

Melanoma anal primario con diseminación visceral: presentación de un caso

Primary anal melanoma with visceral dissemination: a case presentation

Diego Armando Huanay-Martínez¹ , Álvaro Bellido-Caparó¹ , Carlos Garcia-Encinas¹ , Alex Ventura-León² 

¹ Servicio de Gastroenterología, Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima, Perú.

² Departamento de Patología, Hospital Nacional Cayetano Heredia, Lima, Perú.

Recibido: 18/07/2025

Aprobado: 08/12/2025

En línea: 30/12/2025

Contribución de los autores

Todos los autores han participado igualmente de la conceptualización de la idea, diseño del trabajo, obtención de los datos, redacción del artículo y revisión crítica del contenido intelectual, y aprobación de la versión a ser publicada.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Financiamiento

El presente trabajo no ha recibido financiación externa.

Citar como

Huanay-Martínez DA, Bellido-Caparó A, Garcia-Encinas C, Ventura-León A. Melanoma anal primario con diseminación visceral: presentación de un caso. Rev Gastroenterol Peru. 2025;45(4):422-5. doi: 10.47892/rgp.2025.454.2027.

RESUMEN

El melanoma anal primario representa menos del 2% de todos los melanomas y tumores anales. Es altamente agresivo y su presentación clínica inespecífica puede retrasar el diagnóstico. A pesar de la emergencia de la inmunoterapia, el único tratamiento curativo de los estadios tempranos, sigue siendo el quirúrgico. Presentamos el caso de una paciente con rectorragia y tumoración anal, sin compromiso de piel, ojos ni tracto gastrointestinal, con inmunohistoquímica positiva para S-100 y Melan-A. Se halló metástasis hepáticas y pulmonares y tuvo evolución desfavorable.

Palabras clave: Melanoma; Neoplasias del Ano; Metástasis de la Neoplasia (fuente: DeCS Bireme).

ABSTRACT

Primary anal melanoma accounts for less than 2% of all melanomas and anal tumors. It is highly aggressive, and its nonspecific clinical presentation can delay diagnosis. Despite advances in immunotherapy, surgical resection remains the only curative treatment in early stages. We report a case of a patient presenting with rectal bleeding and an anal mass, without involvement of the skin, eyes, or gastrointestinal tract. Immunohistochemistry was positive for S-100 and Melan-A. Hepatic and pulmonary metastases were identified, and the clinical course was unfavorable.

Keywords: Melanoma; Anal Neoplasms; Neoplasms Metastasis (source: MeSH NLM).

INTRODUCCIÓN

El melanoma anal primario es una neoplasia infrecuente y agresiva que representa menos del 2% de todos los melanomas y tumores anales ⁽¹⁾. El diagnóstico suele ser tardío debido a una presentación clínica inespecífica; en casos amelanocíticos puede confundirse fácilmente con lesiones anales benignas, lo que contribuye a su mal pronóstico ⁽²⁾. Al momento del diagnóstico, aproximadamente el 30% presenta metástasis a distancia, principalmente en hígado y pulmones ⁽³⁾. Presentamos un caso de melanoma anal primario con metástasis hepáticas y pulmonares y evolución desfavorable.

CASO CLÍNICO

Mujer de 84 años sin antecedentes relevantes, hospitalizada por cuadro clínico de 3 meses con rectorragia, sensación de tumoración perianal y baja ponderal de 20 Kg en los últimos 6 meses. Los hallazgos relevantes al examen no mostraron adenomegalias, edema ni ictericia, y en la región perianal se halló una lesión eritemato-violácea de 5 cm, con superficial irregular ulcerada y áreas con fibrina densa (Figura 1). Los exámenes auxiliares mostraron anemia severa normocítica hipocrómica, trombocitosis, leve hipoalbuminemia, elevación discreta de la fosfatasa alcalina, lactato deshidrogenasa (LDH) cuatro veces por encima del valor normal. El resto de los análisis de laboratorio fueron normales.

Correspondencia:

Diego Armando Huanay Martínez
Av. Urubamba 330 – Ate
+51972805153
E-mail: diego.huanay.m@upch.pe



Figura 1. Tumoración anal.

En la esofagogastroduodenoscopia y en la ileocolonoscopía no se hallaron lesiones; se verificó que la lesión perianal se encontraba por fuera de la línea pectínea. La biopsia de la lesión reveló, en la tinción con hematoxilina-eosina, presencia de células neoplásicas de patrón discohesivo con signos de hiperchromasia nuclear y alta relación núcleo citoplasma. Además, en algunas áreas se observan focos de pigmento melánico (Figura 2). La inmunohistoquímica mostró negatividad para CK7 y CK 20, y positividad para S100 y Melan-A, confirmando la estirpe melanocítica por lo que el diagnóstico fue compatible con un melanoma maligno del canal anal.

Las evaluaciones por Dermatología y Oftalmología no evidenciaron lesiones compatibles con melanoma. El estadiaje con tomografía contrastada de cerebro, tórax y abdominopélvica, reveló metástasis hepáticas y pulmonares sin adenopatías inguinales, ni líquido libre. (Figuras 3 y 4).

La paciente recibió dos dosis de nivolumab; sin embargo, presentó evolución clínica desfavorable y falleció a los 60 días del diagnóstico.

Consideraciones éticas

El paciente aceptó el uso de sus datos e imágenes para la publicación del presente reporte del caso.

DISCUSIÓN

El melanoma anal se origina de las células melanocíticas localizadas en la línea pectínea y puede manifestarse además como melanoma rectal o anorrectal⁽⁴⁾. Es una neoplasia rara, habitualmente de diagnóstico tardío, con opciones terapéuticas limitadas y pronóstico desfavorable^(1,5). Representa el 0,05% de malignidades colorrectales, 1% de cánceres anales y 0.3% de todos los melanomas⁽¹⁾. Su

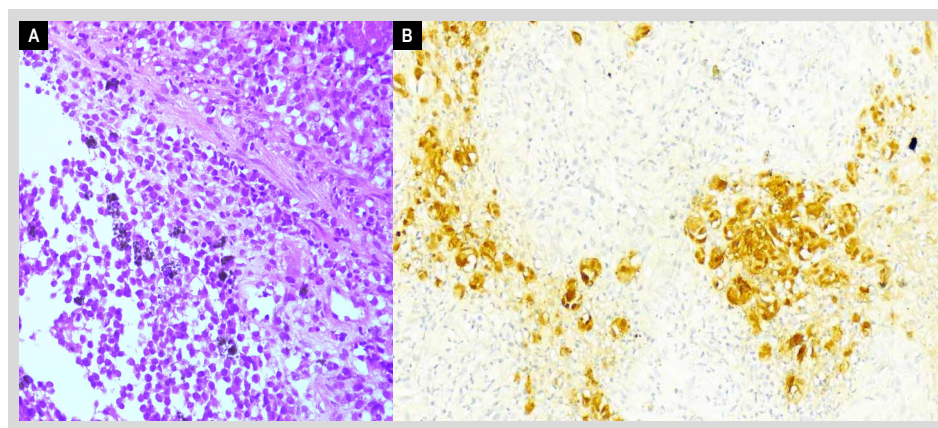


Figura 2. Estudio histopatológico de la tumoración. A) Tinción hematoxilina-eosina, células discohesivas con hiperchromasia nuclear y alta relación núcleo-citoplasma. B) Inmunohistoquímica S100 (+).

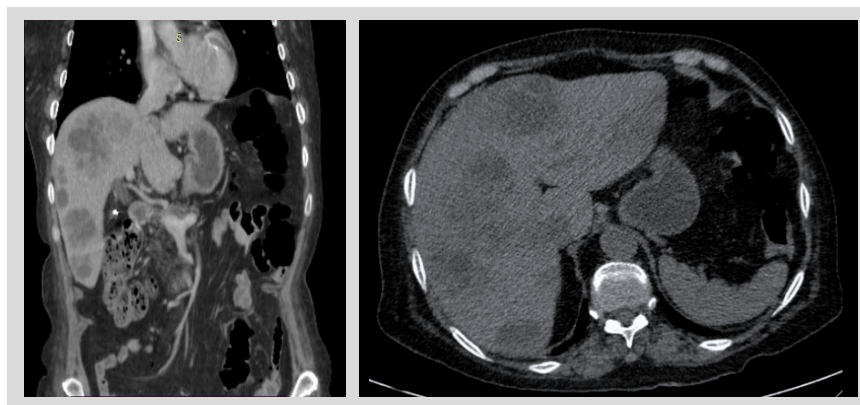


Figura 3. Lesiones metastásicas hepáticas.

incidencia anual es de 0,34 por cada millón de personas, incrementándose con la edad, con un pico entre la sexta y séptima década de vida ⁽⁶⁾. Es más frecuente en mujeres que en varones ⁽⁷⁾. A diferencia de los melanomas cutáneos, no se han establecido factores de riesgo definidos ⁽⁸⁾. La sobrevida a 5 años es aproximadamente del 20% y la mediana de supervivencia varía entre 9 y 19 meses ^(6,9).

Al momento del diagnóstico, aproximadamente el 60% de pacientes con melanoma anal presentan compromiso ganglionar regional, y, como en el caso de nuestro paciente, entre el 27 a 37% tienen metástasis a distancia, generalmente en hígado, pulmones, huesos, cerebro y piel ^(3,6). El diagnóstico se dificulta por su localización y la presentación clínica tardía, sumado a que, por su rareza, el índice de sospecha clínica suele ser bajo. La presentación clínica es inespecífica, con síntomas como rectorragia (84,9%), dolor anal (68,7%), masa perianal (34%), alteraciones en el hábito defecatorio (28,5%), tenesmo (16,9%) y adenopatías inguinales ^(1,9). Alrededor del 40% pueden ser amelanóticas favoreciendo el diagnóstico errado como hemorroides, plicomas o papilomas ⁽²⁾.

El plan diagnóstico debe incluir una esofagogastroduodenoscopia y una ileocolonoscopia

para la búsqueda de lesiones sincrónicas y para descartar el compromiso rectal significativamente asociado a menor supervivencia ⁽¹⁰⁾. Además, una imagen toraco-abdominopélvica contrastada para evaluar metástasis, idealmente por resonancia magnética para evaluar los planos anorrectales y planificar el tratamiento quirúrgico ^(4,5). Es importante definir si el melanoma anal es primario por cuanto presenta un peor pronóstico y un manejo distinto. Al respecto, estos melanomas anales metastásicos de otros órganos (piel, ojo, intestino medio) son infrecuentes (1%) ⁽¹¹⁾.

Los hallazgos característicos en la patología incluyen melanocitos pleomórficos, epitelioides, fusiformes, con proliferación atípica. En la inmunohistoquímica, los marcadores más relevantes son S-100, Melan A y HMB-45. El S-100 es muy sensible pero no específico, ya que también se encuentra en otras células de origen nervioso, mientras que Melan-A presenta alta especificidad ⁽¹²⁾. No se han reportado biomarcadores específicos para el melanoma anal y sí se ha evidenciado incremento de los niveles de LDH asociados a estadios avanzados, como en nuestro caso ⁽⁵⁾.

El tratamiento del melanoma anal se basa principalmente en cirugía radical o excisión local, dependiendo del

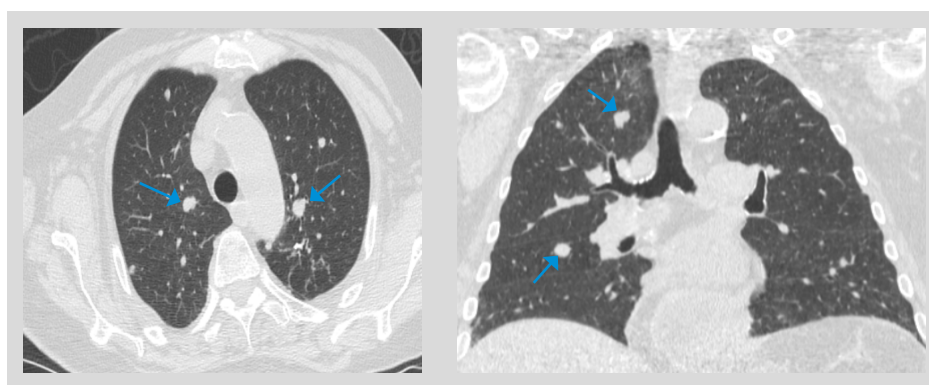


Figura 4. Lesiones metastásicas pulmonares (flechas celestes).

estadio. En casos con metástasis a distancia, puede considerarse cirugía paliativa, como resección segmentaria o colostomía de derivación ante obstrucción ⁽⁹⁾. Un estudio retrospectivo reciente que analizó a 250 pacientes con melanoma anorectal metastásico, comparando cirugía radical con escisión local, mostró una sobrevida entre 8 y 11 meses, con una supervivencia a 5 años menor al 10%, sin diferencias significativas entre ambos grupos ⁽¹³⁾. Por tanto, es poco probable que una intervención quirúrgica hubiese modificado el pronóstico de nuestra paciente.

En estadios III y IV, pueden considerarse terapias dirigidas e inmunoterapia. Las primeras se aplican según la presencia de mutaciones en c-Kit, BRAF o MEK 1/2. En cuanto a inmunoterapia, se han utilizado inhibidores de puntos de control inmunológico como los anti-CTLA-4, anti-PD-1 y anti-PD-L1 ⁽⁵⁾. Nuestra paciente recibió nivolumab, aunque con evolución desfavorable. El rol de estas terapias sigue siendo motivo de estudio y su uso se limita a pacientes seleccionados debido a los posibles efectos adversos ⁽⁶⁾.

En conclusión, esta es una enfermedad rara, agresiva y con mal pronóstico, cuya presentación clínica inespecífica y la baja sospecha diagnóstica contribuyen al retraso en su detección. Este diagnóstico tardío limita las opciones terapéuticas, y en estadios avanzados, como el caso presentado, la respuesta a tratamiento suele ser pobre. Se requieren más estudios para optimizar su manejo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Magno S, Nunes H. Anal Canal Melanoma: Challenging the Odds. *Case Rep Oncol.* 2024;17(1):225-231. doi: 10.1159/000535956.
2. Martínez-Ramos D, García-Calvo R, Simón-Monteverde L, Nicolau-Ribera M. Melanoma Anal, Importancia Del diagnóstico Diferencial Con La Enfermedad Anal Benigna. *Rev Colomb Cir.* 2017; 32(4):330-334. doi: 10.30944/20117582.41.
3. Honghong Z, Jia S, Jianjun L, Shuai Z, Enhong Z. Anorectal malignant melanoma with multiple organ metastases: A case report. *Med Case Rep Stud Protoc.* 2021;2(9):p e0144. doi: 10.1097/MD9.0000000000000144.
4. Khan N, Irving D, O'Connor L. A rare account of incidentally discovered anal melanoma. *J Surg Case Rep.* 2024; 2024(11):1-2. doi: 10.1093/jscr/rjae728.
5. Malaguarnera G, Madeddu R, Catania VE, Bertino G, Morelli L, Perrotta RE, *et al.* Anorectal mucosal melanoma. *Oncotarget.* 2018;9(9):8785-8800. doi: 10.18632/oncotarget.23835.
6. Cruz PA, Nguyen S, Hayman AV. Uncommon Anal Cancers. *Surg Oncol Clin N Am.* 2025;34(1):103-113. doi: 10.1016/j.soc.2024.07.006.
7. Zhong J, Zhou JN, Xu FP, Shang JQ. Diagnosis and treatment of anorectal malignant melanoma - a report of 22 cases with literature review. *Ai Zheng.* 2006;25:619-24.
8. Saavedra-Hurtado LG, Ortiz-Sánchez I, Galvan-Navarrete M. Anal Melanoma: An Atypical Case. *Asian J Med Health.* 2024; 22(6):1-5. doi: 10.9734/ajmah/2024/v22i61013.
9. Fuentes-Calvo KJ, Alvarez-Bautista FE, Santes O, De Nora-Jiménez R, Arias-Ruiz LF, Salgado-Nesme N. Anal melanoma: a clinical challenge without therapeutic consensus. *J Surg Case Rep.* 2025;2025(1):1-3. doi: 10.1093/jscr/rjaf015.
10. Paolino G, Podo A, De Rosa C, Cantisani C, Rongioletti F, Carugno A, *et al.* Anorectal melanoma: systematic review of the current literature of an aggressive type of melanoma. *Melanoma Res.* 2024;34(6):487-496. doi: 10.1097/CMR.0000000000001003.
11. Serrao EM, Costa AM, Ferreira S, McMorran V, Cargill E, Hough C, *et al.* The different faces of metastatic melanoma in the gastrointestinal tract. *Insights Imaging.* 2022;13(1):161. doi: 10.1186/s13244-022-01294-5.
12. El Achchi A, Majdoubi A, El Hammouti M, Bouhout T, Serji B. Anorectal melanoma: Report of two cases. *Int J Surg Case Rep.* 2025;126:110621. doi: 10.1016/j.ijscr.2024.110621.
13. Liu C, Tang C, Zhang J, Zhu P. Extensive resection improves overall and disease-specific survival in localized anorectal melanoma: A SEER-based study. *Front Surg.* 2022;9:997169. doi: 10.3389/fsurg.2022.997169.