



Caso clínico

Tumores perineales extrarrectales: serie de casos

Extrarectal perineal tumors: case series

Luis Jorge Lombana,^{*,‡} Liliana Cuevas,^{*,§} Jairo González^{*,¶}

* Hospital Universitario San Ignacio. Bogotá, Colombia.

‡ Coloproctólogo. Jefe del Departamento de Coloproctología.

§ Cirujana oncóloga.

¶ Cirujano general.

RESUMEN

Los tumores perineales extrarrectales son raros y no están claramente clasificados en la literatura médica. Se originan en los tejidos de la región perianal, y en la mayoría de los casos, su crecimiento es silencioso hasta que los síntomas se vuelven evidentes. Estos tumores varían desde benignos hasta malignos, y su diagnóstico diferencial puede ser desafiante debido a la diversidad de tejidos en el área pélvica y perineal. En nuestro departamento, durante los últimos años, hemos observado varios casos perineales, de los cuales seleccionamos seis casos representativos en cinco tipos diferentes: dos casos de leiomioma, un sarcoma pleomórfico indiferenciado, un tumor desmoide, un angiomixoma perineal agresivo y un teratoma. Este informe expone su presentación clínica, algunas imágenes obtenidas y la pieza quirúrgica.

Palabras clave: tumores perineales, leiomioma, histiocitoma fibroso maligno, tumor desmoide, angiomixoma agresivo, teratoma.

ABSTRACT

Extrarectal perineal tumors are rare and they are not clearly classified in the medical literature. They originate in the tissues of the perianal region, and in most cases, their growth is silent until symptoms become evident. These tumors range from benign to malignant, and their differential diagnosis can be challenging due to the diversity of tissues in the pelvic and perineal area. In our department, over the last few years, we have observed several perineal cases, out of which we selected six representative cases in five different types: two cases of leiomyoma, one pleomorphic undifferentiated sarcoma, one desmoid tumor, one aggressive perineal angiomyxoma, and one teratoma. This report presents their clinical presentation, some images obtained, and the surgical specimen.

Keywords: perineal tumors, leiomyoma, malignant fibrous histiocytoma, desmoid tumor, aggressive angiomyxoma, teratoma.

INTRODUCCIÓN

Los tumores perineales extrarrectales son poco comunes y generalmente se clasifican dentro de la categoría de tumores misceláneos. Sin embargo, presentan características morfológicas y comportamientos clínicos que no están bien descritos ni clasificados en la literatura mundial. Esto puede deberse a los múltiples orígenes potenciales

de estos tumores, ligados a la embriología de los tejidos en esta región. Su frecuencia varía según la histología, pero no excede el 5% de todos los tumores de tejidos blandos, siendo el leiomioma el más común. La mayoría de los casos ocurren en mujeres entre 20 y 60 años, y la caracterización mediante imágenes como la tomografía y la resonancia magnética nuclear son cruciales para determinar la extensión y composición del tumor. En todos los casos,

Recibido: junio 2025. Aceptado: julio 2025
Correspondencia: **Dr. Luis Jorge Lombana**
E-mail: ljlombana@hotmail.com

Citar como: Lombana LJ, Cuevas L, González J. Tumores perineales extrarrectales: serie de casos.
Rev Mex Coloproctol. 2025; 21 (1): 10-17. <https://dx.doi.org/10.35366/121669>



independientemente de su grado benigno o maligno, se recomienda la resección completa.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1. Leiomioma

Mujer de 45 años con historia de cuatro meses con una masa en la región perianal derecha, de crecimiento progresivo y dolor en los últimos meses. No presentó antecedentes médicos significativos. En el examen físico se observó una alteración morfológica del introito vaginal y la región perianal, secundario a una masa que ocupaba la fosa isquiorrectal derecha, de aproximadamente 5 × 7 cm. En la exploración digital rectal no se palparon masas endoluminales y el tono del esfínter anal era normal.

La resonancia magnética mostró una lesión sólida, redondeada, con contornos ligeramente irregulares, márgenes lisos y pared bien definida, ocupando la fosa isquiorrectal

derecha. Se observó contacto íntimo con las paredes vaginal y rectal derechas, así como con el músculo elevador del ano, con mayor intensidad de señal que el tejido muscular.

Se realizó resección quirúrgica por vía pararectal en la posición navaja sevillana. La masa era ovoide, interesfintérica, con superficie externa lisa y aspecto en espiral, relacionada estrechamente con el esfínter anal externo y mínima continuidad con las fibras del esfínter anal interno (Figura 1).

El diagnóstico definitivo fue leiomioma, confirmado por criterios histológicos e inmunohistoquímicos. La paciente permaneció asintomática y sin recurrencias después de un seguimiento de dos años.

Caso 2. Leiomioma

Paciente de 67 años con historia de rectorragia de un año de evolución, posteriormente asociado con proctalgia y sensación subjetiva de una masa perianal. Sin antecedentes médicos significativos. En el examen físico no se evidenció

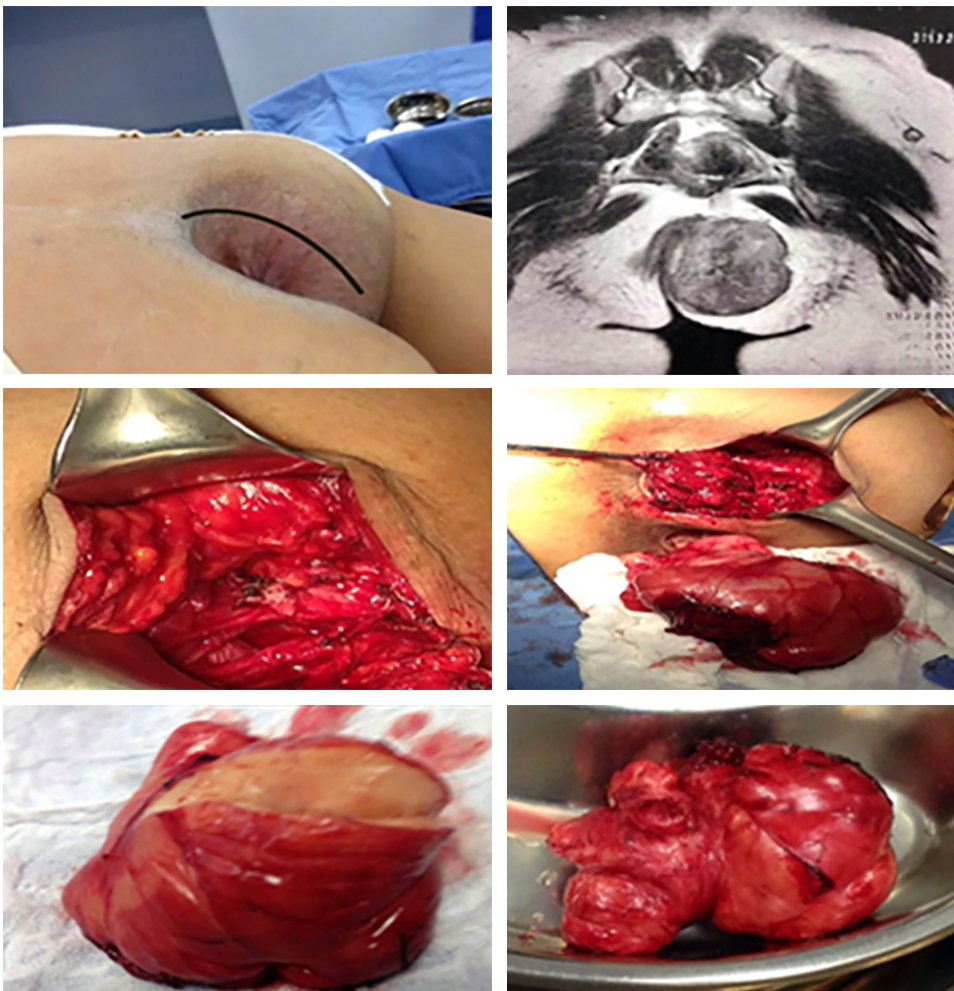


Figura 1:

Masa perineal en posición de navaja sevillana, observada en resonancia magnética nuclear en un corte axial en secuencia T2. Pieza quirúrgica masa de 10 × 10 × 8 cm.

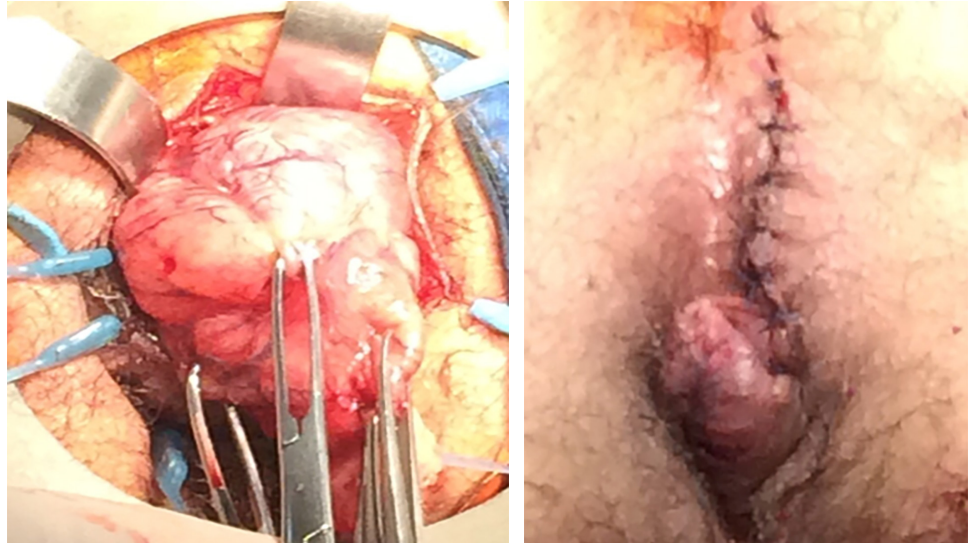


Figura 2:

Masa en fosa isquiorrectal bilobulada de 98 g con dimensiones de 10 × 8 × 5.6 cm.

masa visible en la fosa isquiorrectal, pero se palpó una masa extrarrectal posterior de 4 cm. La piel perianal no mostró cambios inflamatorios.

Los estudios diagnósticos incluyeron aparte de la colonoscopia una resonancia magnética que reveló una masa heterogénea hipoeoica de 9.8 × 7.5 cm, con componentes sólidos y quístico, en contacto con el recto e involucraba su capa muscular. Se realizó resección quirúrgica por vía parasagital en la posición de navaja sevillana (*Figura 2*). El análisis histológico postoperatorio confirmó el diagnóstico de leiomioma, incluso con aspecto quístico.

La literatura publicada sobre los leiomiomas perineales extrarrectales es limitada. Estos son tumores benignos bien delimitados que típicamente se originan en el músculo liso de la pared rectal, vaginal o del tabique rectovaginal.¹ Los leiomiomas son raros en el recto, representando sólo el 3.8% de todos los tumores de tejidos blandos. La mayoría de estas lesiones están localizadas intraluminalmente 50%, con el 30% siendo extrarrectales, el 10% tanto intra como extraluminales, y el 10% restante intramurales.²

Los leiomiomas usualmente se presentan como una masa palpable, no dolorosa, que a menudo se diagnostica dentro del primer año de su crecimiento.³ Los estudios de imagen, especialmente la resonancia magnética, son la clave para identificar la masa y evaluar su extensión o compromiso de los tejidos adyacentes. El diagnóstico definitivo se realiza postoperatoriamente, y la resección completa del tumor es el tratamiento de elección.⁴

Caso 3. Sarcoma pleomórfico indiferenciado

Mujer de 40 años con antecedente de masa dolorosa en región de la fosa isquiorrectal y glútea derecha, con cre-

cimiento progresivo durante los últimos ocho meses. El examen físico reveló una masa dura, móvil, de 6 × 7 × 8 cm, con signos inflamatorios en la piel. En la exploración rectal, hubo compresión extrínseca del lumen rectal, pero no se encontró compromiso de la pared rectal.

La resonancia magnética mostró una masa lobulada de contornos mal definidos en el pliegue glúteo derecho, que medía 3.5 × 6 × 9.5 cm, con invasión a tejidos grasos circundantes. Una biopsia Trucut reveló un tumor maligno de alto grado fusiforme con invasión vascular, positivo para vimentina y con un índice de Ki-67 elevado del 70%. El diagnóstico definitivo fue sarcoma pleomórfico indiferenciado con variante pleomórfica (*Figura 3*).

Se efectuó resección quirúrgica amplia vía pararectal, incluyendo piel y tejido subcutáneo comprometido. La recuperación postoperatoria fue satisfactoria, sin disfunción esfinteriana ni dispareunia. Se administró radioterapia adyuvante y dos años después presentó progresión pulmonar.

Los sarcomas pleomórficos indiferenciados, antes llamados histiocitoma fibroso maligno, son un grupo heterogéneo de tumores que se subdivide en cinco variantes: pleomórfica, mixoide, inflamatoria, de células gigantes y angiomatoide.⁵ Es una neoplasia poco común tanto en niños como en adultos.⁶ Su localización más frecuente son las extremidades, aunque puede encontrarse también en el retroperitoneo, región cefálica, cuello, recto y glúteos. Se ha vinculado con mutaciones en genes supresores tumorales como p53 y RB1, así como con síndromes hereditarios, y puede desarrollarse en áreas de trauma previo o irradiación.⁷

El abordaje diagnóstico se basa en estudios de imagen como la tomografía computarizada y la resonancia magné-

tica, útiles para delimitar la extensión y características del tumor. Histológicamente, se caracteriza por un alto grado de pleomorfismo celular, y el diagnóstico definitivo requiere inmunohistoquímica, destacando positividad para vimentina.⁵ El tratamiento de elección es la resección quirúrgica amplia con márgenes libres. La localización anatómica puede dificultar la resección completa, lo que aumenta el riesgo de recurrencia. La radioterapia y la quimioterapia están indicadas principalmente en tumores de alto grado, resecciones incompletas o recurrencias, con el objetivo de mejorar el control local y reducir la progresión de la enfermedad.⁷ Éste es de los casos que sí se realiza una biopsia

previa. En este caso entre las tomas de las imágenes y la resección quirúrgica presentó un crecimiento acelerado de la lesión.

Caso 4. Tumor desmoide

Paciente femenina de 40 años con masa dolorosa en la fosa isquiorrectal derecha, de crecimiento progresivo, asociado a estreñimiento, pero sin síntomas urinarios o genitales. Al examen físico, se palpó una masa de 7 × 8 cm adyacente al margen anal. El tacto rectal mostró compresión extrínseca sin lesiones endoluminales.

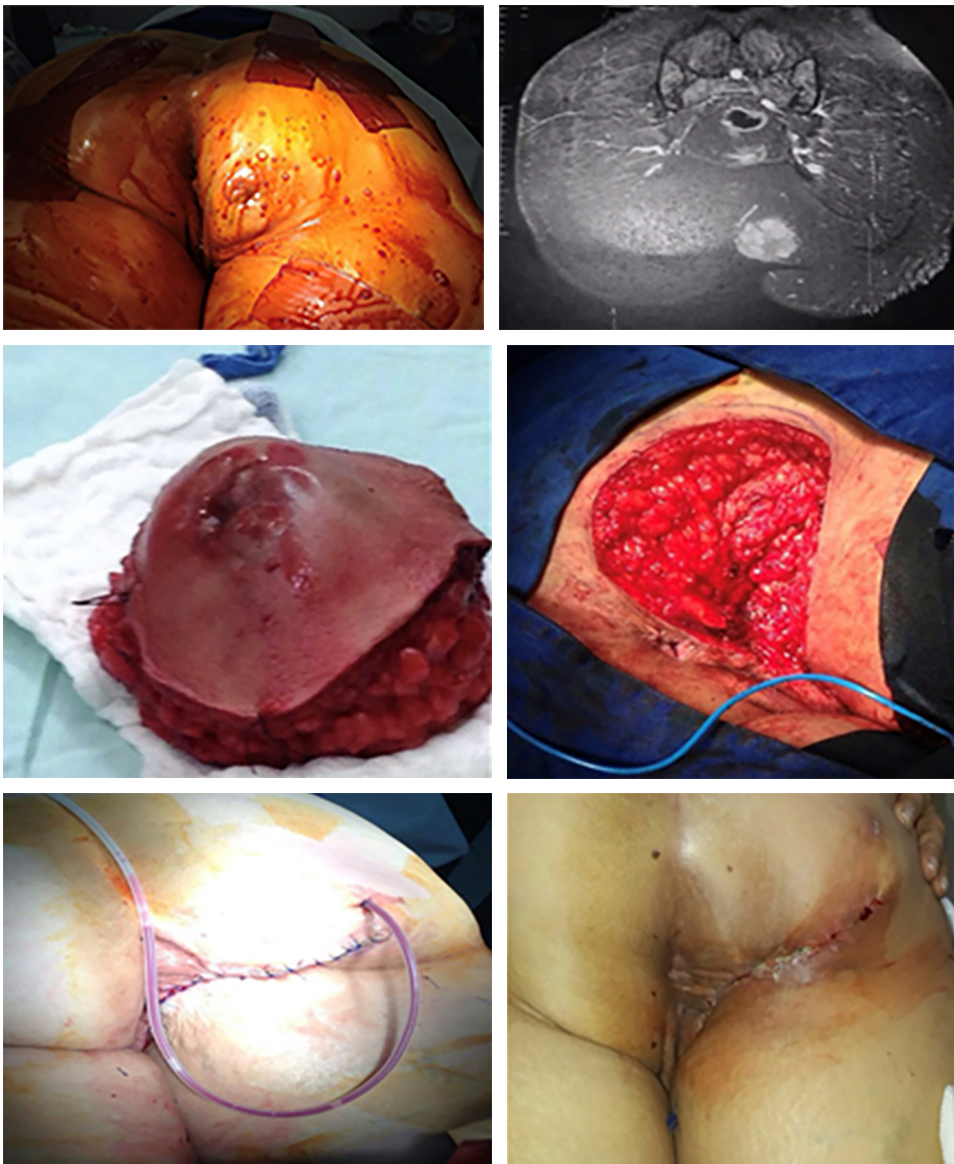


Figura 3:

Masa con cambios inflamatorios de la piel. Pieza quirúrgica resecada en bloque con piel glútea y reconstrucción de la herida con colgajos de piel.

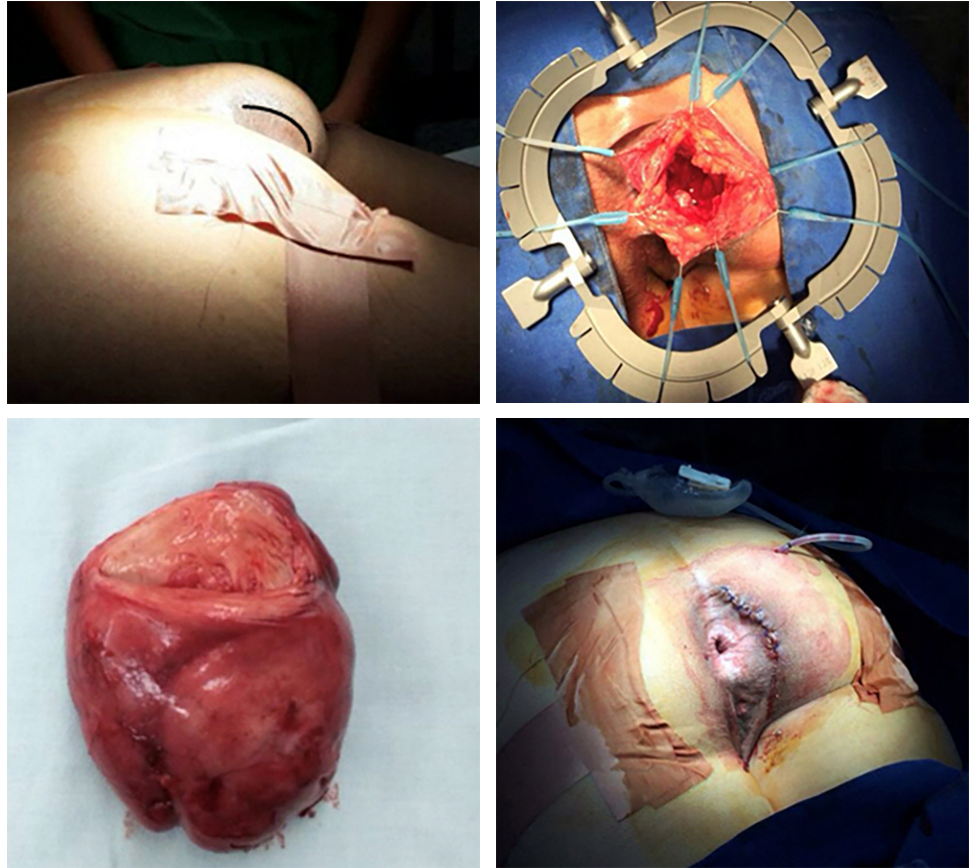


Figura 4:

Tumor en fosa isquiorrectal derecha con abordaje pararectal lateral.

La resonancia magnética reveló una masa heterogénea de 10 × 10 cm, hipervascular con características de tejido muscular, sin signos de metástasis. El diagnóstico de tumor desmoide fue confirmado por examen microscópico, con bordes negativos para compromiso tumoral. Se realizó resección quirúrgica exitosa mediante un abordaje pararectal (Figura 4).

Los tumores desmoides, aunque benignos, tienen alta recurrencia e infiltración local.⁸ Representan el 0.03% de todas las neoplasias y son más frecuentes en mujeres.⁹ Aunque no generan metástasis, son agresivos localmente y se pueden asociar a factores genéticos y hormonales como el uso de anticonceptivos orales.¹⁰ El tratamiento de elección es quirúrgico, pero la recurrencia sigue siendo un desafío. En algunos casos, la radioterapia puede ser útil, especialmente en tumores inoperables. Se pueden controlar en el 78% de los casos.¹¹

Caso 5. Angiomixoma perineal

Paciente femenina de 54 años con una masa perianal derecha de 18 meses de evolución, dolorosa, pero sin cambios en el hábito intestinal, fiebre ni sangrado. En el

examen físico, se observó una masa de 6 × 6 cm en la fosa isquiorrectal derecha.

La resonancia magnética mostró una lesión perineal derecha, de 7 × 6 × 6 cm, bien definida y localizada en el espacio interesfinteriano distal del canal anal. Se realizó resección quirúrgica mediante abordaje pararectal (Figura 5). El diagnóstico definitivo fue angiomixoma agresivo, con bordes libres de lesión.

El angiomixoma agresivo es un tumor benigno raro de origen mesenquimal que, aunque no genera metástasis, presenta comportamiento infiltrativo y alta tasa de recurrencia, lo que le confiere al tumor un comportamiento clínico agresivo que, a pesar de su naturaleza benigna, justifica la necesidad de escisión amplia para su adecuado tratamiento.¹²⁻¹⁵ Los estudios inmunohistoquímicos muestran positividad para estrógenos y progesterona, lo que ha llevado a algunos expertos a sugerir el uso de terapia hormonal en casos recurrentes o inoperables.^{15,16}

El diagnóstico se confirma por imagenología (principalmente resonancia magnética) y examen histopatológico. El angiomixoma perineal presenta comportamiento agresivo e infiltrativo que dificulta su manejo. La recurrencia es un desafío importante, por lo que el seguimiento es crucial.

Caso 6. Teratoma

Paciente femenina de 36 años, quien consulta por sensación progresiva de masa en la región perineal, sin antecedentes ginecológicos ni quirúrgicos relevantes. Al examen físico, se palpa una tumoración blanda, indolora, de límites definidos en la región perianal. Se realiza una resonancia magnética, la cual revela una lesión quística bien delimitada con componente mixto en su interior, sin compromiso de estructuras vecinas ni signos de infiltración.

Dada la sintomatología y hallazgos de imagen, se decide llevar a cirugía. Durante el procedimiento se identifica una masa heterogénea encapsulada, de aspecto quístico y contenido graso. La resección se realiza sin complicaciones. El estudio histopatológico definitivo reporta teratoma maduro, sin signos de atipia ni elementos inmaduros (*Figura 6*).

Los teratomas son tumores derivados de células germinales primordiales, presentes en ovarios y testículos, que pueden presentar un comportamiento benigno o maligno según su grado de diferenciación.¹⁷ Histológicamente, suelen estar compuestos por tejidos provenientes de las tres capas germinales (ectodermo, mesodermo y endodermo), lo que explica la presencia de estructuras como

hueso, pelo o incluso elementos más complejos.¹⁸ Estos tumores pueden localizarse tanto en gónadas como en sitios extragonadales, especialmente en la línea media del cuerpo, debido a errores en la migración embrionaria de las células germinales.¹⁹ Las imágenes diagnósticas como ecografía o radiografía pueden evidenciar componentes sólidos, calcificaciones y material sebáceo. Debido a su escasa respuesta a la quimioterapia, el manejo de elección es la resección completa, incluso en casos de enfermedad residual.²⁰

CONCLUSIÓN

Este informe resalta la rareza y complejidad de los tumores perineales extrarrectales, un grupo heterogéneo de neoplasias que pueden tener origen mesenquimal, muscular, germinal o fibroblástico, presentándose tanto en formas benignas como malignas. A pesar de su baja frecuencia, estos tumores representan un reto diagnóstico y terapéutico significativo debido a su ubicación anatómica, comportamiento clínico variable y la escasa literatura disponible. La resonancia magnética desempeña un papel central en la evaluación inicial, permitiendo una caracterización deta-

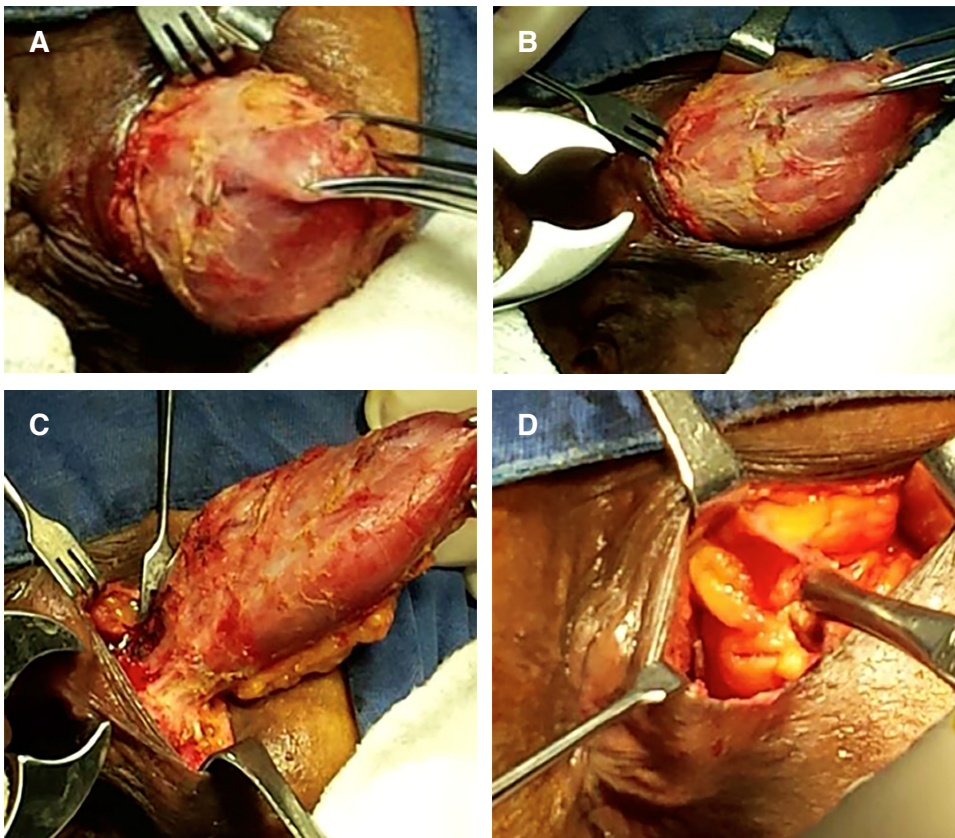


Figura 5:

Resección de masa perineal derecha. **A y B)** Se muestra relación con el canal anal.

C y D) Márgenes libres de tumor.

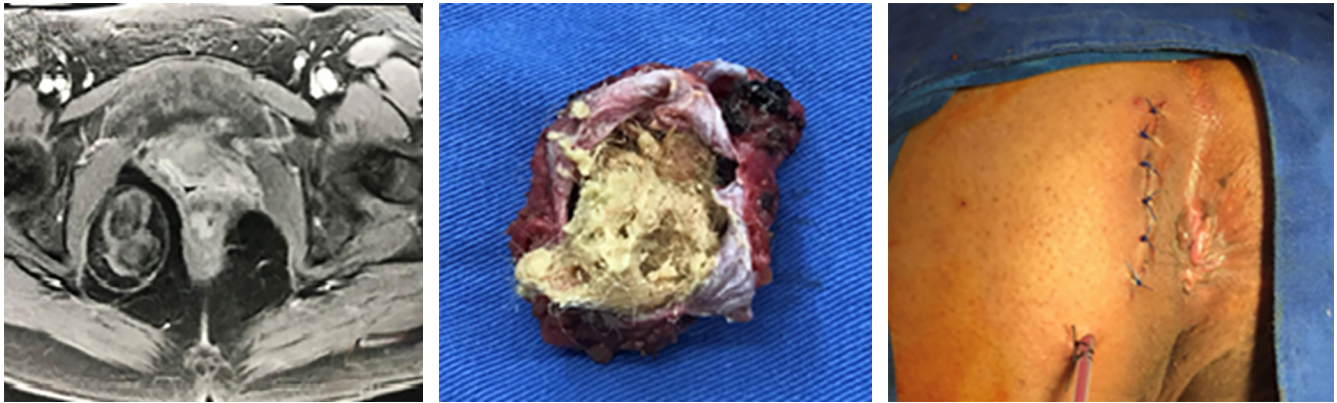


Figura 6: Teratoma en resonancia magnética y pieza quirúrgica resecada por vía pararrectal.

llada de la lesión y su relación con estructuras adyacentes, lo que orienta la planificación quirúrgica. En la mayoría de los casos, el diagnóstico definitivo se establece posterior a la resección, por lo que no siempre se requiere biopsia previa. Solo ante la sospecha de una lesión sarcomatosa ésta se indicaría.

La resección quirúrgica completa es el pilar del tratamiento, independientemente del grado de malignidad del tumor, y debe buscarse con márgenes negativos para minimizar el riesgo de recurrencia, que es especialmente alta en tumores como el angiomixoma agresivo o el tumor desmoide. Aunque algunos casos pueden requerir tratamientos adyuvantes como radioterapia o terapia hormonal, especialmente en tumores de alto grado o con márgenes comprometidos, el seguimiento a largo plazo es fundamental para la detección temprana de recidivas. Este grupo de casos clínicos pone de manifiesto la necesidad de un enfoque multidisciplinario y personalizado, considerando tanto la histología como la extensión anatómica para lograr resultados óptimos en el manejo de estas lesiones poco frecuentes.

REFERENCIAS

1. von-Wagner W, Liu H, Picon AI. Giant perineal leiomyoma: a case report and review of the literature. *Case Rep Surg*. 2014; 2014: 629672. doi: 10.1155/2014/629672.
2. Lombana LJ, Domínguez LC, Bermúdez C. Leiomioma extrarrectal gigante en una mujer con embarazo de 22 semanas. *Rev Colomb Gastroenterol*. 2007; 22 (2): 131-135.
3. Uzcátegui Y, Rodríguez A, Flores L, Colina R, Arcos H, Ramírez H et al. Leiomioma perianal. Reporte de un caso. *Avances Biomed*. 2014; 3 (2): 93-97.
4. van Vliet M, Kliffen M, Krestin GP, van Dijke CF. Soft tissue sarcomas at a glance: clinical, histological, and MR imaging features of malignant extremity soft tissue tumors. *Eur Radiol*. 2009; 19 (6): 1499-1511. doi: 10.1007/s00330-008-1292-3.
5. Collazo Álvarez H, Torrecilla Silverio D, Morales Florat JL, Collazo Marín SY. Histiocitoma fibroso maligno. *Rev Cub Ortop Traumatol*. 2012; 26 (1): 64-75. Disponible en: <https://scielo.sld.cu/pdf/ort/v26n1/ort07112.pdf>
6. Nassif MO, Trabulsi NH, Bullard Dunn KM, Nahal A, Meguerditchian AN. Soft tissue tumors of the anorectum: rare, complex and misunderstood. *J Gastrointest Oncol*. 2013; 4 (1): 82-94. doi: 10.3978/j.issn.2078-6891.2012.042.
7. Tela UM, Ibrahim BM, Tahir MB, Nggada HA. Recurrent childhood abdominoperineal malignant fibrous histiocytoma. *J Case Rep*. 2012; 2 (2): 63-66. Disponible en: <https://www.jocr.co.in/wp/wp-content/uploads/2012/07/63-66.pdf>
8. Siegelman ES. Resonancia magnética: tórax, abdomen y pelvis, aplicaciones clínicas. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2007. p. 241.
9. Rosemberg A. Sistema esquelético y patología tumoral de los tejidos blandos. En: Cotrán RS, Kumar V, Collins T, editores. *Robbins. Patología estructural y funcional*. 6a ed. México: McGraw-Hill Interamericana; 2000. pp. 1308-1309.
10. de Camargo VP, Keohan ML, D'Adamo DR, Antonescu CR, Brennan MF, Singer S et al. Clinical outcomes of systemic therapy for patients with deep fibromatosis (desmoid tumor). *Cancer*. 2010; 116 (9): 2258-2265. doi: 10.1002/cncr.25089.
11. Cotte E, Glehen O, Monneuse O, Cotton F, Vignal J. Desmoid tumors in familial adenomatous polyposis. *Gastroenterol Clin Biol*. 2004; 28 (5): 574-581. Disponible en: https://www.journal-jmsr.net/uploads/113/4769_pdf.pdf
12. Silvestre de Alencar SS, Correa RS, Menezes ESC, Nascimento AL, Costa DAA, Alencar MJC. Recurrent aggressive angiomixoma. *J Coloproctol (Rio J)*. 2013; 33 (4): 228-231. doi: 10.1016/j.jcol.2013.08.009.

13. Vega-Gutiérrez AE, Ramírez-Arellano M. Angiomixoma agresivo: lo que el radiólogo debe saber. *An Radiol Mex.* 2013; 12 (1): 45-50. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/anaradmex/arm-2013/arm131h.pdf>
14. Steeper TA, Rosai J. Aggressive angiomyxoma of the female pelvis and perineum. Report of nine cases of a distinctive type of gynecologic soft-tissue neoplasm. *Am J Surg Pathol.* 1983; 7 (5): 463-475.
15. Abdulkader I, Cameselle-Teijeiro J, Forteza J. Angiomixoma agresivo de vulva. *Rev Esp Patol.* 2003; 36 (4): 273-278. Disponible en: <https://www.patologia.es/volumen36/vol36-num4/36-4n12.htm>
16. Blandamura S, Cruz J, Faure Vergara L, Machado Puerto I, Ninfo V. Aggressive angiomyxoma: a second case of metastasis with patient's death. *Hum Pathol.* 2003; 34 (10): 1072-1074. doi: 10.1053/s0046-8177(03)00419-2.
17. Pérez-Ortiz V, Reyna-Villasmil E. Ovarian malignant mixed germ cell tumor. A case report. *Rev Peru Ginecol Obstet.* 2020; 66 (1): 107-111. doi: 10.31403/rpgo.v66i2241.
18. Al-Salem A. Teratoma. In: *An illustrated guide to pediatric surgery.* Cham: Springer; 2014. doi: 10.1007/978-3-319-06665-3_63. Available in: https://doi.org/10.1007/978-3-319-06665-3_63
19. Tymon-Rosario JR, Mutlu L, Vash-Margita A. Gynecologic neoplasms and prevention methods for human papillomavirus infections in adolescents. In: Kliegman RM, St. Geme JW, Schor BF, Nelson NF, editors. *Nelson Textbook of Pediatrics.* 22nd ed. Vol. 1. Philadelphia: Elsevier; 2024. p. 3338-3347.e1.
20. Stephenson AJ, Gilligan TD. Neoplasms of the testis. In: Wein AJ, Kavoussi LR, Partin AW, Peters CA, editors. *Campbell-Walsh-Wein urology.* 12th ed. Philadelphia: Elsevier; 2024. p. 1680-1710.e9.