos de transformación maligna en el año

FIGURA 3. Quiste revestido por epitelio escamoso y urotelial, con capa de músculo liso desorganizada (H-E, 1x)



2000. Vega Menéndez y col., en una revisión de la bibliografía, informan 9 casos de transformación maligna, de los 87 casos informados en el año 2007,^{1,5,10,13,14} y Tampi y col. informaron 16 casos de malignización para la misma fecha.³ El resultado del tratamiento de estos tumores es variable. Los factores pronósticos más importantes son el momento del diagnóstico, el tipo de resección quirúrgica y el diagnóstico histopatológico. El pronóstico es más favorable en los tumores neuroendocrinos que en los adenocarcinomas.^{10,14} Se recomienda la resección completa de la lesión y quimioterapia adyuvante, al menos en algunos casos.^{6,10}

En el diagnóstico de las lesiones quísticas intrabdominales es importante considerar: datos clínicos, localización, imagen radiológica y, especialmente, si se trata de quistes uniloculares o multiloculares. La mayoría son masas palpables extraluminales al tacto rectal. La rectoscopia descarta lesiones rectales endoluminales y confirma una lesión extrínseca, que protruye hacia la luz del recto. Siempre es recomendable realizar una radiografía simple, para descartar defectos óseos congénitos o metástasis. La ecografía endorrectal es útil en adultos para determinar la naturaleza quística de la lesión. Las imágenes características en la TAC son de una lesión retrorrectal quística hipodensa, bien delimitada. Si hay sobreinfección o malignización, los márgenes serán infiltrantes con compromiso de estructuras adyacentes. En la RNM se identifica una lesión hipointensa en T1 e hiperintensa en T2. Es importante determinar si son uniloculares o multiloculares, ya que los quistes epidermoides, dermoides, de duplicación y meningocele anterior suelen ser uniloculares. Por el contrario, los hamartomas quísticos y el linfangioma suelen ser multiloculares. Los estudios por imágenes revelan una masa retrorrectal, con densidad de tejidos blandos sin destrucción ósea.^{1,9,10,12}

Los principales diagnósticos diferenciales incluyen: teratoma quístico, quiste epidérmico, quiste dermoide, duplicación del tubo digestivo, mesotelioma multiquístico benigno, linfangioma quístico y cordomas. El teratoma quístico es un tumor germinal que contiene elementos procedentes de las tres capas germinales. Son los tumores presacros más frecuentes en la edad pediátrica y suelen ser benignos, aunque el riesgo de malignización se incrementa con la edad. El 50% contiene calcificaciones y/o grasa. El quiste epidérmico y el quiste dermoide son uniloculares y se hallan revestidos por epitelio escamoso; los apéndices cutáneos están presentes en el quiste dermoide y ausentes en el epidermoide. La du-

plicación del tubo digestivo es más común en el íleon y está comunicada o no con la luz intestinal. Son quistes uniloculares también conocidos como quistes entéricos, quistes enterogénicos o enterocistoma. Tres características permiten establecer el diagnóstico: adherencia firme al tubo digestivo, capa de músculo liso bien desarrollada con plexo mientérico y revestimiento mucoso con vellosidades y criptas. El mesotelioma multiquístico benigno, también denominado quiste de inclusión peritoneal multilocular, es una lesión multiquística revestida por epitelio mesotelial. El linfangioma suele ser multiquístico y posee una pared de músculo liso con infiltrados linfocitarios dispersos. Las células del revestimiento epitelial muestran inmunotinción para marcadores vasculares. Los cordomas sacros son lesiones malignas y se originan de remanentes embrionarios de la notocorda.^{1-5,8-10,12,13}

El tratamiento del HQR es quirúrgico, debido principalmente al riesgo de transformación maligna. Es importante la vía de acceso; el mejor abordaje es el subcoxígeo sagital posterior. La resección transanal tiene la desventaja de no extirpar completamente la lesión, con la posibilidad de recidiva o transformación maligna.^{1,3-6,12,13}

En nuestro caso, se realizó la resección completa de la lesión por vía subcoxígea sagital posterior, a la semana de vida. Hacemos hincapié en el diagnóstico ecográfico prenatal, para una cirugía precoz, con el fin de prevenir recurrencias o la posibilidad de transformación maligna. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Vega Menéndez D, Quintáns Rodríguez A, Hernández Granados P, et al. Hamartomas quísticos retrorrectales. *Cir Esp* 2008;83:53-60.
2. Galluzzo ML, Bailez M, Reusmann A, et al. Tailgut cyst (Retrorectal hamartoma): report of a pediatric case. *Pediatr Develop Pathol* 2007;10:325-327.
3. Tampi C, Lotwala V, Ladkawala M, et al. Retrorectal cyst hamartoma (tailgut cyst) with malignant transformation. *Gynecol Oncol* 2007;105:266-68.
4. Lee CM, Lee SH, Jeon CW, et al. Carcinoid tumor arising within a tailgut cyst. A case report. *J Korean Soc Coloproctol* 2007;23:65-67.
5. Sriganeshan V, Alexis JB. A 37-year-old woman with a presacral mass. *Arch Pathol Lab Med* 2006; 130: 77-78.
6. Jang S, Jang K, Song Y, et al. Unusual prerectal location of a tailgut cyst: a case report. *World J Gastroenterol* 2006;12:5081-5083.
7. Podberesky D, Falcone R, Emery K, et al. Tailgut cyst in a child. *Pediatr Radiol* 2005;35:194-197.
8. Añón Requena MJ, Cuevas LA, González MJP, Let al. Hamartoma quístico retrorrectal (quiste de tail-gut). 7º Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica y 1º Congreso de Preparaciones Virtuales por Internet 1º al 31 de octubre de 2005.
9. Yang DM, Park CH, Jin W, et al. Tailgut cyst: MRI evaluation. *AJR* 2005;184:1519-1523.

10. Krivokapic Z, Dimitrijevic I, Barisic G, et al. Adenosquamous carcinoma arising within a retrorectal tailgut cyst: report of a case. *World J Gastroenterol* 2005;11:6225-6227.
11. Antao B, Lee ACH, Gannon C, et al. Tailgut cyst in a neonate with anal stenosis. *Eur J Pediatr Surg* 2004;14:212-214.
12. Al-khuzai J, Al-Hindi S, Hassan A, et al. Tailgut cyst in a newborn: report of a case and literature review. *Bahrain Med Bull* 2002;24:108-109.
13. García de Polavieja M, Fernández Fernández F, Casanova Rituerto D, et al. Hamartoma quístico retrorrectal. *Cir Esp* 2000;68:598-599.
14. Prasad AR, Amin MB, Randolph TL, et al. Retrorectal cyst hamartoma: report of 5 cases with malignancy arising in 2. *Arch Pathol Lab Med* 2000;124:725-729.
15. Hjermsstad BM, Helwig EB. Tailgut cyst. Report of 53 cases. *Am J Clin Pathol* 1988;89:139-147.
16. Johnson AR, Ros PR, Hjermsstad. Tailgut cyst: diagnosis with CT and sonography. *Am J Roentgenol* 1986;147:1309-1311.