



CARTAS CIENTÍFICAS

Hamartoma quístico retrorectal: presentación de 4 casos[☆]



Tailgut cysts: Presentation of four cases

Los hamartomas quísticos retrorectales (HR) o *tailgut cysts*, son tumores congénitos poco frecuentes del espacio presacro. La procedencia aceptada es una alteración del desarrollo embrionario, pudiendo ser un remanente del intestino primitivo a partir de la involución incorrecta del apéndice o cola en el extremo distal del intestino caudal (*tailgut*)¹.

Presentamos una serie de 4 casos de HR intervenidos en nuestro centro.

Las características clínico-patológicas de los casos de HR de nuestra serie quedan resumidas en la [tabla 1](#).

Todos los pacientes eran de sexo femenino, con una media de 47 años. Las dimensiones de las lesiones incluyeron un tamaño medio de 5,2 cm.

En 2 de las 4 pacientes, no existió sintomatología local atribuible a la lesión en la evaluación inicial; una de ellas fue remitida tras el hallazgo exploratorio en una revisión ginecológica y la otra estaba en estudio por fístula perianal. Las otras 2 pacientes referían historia previa de dolor en sedestación de meses de evolución. En 3 de los casos, el tacto rectal detectó la existencia de una masa retrorectal móvil bien delimitada, objetivándose en el otro una masa blanda palpable a nivel infracoccígeo.

Se realizó resonancia magnética (RM) en todos los pacientes, existiendo lesiones de bordes bien definidos, con compresión de la pared rectal a nivel local, sin infiltración. Las lesiones eran de aspecto heterogéneo con componente multiquístico, mostrando áreas de hipointensidad o hiperintensidad en secuencias T1, y áreas hiperintensas en secuencias T2; únicamente una lesión presentaba una morfología más compleja, con zonas de componente sólido-quístico (hiperintensidad parcial en T1 y gran hiperintensidad en T2). En este caso se asoció ecografía endorrectal, obteniendo unos hallazgos similares.

Todos los pacientes fueron intervenidos por el mismo cirujano por vía posterior con resección trans-sacra (técnica de Kraske), asociando cocciguetomía parcial en 3 casos y

total en uno, con extirpación adicional de la última vértebra sacra. La exéresis fue siempre macroscópicamente completa, sin lesión intraoperatoria de fibras musculares del esfínter anal ni pérdidas hemáticas significativas. Se realizó cierre primario en todos los pacientes, con interposición de malla biológica en 2 casos, mediante fijación al músculo elevador.

En el examen histológico las lesiones mostraron un componente multiquístico, identificando diferentes subtipos a nivel epitelial, y cambios inflamatorios de tipo subagudo o crónico en algunas muestras. En un caso se detectó un componente sólido (coincidiendo con la lesión compleja de aspecto sólido-quístico objetivada previamente en la RM), con el hallazgo incidental de un tumor neuroendocrino (TNE) de 1,5 cm, con índice de proliferación tumoral Ki-67 menor al 2%; siendo catalogada de grado 1.

La estancia hospitalaria media fue de 4 días, con un tiempo de seguimiento medio de 8,5 meses. No se detectaron complicaciones en el postoperatorio inmediato ni en el periodo de seguimiento, sin datos de recidiva de enfermedad.

En 1885, Middeldorpf hizo la primera descripción de un quiste presacro congénito², no siendo hasta 1988 cuando Hjerstad y Helwig detallaron la teoría de la procedencia de remanentes del intestino primitivo, aportando la serie más amplia hasta la actualidad, con 53 casos¹. En la literatura mundial se han recogido algo más de 200 casos de HR, la mayoría descripciones aisladas, con algunas series de mayor tamaño de centros de referencia ([tabla 2](#)).

Los HR se han descrito comúnmente en mujeres de edad media, con una presentación clínica variable, existiendo un diagnóstico incidental en el 50% de casos^{1,3}. Si existe sobreinfección puede aparecer clínica de supuración o abombamiento compatible con fístula perianal, causa frecuente de retraso diagnóstico inicial. El examen físico habitualmente pone de manifiesto una tumoración retrorectal bien delimitada, comprimiendo y desplazando la pared rectal posterior sin infiltrarla⁴.

Es importante realizar un correcto diagnóstico diferencial de las masas del espacio presacro (incluyendo quistes del desarrollo, teratomas, cordomas sacros, defectos del cierre de tubo neural o tumores neurogénicos), evitando un mayor porcentaje de recurrencias (hasta el 60% en algunas series) u otras complicaciones^{1,4}.

El uso de la ecografía endorrectal puede ser útil para caracterizar la dependencia de la pared rectal, si bien actualmente la tendencia es a realizar pruebas de imagen de mayor rentabilidad, principalmente la RM⁵. La biopsia

[☆] Una parte de este trabajo fue presentada en la xx Reunión Nacional Fundación Asociación Española de Coloproctología, Elche, mayo 2016.

Tabla 1 Datos clínicos de los casos de HR

Número de caso	1	2	3	4
Sexo y edad (años)	F 41	F 56	F 35	F 56
Clínica	No	Dolor en sedestación	Dolor en sedestación	No
Exploración física	Tumoración retorrectal	Masa infracoccígea	Tumoración retorrectal	Tumoración retorrectal
Prueba de imagen	RM	RM	RM, ecografía transvaginal	RM, ecografía endorrectal
Diagnóstico inicial	Quiste del desarrollo	Lesión presacra a filiar	Quiste del desarrollo/teratoma	HR
Tamaño (cm)	7 × 7 × 4	3,5 × 3 × 2	6 × 5 × 3	4,5 × 2,5 × 2
Técnica quirúrgica	Vía posterior (Kraske)	Vía posterior (Kraske)	Vía posterior (Kraske)	Vía posterior (Kraske)
Seguimiento (meses)	15	6	6	7
Malignidad	No	No	No	Neuroendocrino
Recidiva	No	No	No	No

F: sexo femenino; HR: hamartoma quístico retorrectal; RM: resonancia magnética.

preoperatoria está desaconsejada en la actualidad debido a la posibilidad de diseminación tumoral local, no asociando una rentabilidad diagnóstica relevante⁶.

El tratamiento de elección del HR es la exéresis quirúrgica completa con márgenes libres, siendo esencial en el pronóstico, sobre todo ante posible sobreinfección o malignización^{1,3}. La vía de abordaje elegida debe ser segura

y eficaz, siendo aconsejable la vía posterior o transperineal ante masas accesibles que no superen la tercera vértebra sacra; los tumores voluminosos, con localización anterior o más alta necesitarán un abordaje abdominal o combinado⁷. La técnica de Kraske proporciona una buena visualización de la pared rectal y preservación de esfínteres, con bajas tasas de morbimortalidad asociada^{4,7}.

Tabla 2 Principales series publicadas que incluyen HR

Serie	Año	n	Edad media (años)	F	Técnica	Seg. (meses)	Recidiva	Malignidad
Johnson AR et al.	1986	5	32	4	D	D	D	0
Hjermstad BM et al.	1988	53	35	41	Abordaje posterior (22) Trans-anal (9) Resección abdomino-perineal (1) Desconocido (21)	10	4	1
Hannon J et al.	1994	4	37,8	4	Trans-sacra (2) Abdomino-sacra combinada (2)	36	1	0
Prasad AR et al.	2000	5	50,4	4	D	D	D	2
Singer MA et al.	2003	4	42,5	3	Parasacro-coccígea	D	D	0
Lev-Chelouche D et al.	2003	12	37	12	Abordaje posterior (9) Abordaje anterior (3)	54	0	0
Yang DM et al.	2005	5	43,6	5	D	D	D	0
Buchs N et al.	2007	10	38,4	10	Trans-perineal (6) Parasacro-coccígea (4)	60	1	0
Aflalo-Hazan v et al.	2008	11	40,8	8	Abordaje posterior (8) Abdomino-sacra combinada (2) Resección abdomino-perineal (1)	D	D	1
Woodfield JC et al.	2008	8	30	8	D	D	1	0
Grandjean JP et al.	2008	16	D	D	Abordaje posterior	D	1	0
Mathis KL et al.	2010	31	52	28	Abordaje posterior (20) Abordaje anterior (9) Abdomino-sacra combinada (2)	D	1	4
Baek SW et al.	2011	8	40,4	8	Abordaje posterior	18	1	0
Rosa G et al.	2012	5	32	5	Trans-perineal (3) Trans-ano-rectal (2)	140	3	0
Chéreau N et al.	2013	28	D	D	D	D	D	6
Patsouras D et al.	2015	17	35	15	Abordaje posterior (16) Abdomino-sacra combinada (1)	13	1	1

D: desconocido; F: sexo femenino; Seg: seguimiento medio.

La tasa de malignización descrita se sitúa en torno al 7%^{1,3}, pudiendo llegar incluso hasta el 40%⁶. Se ha encontrado diferenciación fundamentalmente a adenocarcinoma y a TNE, estos con pronóstico muy favorable en comparación con otras neoplasias. La presencia de TNE es inusual, habiéndose descrito 20 casos hasta la fecha⁸, postulándose un posible papel hormonal con los receptores estrogénicos como posible diana terapéutica, aún pendiente de estudio⁹.

Bibliografía

1. Hjermstad BM, Helwig EB. Tailgut cysts. Report of 53 cases. *Am J Clin Pathol.* 1988;89:139–47.
2. Middledorpf K. Zur Kenntniss der angeborenen sacralgeschwulst. *Virchows Arch.* 1885;101:37–44.
3. Mathis KL, Dozois EJ, Grewal MS, Metzger P, Larson DW, Devine RM. Malignant risk and surgical outcomes of presacral tailgut cysts. *Br J Surg.* 2010;97:575–9.
4. Woodfield JC, Chalmers AG, Phillips N, Sagar PM. Algorithms for the surgical management of retrorectal tumours. *Br J Surg.* 2008;95:214–21.
5. Aflalo-Hazan V, Rousset P, Mourra N, Lewin M, Azizi L, Hoeffel C. Tailgut cysts: MRI findings. *Eur Radiol.* 2008;18:2586–93.
6. Prasad AR, Amin MB, Randolph TL, Lee CS, Ma CK. Retrorectal cystic hamartoma: Report of 5 cases with malignancy arising in 2. *Arch Pathol Lab Med.* 2000;124:725–9.

7. Patsouras D, Pawa N, Osmani H, Phillips RK. Management of tailgut cysts in a tertiary referral centre: A 10-year experience. *Colorectal Dis.* 2015;17:724–9.
8. Mitsuyama T, Kubota M, Nakamura Y, Yuzurihara M, Hoshi K, Okada Y. Neuroendocrine tumor arising from tailgut cyst with spinal cord tethering: Case report and literature review. *Spine J.* 2015;15:e1–8.
9. Liang JJ, Alrawi S, Fuller GN, Tan D. Carcinoid tumors arising in tailgut cysts may be associated with estrogen receptor status: Case report and review of the literature. *Int J Clin Exp Pathol.* 2008;1:539–43.

Ismael Mora-Guzmán*, Adolfo Pedro Alonso Casado, Ana Rodríguez Sánchez y Elena Bermejo Marcos

Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitario de la Princesa, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: moraguzman.dr@gmail.com (I. Mora-Guzmán).

<https://doi.org/10.1016/j.gastrohep.2017.02.006>
0210-5705/

© 2017 Elsevier España, S.L.U., AEEH y AEG. Todos los derechos reservados.

Diarrea crónica: el primer síntoma de un carcinoma medular de tiroides metastásico



Chronic diarrhea: The first symptom of a metastatic medullary thyroid carcinoma

La diarrea crónica (aquella que dura más de 4-6 semanas) es un síndrome relativamente frecuente en la población general. Las principales causas en función del mecanismo patogénico quedan reflejadas en la [tabla 1](#). Es fundamental la realización de una anamnesis y exploración física completas para un adecuado manejo de esta dolencia ya que permite seleccionar a aquellos pacientes que precisan estudios más exhaustivos.

En este trabajo se presenta el caso de un varón de 36 años de edad sin antecedentes de interés que comenzó con diarrea de unas 3-4 deposiciones diarias, algunas de ellas nocturnas pero sin productos patológicos. No refería dolor abdominal, náuseas, vómitos ni fiebre. No relacionaba la clínica con las comidas y no mejoró a pesar de dieta sin lactosa. En la exploración física el abdomen era blando, no doloroso a la palpación y no se detectaron masas ni organomegalias.

Se solicitó analítica general y coprocultivo, todo ello dentro de la normalidad. Debido a la persistencia de la clínica durante 4 meses, y la presencia de deposiciones nocturnas, fue valorado por el servicio de digestivo. Se solicitó colonoscopia y gastroscopia, destacando únicamente la presencia de gastritis erosiva con *Helicobacter pylori* positivo. El paciente siguió tratamiento antibiótico erradicador pero la clínica persistió.

Se amplió el estudio con una ecografía abdominal, observándose numerosas imágenes nodulares hiperecogénicas hepáticas compatibles con metástasis, por lo que se solicitó una TC toracoabdominal. En la TC se describían los nódulos hepáticos ya conocidos, imágenes óseas osteoblásticas y un nódulo tiroideo, todo ello sugestivo de un tumor neuroendocrino ([fig. 1](#)).

Se solicitó nueva analítica con marcadores tumorales, hallando cifras muy elevadas de calcitonina (38653 ng/l, valor normal 0-18,2) y antígeno carcinoembrionario (1065 ng/ml, valor normal 0-5,4). Para una mejor caracterización del nódulo tiroideo se realizó una ecografía cervical donde se observaba una lesión en el lóbulo tiroideo izquierdo de 37 mm con características ecográficas de malignidad. Destacaba también la presencia de múltiples adenopatías en compartimento cervical central, ipsilateral y contralateral.

La punción de este nódulo y de una de las adenopatías fue compatible con carcinoma medular de tiroides (CMT) por lo que se solicitó estudio de mutación de protooncogén RET y catecolaminas y metanefrinas en orina por la posibilidad de asociación con feocromocitoma en contexto de un síndrome de neoplasia endocrina múltiple. El estudio genético reveló una heterocigosis de RET en pC618R. Las catecolaminas y metanefrinas en orina fueron normales por lo que se descartó la presencia concomitante de un feocromocitoma.

Con este resultado se decidió realizar tiroidectomía total y extirpación de adenopatías cervicales con el objetivo de evitar sintomatología local y facilitar futuros tratamientos. En el análisis histológico se informaba de un CMT multifocal, bilateral, con invasión venosa y linfática.