

## TRABAJOS CIENTÍFICOS

# Biopsia rectal quirúrgica en el diagnóstico de enfermedades por depósito\*

## Surgical rectal biopsy for the diagnosis of diseases caused by abnormal protein deposits

Drs. ALEJANDRO BARRERA E.<sup>1</sup>, GUILLERMO BANNURA C.<sup>1</sup>, JUAN F. GUERRA C.<sup>1</sup>,  
JOSÉ A. SALVADÓ B.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio y Departamento de Cirugía. Hospital Clínico San Borja Arriarán  
Campus Centro, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Santiago. Chile.

### RESUMEN

Se presenta nuestra experiencia con la utilización de la biopsia rectal quirúrgica en el diagnóstico de las enfermedades por depósito. Se trata de una revisión retrospectiva de 9 pacientes, 4 varones, con una edad promedio de 30,5 años (extremos 4-67). En 4 pacientes la indicación fue por sospecha de amiloidosis sistémica, lo que se confirmó en tres de ellos. En 5 casos la indicación estuvo condicionada por patología neurológica, 4 de ellos por sospecha de enfermedad por inclusión hialina, lo que se confirmó en 3. En el paciente restante, la biopsia fue solicitada con el fin de excluir una enfermedad por inclusión hialina. La biopsia fue tomada en pabellón bajo anestesia regional o general, lo que permite una dilatación anal óptima, facilita la toma de una muestra adecuada de grosor mediano y permite una hemostasia cuidadosa. En esta serie no hubo sangrado ni reintervenciones. Tres pacientes refieren dolor anal que estuvo relacionado con la extirpación adicional de plicomas. La biopsia rectal de grosor mediano es un procedimiento quirúrgico cuya utilidad está definitivamente establecida en el estudio de las enfermedades por depósito. Por el hecho de ser un procedimiento invasivo que requiere anestesia en pabellón, sus indicaciones deben ser precisas y aplicadas a pacientes con un riesgo quirúrgico aceptable.

PALABRAS CLAVE: **Biopsia rectal, enfermedad por depósito.**

### SUMMARY

*Background:* Rectal biopsy is used for the diagnosis of amyloidosis and more recently for the diagnosis of hyaline inclusion diseases. *Aim:* To report the experience with surgical rectal biopsies for the diagnosis of diseases caused by deposit of abnormal proteins. *Material and methods:* Retrospective review of nine patients (age range 4-67 years, five females) subjected to a surgical rectal biopsy. *Results:* The indication for the biopsy was the suspicion of systemic amyloidosis in four patients and hyaline inclusion disease in five. The biopsy was obtained under regional or general anaesthesia, that allowed an optimal anal dilatation, obtaining adequate surgical pieces with good haemostasis. The diagnosis was confirmed in three patients with suspected amyloidosis and in three patients with suspected hyaline inclusion disease. *Conclusions:*

---

\*Recibido el 20 de Marzo de 2006 y aceptado para publicación el 5 de Junio de 2006.

Correspondencia: Dr Alejandro Barrera E.

Apoquindo 8160. Depto. 31. Santiago, Chile.

anbarrerae@hotmail.com

Surgical rectal biopsy is useful for the diagnosis of amyloidosis or hyaline inclusion disease and must be performed in the surgical room.

KEY WORDS: **Rectal biopsy, amyloidosis, hyaline inclusion disease.**

### INTRODUCCIÓN

La biopsia rectal endoscópica es una técnica habitual en el diagnóstico de lesiones neoplásicas e inflamatorias<sup>1,2</sup>. Existen otras patologías menos frecuentes que requieren de una biopsia quirúrgica con mayor grosor, como sucede en la enfermedad de Hirschsprung del adulto<sup>3</sup>. La biopsia quirúrgica en las enfermedades por inclusión, analizada en el contexto clínico del paciente, permite certificar o descartar dicho diagnóstico presuntivo. Desde la década del 50 se ha utilizado la biopsia rectal en el diagnóstico de la amiloidosis sistémica<sup>4-6</sup>, como una alternativa a la biopsia de hígado o riñón. Más recientemente, se ha empleado esta biopsia en neuropatología<sup>7,8</sup>, particularmente en el estudio de enfermedades hereditarias por inclusión hialina<sup>9,10</sup>. En ambos tipos de enfermedades existen hallazgos histopatológicos característicos que permiten certificar el diagnóstico, sin someter al paciente a procedimientos de mayor morbilidad, como pueden ser las biopsias renales o hepáticas, o de nervio periférico o sistema nervioso central en el caso de las enfermedades neurológicas. El objetivo del presente trabajo es describir la técnica y analizar la utilidad diagnóstica de la biopsia rectal quirúrgica en un grupo con sospecha clínica de enfermedad por depósito.

### MATERIAL Y MÉTODO

En el periodo comprendido entre marzo de 1995 y mayo de 2002, se realizó una biopsia rectal a 9 pacientes, 4 hombres y 5 mujeres, con una edad promedio de 30,5 (extremos 4-67). La biopsia rectal fue realizada en pabellón en todos los casos en posición de litotomía forzada, tomando la muestra de tejido de la cara posterior del recto que incluye la capa muscular superficial y por lo menos a un centímetro sobre la línea pectínea. Se infiltró con solución fisiológica con adrenalina al 1:100000 en el plano profundo resecaando un trozo de aproximadamente 2 por 2 cm de pared rectal con tijera y sin uso de electro bisturí para no alterar la muestra. La hemostasia se efectuó con puntos de poliglactina 2-0 cerrando completamente el defecto de la pared. En el periodo postoperatorio inmediato se utilizó como analgesia clonixinato de lisina por vía paren-

teral según necesidad. La muestra histológica fue analizada con microscopia óptica con hematoxilina & eosina en todos los casos. Además se realizaron tinciones especiales cuando se sospechó amiloidosis y estudio con microscopia electrónica en los casos de enfermedad por inclusión hialina. El seguimiento se realizó en todos los pacientes en el policlínico de la especialidad.

### RESULTADOS

La biopsia rectal quirúrgica se realizó en pabellón en los nueve pacientes. Se utilizó anestesia regional en 5 casos y general con máscara laríngea en los restantes debido al compromiso neurológico. Todos los pacientes fueron colocados en posición de litotomía forzada. El sangrado intra operatorio no fue significativo, lográndose una hemostasia adecuada en todos los pacientes. No se presentaron casos de hemorragia posterior al procedimiento. En tres pacientes en que se efectuó resección de plicomas sintomáticos el cierre de la herida anal se produjo en promedio a las 6 semanas. Los requerimientos analgésicos fueron en promedio de dos inyecciones de clonixinato de lisina intramuscular en las primeras 24 horas, siendo mayores en los pacientes con resección cutánea. El alta hospitalaria fue al día siguiente a la intervención en los casos que se estudiaron en forma ambulatoria. Los restantes completaron su hospitalización por motivos del estudio o el tratamiento de su enfermedad de base.

Todas las muestras incluyeron pared rectal hasta músculo liso. De los 4 casos en que el procedimiento se realizó por sospecha de amiloidosis el estudio histopatológico confirmó el diagnóstico en tres de ellos. De los pacientes con enfermedad neurológica, en 3 casos se confirmó la sospecha de enfermedad por inclusión hialina intranuclear, lo que fue corroborado por la microscopia electrónica. En uno de los casos restantes se descartó la enfermedad, comprobándose posteriormente un déficit de vitamina E que explicaba la sintomatología. En el segundo caso se sospechaba una distrofia axonal y la biopsia se indicó para descartar una enfermedad por inclusión, lo que fue comprobado por el estudio de la muestra. La correlación clínico patológica se muestra en la Tabla 1. En el control

**Tabla 1**  
**CORRELACIÓN DIAGNÓSTICO CLÍNICO Y ANATOMÍA PATOLÓGICA**

<i>Diagnóstico preoperatorio</i>	<i>Diagnóstico histopatológico</i>
Amiloidosis (4)	Confirmado (3) Biopsia normal (1)
Enfermedad por inclusión hialina intranuclear (4)	Confirmado (3) Biopsia normal (1)
Degeneración neuroaxonal (1)	Biopsia normal (1)

alejado los pacientes no presentan alteraciones en la esfera ano rectal que puedan ser atribuibles al procedimiento.

### DISCUSIÓN

Los métodos alternativos para obtener una muestra histológica del recto son la biopsia con pinzas, la biopsia por succión y la biopsia quirúrgica. La biopsia con la pinza del instrumento rígido, apropiada para lesiones tumorales, puede provocar hemorragias importantes por lesión de los vasos submucosos en una pared rectal normal o plana. La muestra obtenida con pinzas del instrumento flexible habitualmente incluye solo la mucosa rectal y porciones muy superficiales de la submucosa. Por ello resulta inadecuada para el diagnóstico de las enfermedades por depósito, lo que motivó la exploración con este método alternativo. La biopsia por succión, que habitualmente incluye la submucosa, resulta de utilidad en algunas enfermedades difusas del recto y patologías sistémicas del niño<sup>8,11</sup>. En todas estas técnicas existe el riesgo de complicaciones derivadas del procedimiento tales como la hemorragia y la perforación<sup>1,12</sup>. Algunas modificaciones técnicas propuestas con el fin de evitar dichas complicaciones no han logrado una difusión universal<sup>13</sup>. La biopsia quirúrgica de grosor mediano, tomada en la pared rectal posterior permite una muestra de una calidad óptima, que posibilita el estudio acabado de la pared rectal, incluyendo la cuantificación de los plexos nerviosos submucoso y mientérico, útil para descartar la enfermedad de Hirschprung o la displasia neuronal y en el estudio de la constipación de etiología no determinada<sup>14</sup>.

En el caso de la amiloidosis, los depósitos de amiloide se encuentran en el tejido subcutáneo o submucoso, especialmente alrededor de los vasos sanguíneos y en el endoneurio. El estudio histológico incluye tinciones especiales como la del rojo Congo y el examen al microscopio de luz polariza-

da donde se puede observar la birrefringencia verde característica del amiloide. La sensibilidad de la biopsia rectal en el diagnóstico de amiloidosis sistémica es de un 75 a 85%<sup>2-15</sup>, lo que se compara favorablemente con el 87,5% de la biopsia renal y sin la morbilidad que presenta esta última. Sin embargo, es un procedimiento mayor que requiere al menos de anestesia regional, por lo que las condiciones generales del paciente deben ser adecuadas para ser sometido a una intervención quirúrgica. Los procedimientos alternativos como la biopsia por punción de tejido subcutáneo abdominal<sup>15</sup>, sin bien puede ser realizada con anestesia local, tiene una sensibilidad menor que no supera el 66% en la amiloidosis secundaria.

Con respecto a la patología neurológica, la utilidad de la biopsia rectal en esta esfera de la medicina es reconocida por múltiples autores<sup>2,7-9,16-18</sup>. La enfermedad por inclusión hialina intranuclear constituye una rara entidad, caracterizada por la presencia de inclusiones eosinofílicas en las neuronas del sistema nervioso central y periférico<sup>10</sup>. Las manifestaciones clínicas se desarrollan durante la niñez en más del 80% de los casos, lo que explica el bajo promedio de edad de nuestra serie. Se caracteriza por un desorden neurológico progresivo de causa desconocida, que incluye síntomas y signos piramidales y extrapiramidales, disfunción de las células del asta anterior de la médula y deterioro mental<sup>9</sup>. Todas estas características se presentaron en los pacientes que pudimos estudiar. El examen histopatológico debe incluir la microscopía electrónica que muestra las inclusiones en neuronas con un citoplasma parcialmente vacuolado<sup>9</sup>.

Las complicaciones derivadas pueden ser prevenidas con una técnica quirúrgica adecuada y cuidadosa, destacando la utilidad de la hemostasia mediante suturas, como lo efectuamos en nuestra serie. La hemostasia por coagulación puede eventualmente complicarse con una hemorragia tardía por la caída de la escara. En cuanto a la posibilidad de perforación esta resulta muy baja, dada la ubicación anatómica del sitio de la biopsia en la cara posterior baja del recto, estructura ubicada bajo la reflexión peritoneal. De acuerdo a nuestra experiencia, no es conveniente realizar otros procedimientos como la hemorroidectomía o la plicomectomía que agrega dolor y aumenta la necesidad de analgésicos en el pos operatorio e interfiere en la recuperación de una técnica básicamente indolora.

En suma, la biopsia rectal quirúrgica es un procedimiento que requiere anestesia y debe ser realizada en pabellón, de baja morbilidad, con alta sensibilidad y especificidad para el diagnóstico de enfermedades por depósito, por lo que es recomen-

dable en el estudio de pacientes con sospecha de amiloidosis o enfermedad por inclusión hialina.

### REFERENCIAS

1. Gabriel WB, Dukes CE, Bussey HJR Biopsy of the rectum. *Br J Surg* 1951; 38: 401-411.
2. Gear EV, Dobbins WO Rectal biopsy. A review of its diagnostic usefulness. *Gastroenterology* 1968; 55: 522-544.
3. Bannura G, Pisano R, Contreras J, Melo C, Soto D. Enfermedad de Hirschsprung en adultos. *Rev Chil Cir* 2001; 53: 347-355.
4. Gafni J, Sohar E. Rectal biopsy for the diagnosis of amyloidosis. *Amer J Med Sci* 1960; 240: 330-336.
5. Ducrot H, de Montera H, Méry JP, Rueff B La biopsie rectale est-elle la méthode de choix pour le diagnostic de la maladie amyloïde?. *J Urol Nephrol* 1961; 67: 432-434.
6. Kyle RA, Spencer M, Dahlin DC Value of rectal biopsy in the diagnosis of primary systemic amyloidosis *Am J Med Sci* 1966; 251: 501-506.
7. Bodian M, Lake BD The rectal approach to neuropathology. *Br J Surg* 1963; 50: 702-714.
8. Brett EM, Berry CL Value of rectal biopsy in paediatrics neurology: report of 165 biopsies. *Brit Med J* 1967; 2: 400-403.
9. Goutières F, Mikol J, Aicardi J Neuronal intranuclear inclusion disease in a child: diagnosis by a rectal biopsy. *Ann Neurol* 1990; 27: 103-106.
10. Barnett JL, McDonnell WM, Appelman HD, Dobbins WO Familial visceral neuropathy with neuronal intranuclear inclusions: diagnosis by rectal biopsy. *Gastroenterology* 1992; 102: 684-691.
11. Cord-Udy CL, Smith VV, Risdon RA, Milla PJ An evaluation of the role of suction rectal biopsy diagnosis of intestinal neuronal dysplasia. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997; 24: 1-7.
12. Hemley SD, Kanick V Perforation of the rectum: a complication of barium enema following rectal biopsy. *Am J Dig Dis* 1963; 8: 882-884.
13. Nivatvongs S Technique of rectal biopsy. *Dis Colon Rectum* 1981; 24: 132.
14. Bannura G, Contreras J, Pisano R Resultados de la esfinteromiectomia anorrectal en el manejo de la constipación crónica pertinaz. *Rev Chil Cir* 1997; 49: 532-536.
15. Marin P, Fardella C, Rosenberg H Nuevo método para el diagnóstico de amiloidosis: biopsia por punción del tejido subcutáneo. *Rev Med Chil* 1987; 115: 760-762.
16. Sloane AE, Becker LE, Ang LC, Warks J, Haslam RHA Neuronal intranuclear hyaline inclusion disease with progressive cerebellar ataxia. *Pediatr Neurol* 1994; 10: 61-66.
17. Muñoz-García D, Ludwin SK Adult-onset neuronal intranuclear hyaline inclusion disease. *Neurol* 1986; 36: 785-790.
18. Barnett JL, McDonnell WM, Appelman HD, Dobbins WO Familial visceral neuropathy with neuronal intranuclear inclusions: Diagnosis by rectal biopsy. *Gastroenterology* 1992; 102: 684-691.