

# Resección transanal de perineuroma rectal: Un tumor raro en una localización inusual

Carolina Riscanevo-Bobadilla<sup>1</sup>, Ronel Eduardo Barbosa<sup>2</sup>, Diego Valbuena<sup>2</sup>, Lucy Bravo<sup>3</sup>

Fundación Universitaria Sanitas\* y Clínica Universitaria Colombia. Bogotá<sup>†</sup>, Colombia

<sup>1</sup> Residente, Departamento de Cirugía General\*<sup>†</sup>

<sup>2</sup> Coloproctólogo, Departamento de Cirugía General<sup>†</sup>

<sup>3</sup> Médica Patóloga, Laboratorio de Patología<sup>†</sup>

## RESUMEN

Los perineuromas colorrectales son tumores mesenquimales benignos, con una incidencia del 0,1 al 1,4%. Raramente puede ocurrir una variante serrada maligna. Suelen presentarse como pólipos sésiles o tumores subepiteliales. Las características endoscópicas no son específicas y el diagnóstico se basa en el análisis histológico e inmunohistoquímico.

Presentamos un paciente de 52 años que consultó por episodios intermitentes de sangrado rectal indoloro. La colonoscopia mostró una lesión de aspecto neoplásico, protruida y ulcerada en el recto inferior, con biopsias negativas para malignidad. La ecografía endorrectal mostró integridad de la muscular propia del recto y ausencia de adenopatías. Una segunda colonoscopia para obtener nuevo material permitió el diagnóstico de perineuroma del recto inferior al hallar una proliferación mal delimitada de células fusiformes sin atipia, confinada a la mucosa, con inmunohistoquímica positiva para EMA, GLUT-1 y Claudina-1.

Se realizó una resección transanal de espesor completo (TAMIS) y el estudio histopatológico confirmó el diagnóstico y la ausencia de malignidad, mostrando bordes de resección libres de lesión y ganglios negativos.

**Palabras clave:** perineuroma rectal, TAMIS, GLUT-1, EMA, Claudin-1

## ABSTRACT

Colorectal perineuromas are benign mesenchymal tumors with an incidence of 0.1 to 1.4%. Rarely, a malignant serrated variant may occur. They usually present as sessile polyps or subepithelial tumors. Endoscopic features are nonspecific, and diagnosis is based on histological and immunohistochemical analysis.

We present the case of a 52-year-old patient who presented with intermittent episodes of painless rectal bleeding. Colonoscopy showed a neoplastic-appearing, protruding, and ulcerated lesion in the lower rectum, with biopsies negative for malignancy. Endorectal ultrasound showed an intact rectal muscularis propria and absence of lymphadenopathy. A second colonoscopy to obtain additional material led to a diagnosis of lower rectal perineuroma, which revealed an ill-defined proliferation of spindle cells without atypia, confined to the mucosa, with positive immunohistochemistry for EMA, GLUT-1, and Claudin-1. A transanal full-thickness resection (TAMIS) was performed, and histopathology confirmed the diagnosis and the absence of malignancy, showing lesion-free resection margins and negative lymph nodes.

**Keywords:** Rectal Perineuroma; TAMIS; GLUT-1; EMA; Claudin-1

## INTRODUCCIÓN

Los perineuromas son tumores mesenquimales benignos originados a partir de la vaina de los nervios periféricos, sin embargo se han reportado presentaciones extraneurales a nivel de los tejidos blandos.<sup>1-3</sup> En el 70% de los casos se localiza en el rectosigma,<sup>4</sup> mientras que en el intestino delgado y el estómago es excepcional.<sup>5</sup>

La incidencia estimada es del 0,1 al 1,4% y la edad media de presentación al momento del diagnóstico es de 60 (35-87) años.<sup>3</sup> Se identifica de forma incidental durante estudios endoscópicos como una lesión sésil, subepitelial<sup>4</sup> y su diagnóstico

definitivo se realiza mediante estudio histopatológico y reacciones complementarias de inmunohistoquímica que permiten evidenciar su diferenciación perineural, con anticuerpos como GLUT1, Claudina-1 y EMA.<sup>5</sup>

Se deben descartar diagnósticos diferenciales como ganglioneuroma polipoide, hamartoma mucoso de células de Schwann, neurofibroma, tumor del estroma gastrointestinal (GIST) y tumor fibroide inflamatorio,<sup>5,6</sup> realizando estudios de extensión que permitan evaluar su origen, comportamiento biológico, características clínicas y evolución natural.

Además de establecer las bases inmunohistoquímicas de los perineuromas de origen gastrointestinal para confirmar el

Los autores declaran ausencia de conflictos de interés. **Angie Carolina Riscanevo:** [caroriscanevo@unisnitas.edu.co](mailto:caroriscanevo@unisnitas.edu.co)

Recibido: 09/10/2024. Aprobado: 21/04/2025

Carolina Riscanevo-Bobadilla: <https://orcid.org/0000-0002-3224-5729>; Ronel Eduardo Barbosa: <https://orcid.org/0000-0001-5089-0820>; Diego Valbuena: <https://orcid.org/0000-0003-4212-9884>;

Lucy Bravo: <https://orcid.org/0000-0002-3085-7350>

diagnóstico, es fundamental determinar su pronóstico, su potencial de regeneración y la necesidad de seguimiento endoscópico.

Presentamos un caso de perineuroma de recto con crecimiento polipoide tratado mediante resección transanal, sin recurrencia tras un año de seguimiento endoscópico.

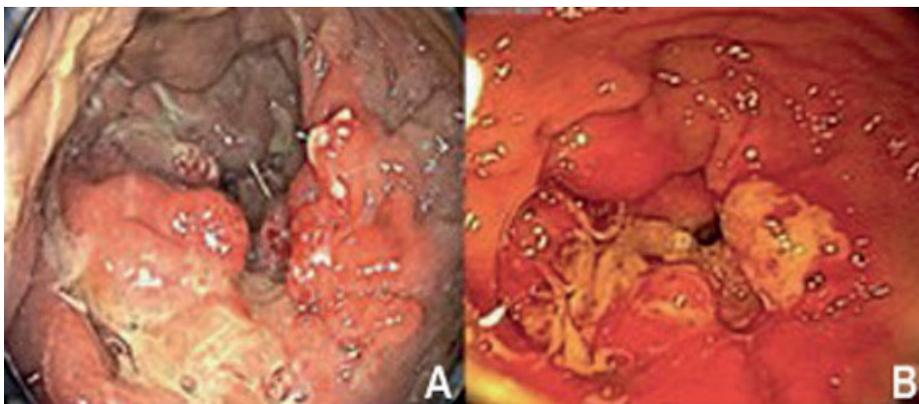
## CASO

Paciente masculino de 52 años de edad con cuadro de estreñimiento de larga data que presenta durante los últimos tres meses episodios intermitentes de sangrado rectal, sin dolor. No informó pérdida de peso, cambio del hábito intestinal ni antecedentes familiares de cáncer colorrectal. Se realizó colonoscopia, que mostró sobre la valva inferior de Houston una lesión elevada, ulcerada, de aspecto infiltrativo, con centro deprimido, que comprometía aproximadamente el 50% de la circunferencia rectal. Se tomaron biopsias. No se identificaron lesiones sincrónicas (Fig. 1 A).

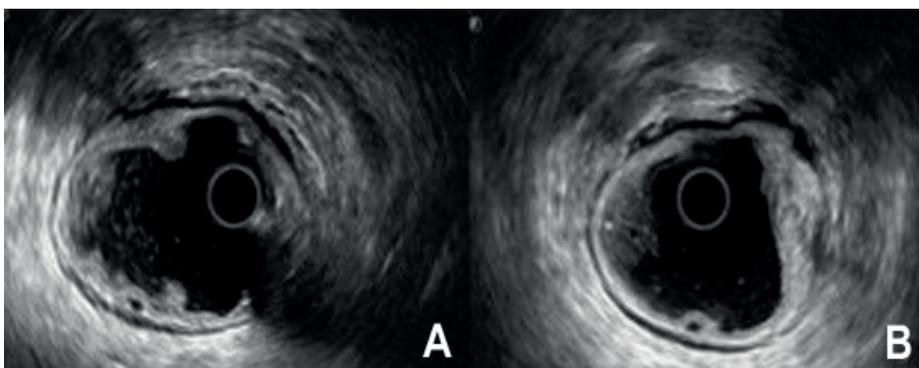
El estudio histopatológico informó mucosa rectal ulcerada con tejido de granulación y cambios epiteliales reactivos, sin evidencia de una neoplasia maligna.

Ante los hallazgos endoscópicos de la lesión que sugerían un proceso tumoral y el grupo etario del paciente, se realizaron estudios complementarios. La ecografía endorrectal informó engrosamiento de pliegues mucosos de recto, sin compromiso de la muscular propia y sin adenopatías mesorrectales (Fig. 2). La resonancia magnética de pelvis con protocolo para recto evidenció una lesión en el recto inferior sin compromiso del mesorrecto, ni presencia de ganglios mesorrectales sospechosos. Los marcadores tumorales séricos fueron negativos. La tomografía computada de tórax descartó secundarismo. Se realizó un segundo estudio endoscópico con el objetivo de obtener nuevas muestras para marcadores de inmunohistoquímica (Fig. 1 B).

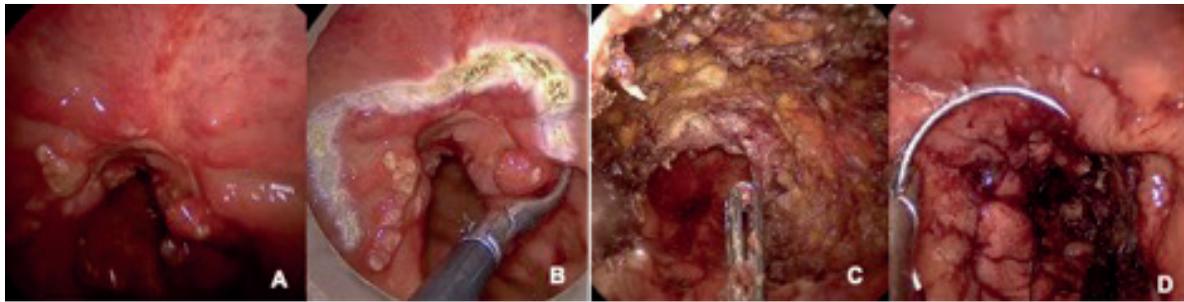
La histopatología evidenció una lesión no encapsulada de bordes mal definidos, localizada en la lámina propia, que distorsionaba la arquitectura de las criptas y estaba conformada por una proliferación de células fusiformes blandas, en



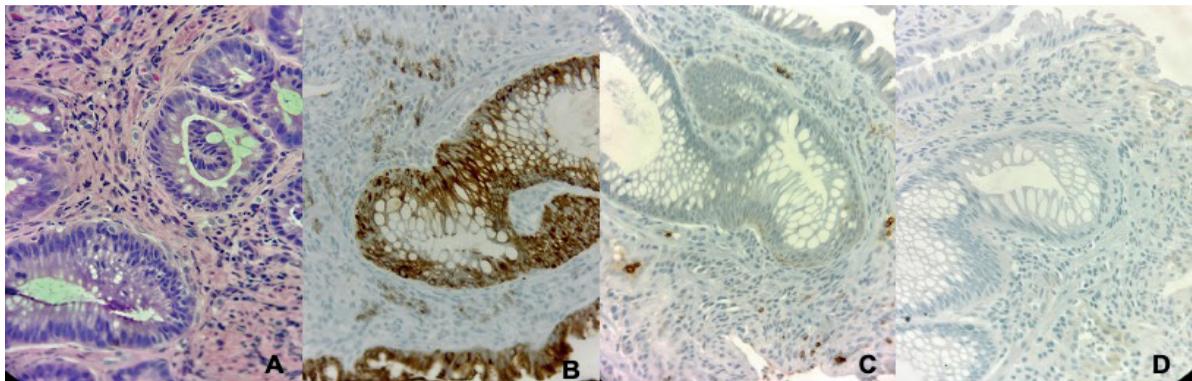
**Figura 1.** Colonoscopia. Se observa en el recto inferior, a 4 cm de la línea pectínea y comprometiendo la primera valva de Houston, lesión elevada sésil, de aspecto neoplásico infiltrativo con depresión central que compromete el 50 % de la circunferencia rectal y se extiende longitudinalmente 3 cm hacia proximal.



**Figura 2.** Ecografía endorrectal. Engrosamiento de pliegues del recto con una ulceración que compromete la mucosa y submucosa y respeta la muscular propia. Ausencia de adenopatías en el mesorrecto.



**Figura 3.** Resección del perineuroma rectal mediante cirugía transanal mínimamente invasiva (TAMIS). A. Visualización del tumor luego de establecido el neumorrocto. B. Marcación del margen de resección a 1 cm del tumor. C. Lecho quirúrgico luego de la resección de espesor completo de la lesión. D. Cierre del defecto resultante con sutura barbada 2-0, mediante puntos que incluyen mucosa y muscular propia del recto.



**Figura 4.** Características histológicas del perineuroma de recto. A. Criptas que atrapan y distorsionan; focalmente lamelares y verticiladas; células fusiformes con núcleos ovoides o delgados y citoplasma pálido en un estroma fibrilar fino. H&E. B. Inmunohistoquímica para antígeno de membrana epitelial (EMA). C. Inmunohistoquímica para transportadores de glucosa-1 (GLUT 1). D. Inmunohistoquímica para Colágeno IV.

medio de un estroma colágeno fino. No se observó atipia, ni figuras mitóticas y el epitelio glandular subyacente presentaba cambios hiperplásicos. Además, se observó mucosa rectal extensamente ulcerada con tejido de granulación e infiltrado inflamatorio mixto. El estudio complementario de inmunohistoquímica mostró expresión focal de EMA, GLUT1 y Claudina-1 y negatividad para S 100, AML y CD34, corroborando el diagnóstico de perineuroma de recto.

Debido a la progresión de la lesión y a sus hallazgos endoscópicos, se indicó intervención quirúrgica. Dadas sus características de tamaño y localización se optó por una vía transanal para resección de espesor completo mediante técnica mínimamente invasiva (TAMIS) como se ilustra en la Fig. 3. Se realizó manejo ambulatorio y seguimiento a la semana, 6 meses y un año. No se encontró evidencia de recurrencia en el control endoscópico.

El análisis histopatológico del espécimen quirúrgico confirmó la ausencia de malignidad y mostró bordes de resección libres de lesión y ganglios sin evidencia de compromiso tumoral. Los marcadores de inmunohistoquímica permitieron establecer el diagnóstico, destacando la positividad para antígeno de membrana epitelial (EMA) y GLUT-1 y negatividad para el *BRAF* (Fig. 4).

Durante el seguimiento en los primeros 12 meses no se encontró evidencia endoscópica, radiológica, ni clínica de recurrencia local o lesiones metacrónicas.

## DISCUSIÓN

Los perineuromas colorrectales son tumores originados de células mesenquimales del estroma que expresan marcadores perineurales y suelen localizarse en la mucosa o submucosa.<sup>1</sup> Fueron descritos por primera vez en 2004 por Eslami-Varzaneh et al.<sup>2</sup> como un pólipo fibroblástico benigno.

Los perineuromas gastrointestinales, también conocidos como pólipos fibroblásticos, son lesiones mucosas benignas, mayormente asintomáticas, que se descubren incidentalmente durante estudios endoscópicos en pacientes sintomáticos, así como en programas de detección de cáncer de colon. Los hallazgos endoscópicos son variables. La ecografía endorrectal es útil para diagnosticar tumores subepiteliales, aunque la identificación precisa puede ser un desafío ocasional.<sup>3,4</sup>

Desde el punto de vista histológico, los perineuromas se caracterizan por la proliferación de células fusiformes dentro de la lámina propia, sin mostrar atipia citológica, mitosis o ne-

crois. Para confirmar el diagnóstico, es necesario corroborar la diferenciación perineural, mediante reacciones de inmunohistoquímica con anticuerpos como Claudina-1 (proteína de la familia de las proteínas integrales transmembrana, con un papel estructural y funcional en las uniones estrecha), GLUT-1 (miembro de una familia de proteínas humanas transportadoras de glucosa) y el EMA (antígeno de membrana epitelial que puede expresarse de forma focal y débil). La Claudina-1 y GLUT-1 se consideran marcadores muy sensibles y relativamente específicos del perineuro que permiten establecer diferencias respecto a otras células mesenquimatosas.<sup>3</sup> La tinción para CD34 es positiva en aproximadamente el 50% de los casos, mientras que la tinción para S100 y GFAP es negativa.<sup>5,6</sup> Los perineuromas, son neoplasias benignas y rara vez recurren. No hay evidencia sólida que indique el porcentaje de transformación maligna.<sup>7</sup> Aunque el perineuroma maligno puede metastatizar, su comportamiento es generalmente menos agresivo que otros tumores.

El diagnóstico diferencial de los perineuromas se establece con los ganglioneuromas, neurofibromas, leiomiomas de la muscularis mucosa y pólipos fibroblásticos benignos.<sup>8</sup> Se han identificado variantes de los componentes epiteliales de los pólipos fibroblásticos serrados que pueden mostrar mutaciones *BRAF*, que posteriormente pueden desencadenar la diferenciación y proliferación de fibroblastos.<sup>5</sup>

La periodicidad del seguimiento de los pacientes con perineuroma debe ser establecida. Se ha sugerido mantener una vigilancia continua postpolipectomía, con intervalos similares a los indicados para los pólipos serrados, debido al potencial maligno de las variantes serradas *BRAF*-positivas.

El tratamiento recomendado incluye la escisión completa del tumor, seguida de histopatología para establecer un diagnóstico preciso.<sup>9-11</sup> Dentro del arsenal de procedimientos que permiten la resección de lesiones rectales con un trauma quirúrgico mínimo se encuentran la microcirugía endoscópica transanal (TEM) y la cirugía transanal mínimamente invasiva (TAMIS), indicadas en neoplasias rectales benignas o cánceres T1 con características histológicamente favorables, en los que el riesgo de metástasis ganglionar es bajo.<sup>12,13</sup> Se debe marcar un margen de 1 cm alrededor de toda la lesión antes de la resección de espesor total y el cierre del defecto puede realizarse transversalmente para no estrechar el lumen del recto, como hicieramos en nuestro caso; sin embargo, no necesariamente necesita cerrarse cuando la resección es extraperitoneal.<sup>14,15</sup>

## CONCLUSIONES

Los perineuromas colorrectales son lesiones mucosas benignas poco comunes, aunque su caracterización histopatológica es crucial para determinar la vigilancia endoscópica,

dado que raramente pueden presentarse variantes malignas. La distinción entre perineuromas y otras neoformaciones de células fusiformes del tracto gastrointestinal puede facilitarse mediante tinciones para EMA, GLUT-1 y Claudina-1.

El tratamiento de elección es la escisión completa. La cirugía transanal mínimamente invasiva es un método seguro y eficaz para reseccionar neoplasias benignas y malignas tempranas, cuidadosamente seleccionadas, del recto medio y distal.

## REFERENCIAS

1. Otani T, Hatakeyama K, Ohtani E, Nakayama S, Fujimoto T, Ohbayashi C. A Colonic Perineuroma. *Clin Med Insights Pathol*. 2018;11:1179555718815918.
2. Eslami-Varzaneh F, Washington K, Robert ME, Kashgarian M, Goldblum JR, Jain D. Benign Fibroblastic Polyps of the Colon: A Histologic, Immunohistochemical, and Ultrastructural Study. *Am J Surg Pathol*. 2004;28(3):374-8.
3. van Wyk AC, van Zyl H, Rigby J. Colonic Perineuroma (Benign Fibroblastic Polyp): Case Report and Review of the Literature. *Diagn Pathol*. 2018;13(1):16.
4. Jama GM, Evans M, Fazal MW, Singh-Ranger D. Perineuroma of the Sigmoid Colon. *BMJ Case Rep*. 2018;2018:bcr2018227170.
5. van Wyk AC, van Zyl H, Rigby J. Colonic perineuroma (benign fibroblastic polyp): case report and review of the literature. *Diagn Pathol*. 2018;13(1):16.
6. Kolli S, Gujjula S, Ona MA. Colonic Perineuroma's Malignant Proximity to Serrated Colonic Polyps. *Cureus*. 2019;11(6):e4815.
7. Mocellin, S. Soft Tissue Tumors: A Practical and Comprehensive Guide to Sarcomas and Benign Neoplasms. 2021. Cham: Springer International Publishing, pp. 639-640.
8. Álvarez Cuenllas B, Pisabarro Blanco C, Vaquero Ayala L, García Alvarado M, Álvarez Cañas C, Díez Rodríguez R, et al. Características clínico-patológicas de los perineuromas colónicos. *Gastroenterol Hepatol*. 2012;35(10):700-3.
9. Motta F, Spadola S, Bosco A, Aprile G, Piombino E, Magro G. Perineuroma of the Colon: An Uncommon Tumor with an Unusual Location. Report of a Case and Review of the Literature. *Pathologica*. 2018;110(2):111-15.
10. Grech P, Schofield JB. Spindle Cell Proliferations of the Sigmoid Colon, Rectum and Anus: A Review with Emphasis on Perineuroma. *Histopathology*. 2020;76(3):342-53.
11. Abrari, A, Hasan N, Akhtar K. Primary Rectal Perineuroma: A Rare Incidental Finding. *Oncology J India*. 2024;8(1):16-9.
12. Jama GM, Evans M, Fazal MW, Singh-Ranger D. Perineuroma of the Sigmoid Colon. *BMJ Case Rep*. 2018;2018:bcr2018227170.
13. Kamionkowski S, Issak A, Zhang C, Wang Y, Kyprianou A. A Solitary Sigmoid Perineuroma in an Otherwise Healthy 30-Year-Old Male. *Cureus*. 2021;13(5):e15104.
14. deBeche-Adams T, Hassan I, Haggerty S, Stefanidis D. Transanal Minimally Invasive Surgery (TAMIS): a clinical spotlight review. *Surg Endosc*. 2017;31(10):3791-800.
15. Cowan ML, Silveira ML. Management of Rectal Polyps. *Clin Colon Rectal Surg*. 2016;29(4):315-20.