

# POLIPOSIS JUVENIL FAMILIAR EN LA INFANCIA

## CHILDHOOD FAMILIAR JUVENILE POLIPOSIS

*Pamela Fernández<sup>1</sup>, Julio Paredes<sup>1</sup>, Aurora Rizzi<sup>1</sup>, Alcito Vera<sup>1</sup>, Ana Soskin<sup>2</sup>*

### RESUMEN

El síndrome de poliposis juvenil es un trastorno autosómico dominante, raro y ocurre en 1 en 100.000 a 160.000 personas en la población general. Existe la forma familiar y la esporádica. El 20% al 50% de los pacientes tienen antecedentes familiares de pólipos. Los pólipos juveniles aparecen tras el primer año de vida, en su mayoría son de características benignas, sin embargo, cuando son múltiples y/o existe historia familiar de poliposis, se debe sospechar de este síndrome. El diagnóstico oportuno y el seguimiento de los pacientes conllevan a mejorar los síntomas y prevenir carcinoma colorrectal en estos grupos de riesgo. Se presentan los casos de dos hermanos con esta entidad que consultaron por sangrado rectal, cuyo tratamiento y evolución han sido favorables.

**Palabras clave:** Poliposis juvenil, historia familiar, colectomía total.

### ABSTRACT

Juvenile polyposis syndrome is an autosomal dominant disorder, rare and occurs in 1 in 100,000 to 160,000 people in the general population. There is the familiar and sporadic form. 20% to 50% of patients have a family history of polyps. Juvenile polyps appear after the first year of life, they are mostly benign, however, when they are multiple and / or there is a family history of polyposis, you should suspect this syndrome. Timely diagnosis and follow-up of patients lead to improvement of symptoms and prevention of colorectal carcinoma in these risk groups. We present the cases of two brothers with this entity who consulted for rectal bleeding, whose treatment and evolution have been favorable.

**Keywords:** Juvenile polyposis, family history, total colectomy.

### INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Poliposis Juvenil (SPJ) es un trastorno autosómico dominante, raro y ocurre en 1 de 100.000 a 160.000 personas en la población general. Existe la forma familiar y la esporádica. Entre el 20% al 50% de los pacientes tienen antecedentes familiares de pólipos<sup>(1,2,3,4)</sup>.

Se manifiesta entre la primera o segunda década de la vida con múltiples pólipos juveniles. Los pólipos no se limitan al colon, sino que también pueden ocurrir en el intestino delgado y el estómago. Los criterios para establecer el diagnóstico de poliposis juvenil son:

1. Más de cinco pólipos juveniles en el colon o recto.
2. Cualquier número de pólipos juveniles en un paciente con antecedentes familiares de poliposis Juvenil.
3. Pólipos juveniles en cualquier parte del tracto gastrointestinal<sup>(1,2,4)</sup>.

En el SPJ, se han identificado mutaciones en los genes SMAD4 y BMPR1A, la presencia de defectos germinales en estos genes se halla en un 50 – 60 % de pacientes. Aproximadamente un 11-24% presenta mutaciones en SMAD4 y un 18-24% mutaciones en BMPR1A, y posiblemente un 5% en el gen PTEN. Este último probablemente tenga que ver con los síndromes de Cowden o de Bannayan Riley-Ruvalcaba (BRRS) y aún no hayan manifestado los síntomas. Una forma severa, a menudo fatal de SPJ denominada poliposis juvenil de la infancia se asocia con deleciones cromosómicas que afectan tanto a BMPR1A como a PTEN<sup>(1-8)</sup>.

### PRESENTACIÓN DE CASOS

**Caso 1:** Mujer, de 14 años, con antecedente de sangrado rectal, color rojo rutilante, recurrente. Niega otros síntomas. Examen físico normal. En la rutina laboratorial se constata leve anemia. Tras la realización de colonoscopia se revela gran cantidad de pólipos, distribuidos de forma difusa, de aspecto adenomatoso, algunos con erosiones, pediculados o subpediculados, desde el recto hasta colon sigmoides, no pudiendo progresar la colonoscopia más allá del sigmoides, debido a la obstrucción producida en la luz colonica. Mediante polipectomía endoscópica se extrajeron 2 pólipos (0,8 y 2,2 cm), que la anatomía patológica clasificó como pólipos juveniles.

Teniendo en cuenta los resultados endoscópicos e histológicos, fue intervenida quirúrgicamente, realizándose colectomía total videolaparoscópica. En la vista macroscópica de la colectomía total se observaron numerosas formaciones polipoides, pediculados y sésiles en el colon sigmoides y descendente (50 a 100), menor número (3 a 6) en el colon transverso, ascendente y ciego, que miden entre 0,2 a 2,4 cm. La histología mostró numerosos pólipos todos de tipo juvenil, hamartomatosos (**Figura 1 y 2**), y algunos presentaron displasia de bajo grado (**Figura 3**). El margen quirúrgico distal estaba comprometido por los pólipos.

La evolución de la paciente en el posoperatorio inmediato, fue excelente. A los 4 meses de la operación, sigue el control de los pólipos restantes en el recto.

**Caso 2:** Varón, de 12 años, que consultó por rectorragia tras la intervención quirúrgica de su hermana (caso anterior). Examen físico normal. Se realizó colonoscopia donde se observaron

Hospital Nacional de Itauguá. Servicio de Anatomía Patológica. Paraguay

1. Médico Residente

2. Médico Patólogo

Recibido: 28 marzo - Aceptado: 3 abril

**Autor correspondiente:** Dra. Pamela Fernández- Dirección: Hospital Nacional de Itauguá -Teléfono: 0995 371440 - Email: fpamela933@gmail.com

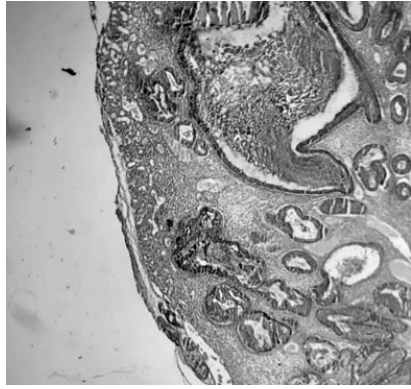


Fig. 1: Erosiones en la superficie del pólipo.

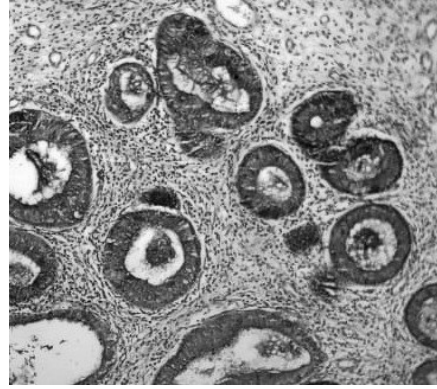


Fig. 2: Glándulas dilatadas con estroma inflamatorio.

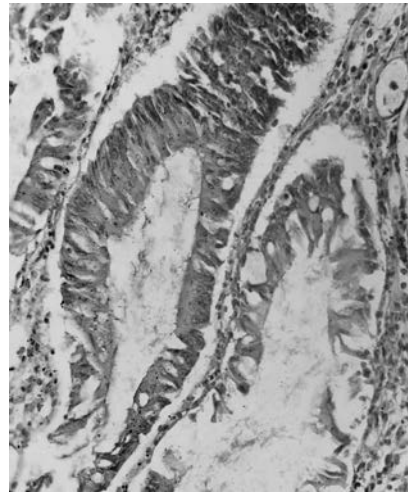


Fig. 3: Glándulas con displasia de bajo grado.

gran cantidad de pólipos, distribuidos de forma difusa, de aspecto adenomatoso, de tipo tubular alargado, algunos con erosiones en cabeza, pedículo y subpedículos, desde el recto inferior hasta el colon sigmoides, y más aisladas en colon descendente, transverso hasta el ángulo hepático. Mediante polipectomía endoscópica se extrajeron 2 pólipos (0,8 y 1,7 cm), que la anatomía patológica clasificó como pólipos juveniles.

Se realizó una endoscopia alta donde se encontraron varios pólipos de aspecto adenomatoso (entre 1,5 a 2 cm de diámetro) a nivel de la mucosa antral. Se realizó polipectomía y el diagnóstico anatomopatológico fue de pólipos juveniles.

Teniendo en cuenta los resultados endoscópicos e histológicos, fue intervenido quirúrgicamente, realizándose colectomía total. En el espécimen quirúrgico de la colectomía total se observaron numerosas (50 a 100) formaciones polipoides, pediculados y sésiles en el colon sigmoides, descendente, transverso y tres formaciones polipoides en ascendente, que miden entre 0,4 a 1,5 cm. La histología confirmó pólipos de tipo juvenil, hamartomatosos, sin displasia. El margen quirúrgico distal estaba libre.

#### DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN

Los pólipos juveniles son proliferaciones intestinales benignas, frecuentes en la infancia. Aparecen generalmente en el primer año de vida y raras veces persisten después de los 15 años. Aproximadamente el 30% se encuentra en el colon descendente, sigmoides y recto. Ocasionalmente se detectan en familias con múltiples pólipos en el colon, en las cuales no suelen presentar

displasia, pero cuando las hay tienen mayor riesgo de desarrollar adenomas y posteriormente cáncer colorectal (17 – 38%).<sup>(1,2,4,5)</sup>

Sachatello et al subdividieron el SPJ en tres grupos fenotípicos en relación a su presentación clínica: la poliposis juvenil de la infancia, la poliposis juvenil colónica (afectación colónica exclusiva), y la poliposis juvenil generalizada.

La poliposis juvenil de la infancia es la forma más grave de la enfermedad y con peor pronóstico. La enfermedad, caracterizada por su presentación precoz en la infancia, se manifiesta en forma de diarrea sanguinolenta, enteropatía perdedora de proteínas, hipoproteinemia, anemia, anasarca, intususcepción y prolapso rectal. Otras manifestaciones asociadas a este subtipo incluyen la macrocefalia, los dedos en palillo de tambor y la hipotonía. No existe historia familiar.

La poliposis juvenil colónica y la poliposis juvenil generalizada habitualmente se manifiestan en la primera y segunda décadas de la vida en forma de sangrado rectal, prolapso de pólipo rectal, dolor abdominal, diarrea y anemia. Los estudios de seguimiento sugieren que los síntomas o la anemia se manifiestan antes de la progresión a malignidad.

En relación a la edad de manifestación, en una serie de 218 pacientes, Coburn observó que la poliposis juvenil colónica se presentaba entre los 5-15 años de edad, (similar a nuestros casos presentados) mientras que la poliposis juvenil generalizada lo hacía a una edad más precoz. Hofting et al, en una revisión de 272 pacientes, observaron una afectación en orden de frecuencia del colon y recto (98%), estómago (14%), yeyuno-íleon (7%) y

duodeno (2%).

Esta patología es muy grave, de peor pronóstico y produce más síntomas hemorrágicos (anemia e hipoproteinemias) en la infancia<sup>(1,2,4,6,7)</sup>.

Hasta ahora no existen marcadores clínicos, patológicos, inmunohistoquímicos o moleculares que permitan distinguir las dos formas de SPJ. El manejo de estos pacientes y sus familiares en riesgo se basa en la opinión de expertos debido a la ausencia de estudios caso-control. Es importante el estudio genético oportuno el grupos de riesgo. No existen estrategias de prevención dietético-farmacológicas<sup>(5,6,7,8)</sup>.

La vigilancia gastrointestinal alta debe efectuarse preferencialmente mediante enteroscopia, aunque el uso de la cápsula

endoscópica también puede ser de utilidad.

Los pacientes con un número pequeño de pólipos pueden ser tratados mediante polipectomía endoscópica. Si un pólipo con displasia de alto grado no puede researse completamente, o si se detecta un adenocarcinoma invasivo, debe efectuarse una colectomía. En aquellos pacientes con un elevado número de pólipos no susceptibles de tratamiento endoscópico debe efectuarse una colectomía total con anastomosis ileorrectal, o una proctocolectomía total con anastomosis ileoanal si el recto se halla muy afecto. En ambos casos debe efectuarse seguimiento del segmento colónico residual. En relación a los pólipos en el tracto alto, éstos deben ser tratados endoscópicamente. No obstante, en algunos casos es necesario el abordaje quirúrgico<sup>(9,10,11)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Noffsinger A. Poliposis y síndromes hereditarios de Cáncer. En: Noffsinger A. Fenoglio-Preiser's Gastrointestinal Pathology. 4ª ed. Philadelphia: Wolters Kluwer. 2017.
2. Chow E, Macrae F: A review of juvenile polyposis syndrome. *J Gastroenterol Hepatol* 2005 (20): 1634-40.
3. Friedl W, Kruse R, Uhlhaas S: Frequent 4-bp deletion in exon 9 of the SMAD4/MADH4 gene in familial juvenile polyposis patients. *Genes Chromosomes Cancer* 1999 (25): 403-6.
4. Brosens L, Van Hattem A, Hylind L, Iacobuzio-Donahue C, Romans K, Axilbund J, et al: Risk of colorectal cancer in juvenile polyposis. *Gut* 2007(56): 965-7.
5. Caserras X, Alvarez C. Síndrome de poliposis juvenil Boletín de actualización del Servicio de Digestivo. Hospital del Mar, Barcelona España. 010; 9(2): 60-3.
6. Dahdaleh FS, Carr JC, Calva D, Howe JR. Poliposis juvenil y otros síndromes de poliposis intestinal con microdeleciones del cromosoma 10q22-23. *Clin Genet* 2011; 81(2):110-6.
7. Manfredi M. Hereditary hamartomatous polyposis syndromes: understanding the disease risks as children reach adulthood. *Gastroenterol Hepatol* 2010; 6(3):185-96.
8. Giardiello FM, Hamilton SR, Kern SE, Offerhaus GJA, Green PA, Celano P et al. Colorectal neoplasia in juvenile polyposis or juvenile polyps. *Arch Dis Child* 1991; 66: 971-5.
9. Sachatello CR, Hahn IS, Carrington CB. Juvenile gastrointestinal polyposis in a female infant: report of a case and review of the literature of a recently recognized syndrome. *Surgery*. 1974; 75:107-14.
10. Coburn MC, Pricolo VE, DeLuca FG, Bland KI. Malignant potential in intestinal juvenile polyposis syndromes. *Ann Surg Oncol*. 1995; 2:386-91.
11. Höfting I, Pott G, Stolte M. The syndrome of juvenile polyposis. *Leber Magen Darm*. 1993; 23:107-8.