

# Poliposis adenomatosa familiar

## Family adenomatous polyposis

Acha, Marta María<sup>1</sup>; Medina Gutierrez, Jorge<sup>1</sup>,  
Fretes, Ricardo Isaías<sup>1</sup>; Mujica, Luis Antonio<sup>1</sup>

### RESUMEN

La Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF) es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, se caracteriza por el desarrollo de pólipos adenomatosos en el intestino grueso (más de 100), que invariablemente evolucionan al cáncer. Los pólipos aparecen a partir de la pubertad y el cáncer sobreviene antes de los 50 años, por tanto requieren diagnóstico temprano y tratamiento inmediato. La proctocolectomía total es el tratamiento de elección. Se presentan una serie de seis casos atendidos desde febrero de 2012 a julio del 2013.

**Palabras claves:** Poliposis colónica familiar, Colectomía total.

### SUMMARY

Familial Adenomatous Polyposis (FAP) is an autosomal dominant inherited disease, characterized by the development of adenomatous polyps in the large intestine (over 100), which invariably evolving cancer. Polyps appear after puberty and cancer occurs before age 50, thus requiring early diagnosis and immediate treatment. Total proctocolectomy is the treatment of choice. A series of six cases treated from February 2012 to July 2013 are presented.

**Keywords:** Familial adenomatous polyposis, Total colectomy.

### INTRODUCCIÓN

La Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF) es una enfermedad hereditaria, de carácter autosómico dominante, de alta penetrancia ocasionada por una mutación en el gen supresor tumoral APC localizado en el brazo largo del cromosoma 5. Representa el 1 al 2% del total de los cánceres colorrectales.<sup>1,2,3</sup> Tiene varias formas clínicas, entre ellas la PAF atenuada (menos de 100 pólipos colorrectales sincrónicos), Síndrome de Gardner y el Síndrome de Turcot. Puede ocurrir mutación espontánea aproximadamente en el 20% de los casos<sup>4</sup>. Según el lugar donde se produzca la mutación del gen APC habría una correlación clínica para que la enfermedad sea atenuada

o severa y que el comienzo de la misma sea temprano o tardío<sup>5</sup>. La característica principal es el desarrollo de gran cantidad de pólipos adenomatosos en el colon y en el recto, generalmente a partir de la pubertad. Además de la afectación rectocolónica, pueden presentar lesiones extracolónicas<sup>6,7,8,9</sup>. De no llevarse a cabo una colectomía profiláctica, 100% de los pacientes desarrollará cáncer colorrectal (CCR) antes de los 50 años. En la actualidad, las opciones quirúrgicas incluyen la proctocolectomía e ileostomía con reservorio ileal y la colectomía total con anastomosis ileorrectal (AIR).<sup>10</sup>

### CASOS CLÍNICOS

**CASO 1:** Varón, 19 años, con antecedente familiar (padre operado por cáncer de colon izquierdo y poliposis múltiple a los 40 años y hermanos de 14 y 18 años con colonoscopia que informan PAF). Consultó por rectorragia. La colonoscopia informó pólipos múltiples en todo el colon y en recto 3 pólipos. Biopsia de los mismos que informa adenomas tubulares con displasia de bajo grado. Se realizó colectomía total con anastomosis ileorrectal con sutura mecánica circular. El estudio de la pieza informa Poliposis Adenomatosa Familiar Clásica (más de 100 adenomas tubulares con displasia de alto y de bajo grado). Sin complicaciones post operatorias. Seguimiento 7 meses. (Fig. 1 y 2)

**CASO 2:** Varón, 50 años, con antecedente de madre fallecida por cáncer de endometrio. Presentó cuadro de oclusión intestinal, donde el hallazgo operatorio fue un tumor sincrónico en ángulo hepático, colon sigmoides y recto superior. Se realizó colectomía total y resección anterior baja con ileostomía terminal. El estudio de la pieza informó adenocarcinoma infiltrante Grado II de colon derecho, de colon sigmoides y recto superior (extremo distal de la pieza a 2cm del margen de resección), resto de la mucosa colónica adenomas tubulares (más

1. Cirujano de Planta - Unidad de Coloproctología - Instituto de Previsión Social - Hospital Central

**Autor correspondiente:** Dra. Marta Acha - Instituto de Previsión Social (Asunción - Paraguay) - Email: marta\_acha\_10@hotmail.com

**Fecha de recepción:** 04-noviembre-2013 **Fecha de aceptación:** 18-mayo-2014

de 100), compatible con Poliposis Familiar (T3N1M0). Buena evolución postoperatoria. Se realizó quimioterapia adyuvante (FOLFOX4) y restitución del tránsito Intestinal, anastomosis ileorectal con sutura mecánica circular, 5 meses después. Controles negativos con 9 meses de seguimiento. (Fig. 3)

**CASO 3:** Mujer, 34 años, con antecedentes de abuelo paterno y padre operados por cancer de colon. Consultó por rectorragia. La colonoscopia informó más de 100 pólipos en todo el colon y recto de aspecto normal. La biopsia confirmó adenomas tubulovelloso con displasia de bajo grado. Se realizó colectomía total con anastomosis Ileorectal. El estudio de la pieza reveló múltiples pólipos adenomatosos con displasia epitelial de bajo grado. (aproximadamente 86). Buena evolución. Controles negativos en 6 meses de seguimiento. (Fig. 4)

**CASO 4:** Varón, 38 años de edad, con hermano fallecido a los 40 años de cáncer de colon. Acudió por cuadro de oclusión intestinal. Además se constató múltiples quistes epidermoides en miembros superiores e inferiores. Se realizó cirugía de Hartman, debido al hallazgo de una tumoración en colon sigmóides, estenosante y a la apertura de la pieza, pólipos múltiples, más de 100 en colon izquierdo y metástasis hepáticas múltiples. El estudio de la pieza reveló adenocarcinoma Grado III de colon sigmóides, e incontables formaciones polipoideas en mucosa que corresponden a adenomas tubulares con displasia de alto grado (T3N2M1).

**CASO 5:** Varón, 52 años, con abuela fallecida por cancer de colon. Consultó por deposiciones con gleras y rectorragia. La colonoscopia informó pólipos múltiples en todos los segmentos colónicos y recto superior. La

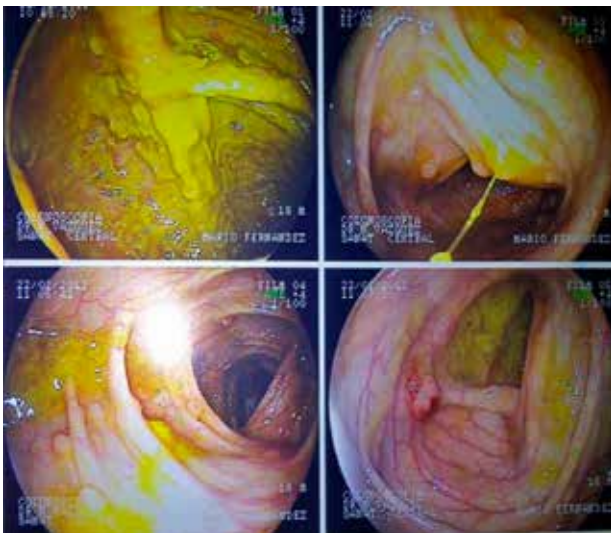


FIG 1-2. Colonoscopia y pieza quirúrgica. Archivo del Autor.



FIG 3. Pieza quirúrgica donde se observa el tumor del colon sigmóides (flecha) y recto superior, también los múltiples pólipos colónicos. Archivo del Autor.



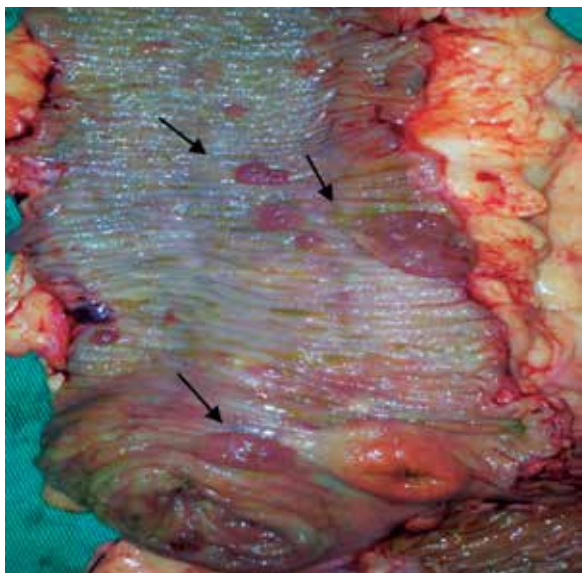
FIG 4. Múltiples pólipos mayores a 5mm pediculados y sub pediculados en todo el colon. Archivo del Autor.



biopsia de los mismos informó adenomas tubulovillosos con displasia de alto grado. Se realizó colectomía total y resección anterior de recto, con anastomosis ileorectal. La anatomía patológica de la pieza informó múltiples formaciones polipoideas (aproximadamente 50) con displasia de alto grado en colon trasverso, un pólipo con focos de adenocarcinoma infiltrante hasta la submucosa del pedículo y mucosa rectal congestiva. (T1N2M0). Controles negativos a los 5 meses de seguimiento. (Fig. 5 y 6)

**CASO 6:** Mujer, 58 años, con abuelo fallecido por cáncer de colon. Consultó por rectorragia y pérdida de peso. Se realizó colonoscopia donde se constataron múltiples pólipos (más de 100) en toda la mucosa colónica,

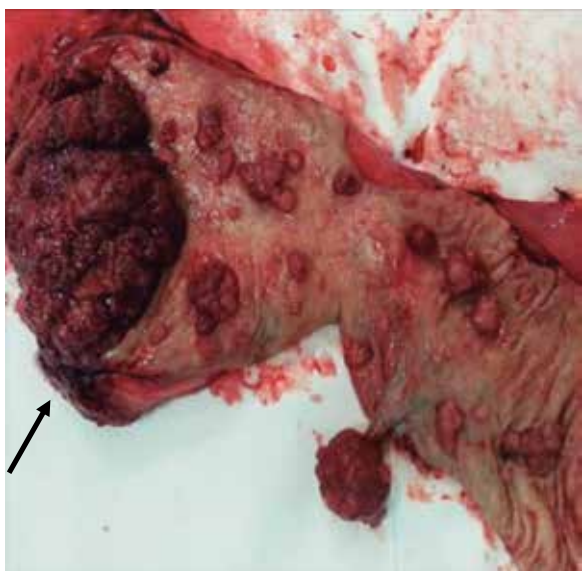
tumoración en ángulo esplénico y múltiples pólipos mayores a 3cm. en mucosa rectal. El hallazgo intraoperatorio fue una tumoración en ángulo esplénico de 6cm. de diámetro, tumoración vegetante de 8 cm en recto inferior y pólipos múltiples en todo el colon. Se realizó proctocolectomía total con pouch ileal en J y anastomosis ileoanal, con sutura mecánica circular e ileostomía en asa de protección. Buena evolución postoperatoria. El estudio de la pieza informó adenocarcinoma infiltrante Grado II de colon descendente, adenocarcinoma infiltrante Grado II de recto, múltiples formaciones polipoideas (aproximadamente 140) todas con displasias de bajo y alto grado. Actualmente con tratamiento adyuvante. (Fig. 7 y 8)



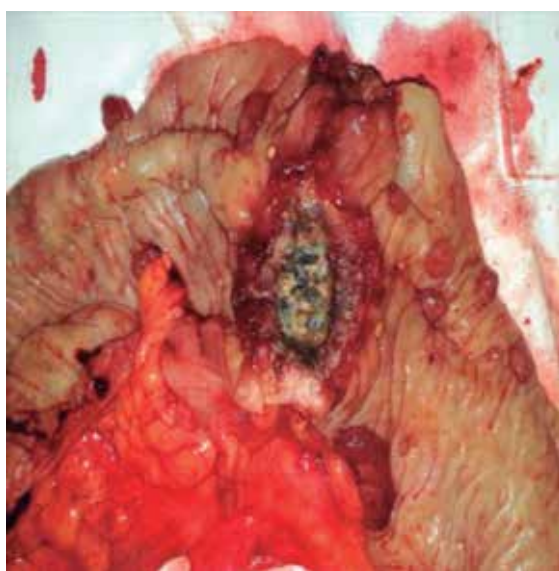
**FIG 5.** Polipos en ciego y colon ascendente. Archivo del Autor.



**FIG 6.** Pólipo en colon trasverso, (focos de adenocarcinoma). Archivo del autor.



**FIG 7.** Tumoración en recto inferior y múltiples pólipos en colon sigmoides. Archivo del Autor.



**FIG 8.** Tumor infiltrante en colon trasverso. Archivo del Autor.

## DISCUSIÓN

En primer lugar debe establecerse el diagnóstico familiar. El control de las familias y los métodos de diagnóstico en forma precoz disminuyen significativamente la mortalidad. Lo ideal, es alcanzar el diagnóstico en miembros asintomáticos de una familia conocida y poder establecer la terapéutica preventiva antes de la transformación maligna, ya que la historia natural de la enfermedad conduce a la aparición precoz de un adenocarcinoma obedeciendo a la secuencia adenoma-cáncer.<sup>1</sup> En nuestro país, la rentabilidad del diagnóstico genético es prácticamente nula, por lo que el método más sensible y específico es la colonoscopia, que debe iniciarse en la pubertad. El patrón de diagnóstico aceptado es la detección de más de 100 adenomas distribuidos en la mucosa colónica desde la pubertad.<sup>1,2,3</sup>

El objetivo del tratamiento en un paciente con Poliposis Adenomatosa es prevenir la transformación adenoma-carcinoma que acontecerá indefectiblemente en alguno de los pólipos y tratar el cáncer colorectal cuando existe.<sup>1,5,6</sup>

El momento en el que se debe plantear la cirugía es evidente en pacientes con cáncer colorectal pero controvertido en pacientes asintomáticos en quienes se recomienda la intervención al final de la adolescencia. Las dos opciones que se plantean son la proctocolectomía y la colectomía total con anastomosis ileorrectal.<sup>9,10</sup>

La edad media de la serie fue de 39 años, con un rango de 19 años el menor y 52 años el mayor. Leve prevalencia del sexo masculino. El motivo de consulta, más frecuente

fue la rectorragia. Todos presentan antecedente de cáncer familiar de 1er grado, pero sólo un caso con P.A.F. El método diagnóstico fue la colonoscopia, y en dos casos el diagnóstico se realizó con el estudio de la pieza operatoria. Las cirugías realizadas fueron colectomía total con anastomosis ileorrectal en dos casos, resección anterior baja y colectomía total en dos casos, proctocolectomía total con pouch ileal y anastomosis ileoanal en un caso, y una cirugía de Hartman. En todos los procedimientos quirúrgicos las anastomosis se realizaron con sutura mecánica. No se presentaron complicaciones post operatorias.

Consideramos que la colectomía total con anastomosis ileorrectal, es el tratamiento adecuado en pacientes adolescentes y jóvenes, que presentan formas atenuadas con escasa afectación rectal. Esta cirugía tiene como ventajas el buen resultado funcional, es técnicamente más sencilla y menos morbilidad inmediata. La proctocolectomía es la opción adecuada en pacientes con afectación rectal importante (más de 20 adenomas). Esta podría ser la intervención ideal por la extensión de la resección, sin embargo es una intervención compleja con alta morbimortalidad.<sup>10</sup>

No debemos olvidar, en todos los individuos con Poliposis Adenomatosa Familiar se deben vigilar mediante endoscopia alta, independientemente del tratamiento realizado, las mucosas de riesgo (duodeno, intestino grueso, reservorio ileal, ileostomía), ya que la segunda causa de mortalidad tras el cáncer colorrectal es el carcinoma periampular.<sup>6,7,8</sup>

## BIBLIOGRAFÍA

1. Varela E, Vaccaro C., González M., Peralta N, Poliposis Adenomatosa Familiar. En: Vaccaro C, editor. Cáncer Colorrectal. 2da. ed.- Buenos Aires: delhospital ediciones, 2013. p. 416-431.
2. Rustgi AK. Hereditary gastrointestinal polyposis and nonpolyposis syndromes. N Engl J Med 1994; 331: 1694-702.
3. Bodmer WF, Bailey CJ, Bodmer J, Bussey HJ, Ellis A, Gorman P, et al. Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5. Nature 1987; 328:614-6.
4. Polakis P. Mutations in the APC gene and their implication for protein structure and function. Curr Opin Genet Dev. 1995; 5: 66.
5. Nagase H, Miyoshi Y, Horii A, Aoki T, Ogawa M, Utsunomiya J, et al. Correlation between the location of germline mutation in the APC gene and the number of colorectal polyps in familial adenomatous polyposis patients. Cancer Res 1992; 52: 4055.
6. Sarre RG, Frost AG, Jagelman DG, Petras RE, Sivak MV, Mc Gannon E. Gastric and duodenal polyps in familial adenomatous polyposis: a prospective study of the nature and prevalence of upper gastrointestinal polyps. Gut 1987; 28:306-14.
7. Buchi K, Becker JM, Burt R. Duodenal polyposis and malignancy in a case of Familial Polyposis Coli. Am J Gastroenterol 1988; 83(9): 985-7.
8. Church JM, McGannon E, Hull-Boiner S, Sivak MV, Van Stolk R, Jagelman DG, et al. Gastroduodenal polyps in patients with familial adenomatous polyposis. Dis Colon Rectum 1992; 35: 1170-3.
9. Spigelman AD, Williams CB, Talbot IC, Domizio P, Phillips RKS. Upper gastrointestinal cancer in patients with Familial Adenomatous Polyposis. Lancet 1989; 30(2): 783-5.
10. Büllow C, Vasen H, Järvinen H, Björk J, Bisgaard ML, Büllow S. Ileorectal anastomosis is appropriate for a subset of patients with familial adenomatous polyposis Gastroenterology 2000; 119: 1454-60.