

Poliposis adenomatosa familiar: reporte de dos casos y revisión de la literatura

Familial adenomatous polyposis: report of two cases and review of the literature

Noemí Gamboa-Piña*, Andrea E. Lara-Sigüenza, Andrés de Jesús Sosa-López y Jorge Farell-Rivas

Hospital Central Sur de Alta Especialidad PEMEX, Ciudad de México, México

Antecedente

Introducción: La poliposis adenomatosa familiar (PAF) se caracteriza por la presencia de múltiples pólipos adenomatosos colónicos (típicamente más de 100). PAF tiene una prevalencia estimada de 3 casos por 100, 000 habitantes y representa menos del 1% de todos los cánceres colorrectales en Estados Unidos. Afecta a ambos sexos por igual y tiene una distribución mundial. PAF y sus variantes son causadas por mutaciones en el gen supresor de tumores (APC) localizado en el cromosoma 5q21-q22. Mas del 25% de los casos de PAF son debidos a mutaciones *de novo*, es decir, no tienen historia familiar de PAF. La mayoría son diagnosticados entre los 20 a 40 años y 75% de ellos son sintomáticos. La PAF clásica se caracteriza por la presencia de 100 a 1000 pólipos adenomatosos colorrectales. Cáncer colorrectal (CCR) ocurre en cerca del 100% de los individuos con PAF si no se tratan, con un promedio de 39 años de edad al momento de diagnóstico de cáncer. 40% de los individuos con CCR tienen malignidad sincrónica. El incremento en el riesgo de CCR es atribuido al número de adenomas que ocurren a una edad temprana, con el tiempo uno o mas de esos adenomas invariablemente progresa a CCR.

Resumen clínico

Caso clínico 1

Masculino de 16 años de edad, originario y residente de Ciudad del Carmen- Campeche, padre finado a los 41 años y hermana finada a los 32 años por CCR y tíos paternos finados por CCR antes de los 40 años, no cuentan con estudios endoscópicos previos; enviado para estudio por presentar rectorragia y pérdida de peso. Se realiza colonoscopia en 2013: se exploró desde línea anorrectal hasta el ciego, observando presencia de múltiples (> 100) pólipos desde el recto hasta el ciego, con predominio en colon sigmoides. la gran mayoría de ellos son pseudopediculados, de aspecto vellosos, criptas tubulares, de tamaños en rango de 5 a 8 mm, no encontramos ningún pólipo mayor a 1 cm, se toman biopsias de pólipos en colon sigmoides y recto. Resultado histopatológico: adenomas túbulo vellosos, adenomas tubulares. Se realiza colectomía total + ileostomía de protección, con posterior cierre de ileostomía con anastomosis ileo rectal. Histopatológico producto de colectomía total: adenomas tubulares múltiples de predominio en colon descendente y recto, hiperplasia folicular linfóide en el resto de la mucosa, bordes quirúrgicos viables, 19 ganglios linfáticos pericolónico con hiperplasia sinusal. No se

Correspondencia:

*Noemí Gamboa-Piña

E-mail: gamboapina27@gmail.com

Fecha de recepción: 31-07-2020

Fecha de aceptación: 14-08-2020

DOI: 10.24875/END.M20000243

Endoscopia. 2020;32(Supl 2):286-287

www.endoscopia-ameg.com

0188-9893/© 2020. Asociación Mexicana de Endoscopia Gastrointestinal, publicado por Permayer México SA de CV, todos los derechos reservados.

realizó esofagogastroscoopia. El paciente fue valorado por oftalmología descartándose hipertrofia o atrofia del epitelio pigmentado de la retina, genética documenta mutación en el gen APC. Paciente actualmente en seguimiento y vigilancia endoscópica, asintomático.

Caso clínico 2

Masculino de 23 años de edad enviado al servicio por estudio de hematoquecia con antecedentes hereditarios hermano de 29 años con proctocolectomía por PAF en vigilancia. Colonoscopia: 07.11.19: se exploró desde línea anorrectal hasta ciego, se encuentran múltiples pólipos sésiles y pediculados de pequeño tamaño desde recto aprox. 8 mm hasta ciego, se aprecia mucosa de colon en toda su extensión sin alteraciones, con presencia de pólipos, no hay evidencia de sangrado o de tumoración (imagen 1). Se toma biopsia de 5 pólipos representativos. Histología: adenomas tubulares en pólipos de colon ascendente, transverso, ciego, recto y sigmoides. Se programa para cirugía de proctocolectomía por alto riesgo de presentar CCR. 19.07.2019 proctocolectomía + íleo ano anastomosis + reservorio ileal en J + Ileostomía de protección. Estudio histopatológico (producto de colectomía parcial, recto y donas anastomóticas: múltiples adenomas tubulares sésiles y pediculados bordes quirúrgicos viables, apéndice cecal sin alteraciones donas anastomóticas con hiperplasia muscular, ganglios linfáticos 5 con hiperplasia mixta. Actualmente paciente estable, con discreto dolor el cual cede con analgésicos sin otra sintomatología y exámenes dentro de parámetros. Se realizó panendoscopia: Estómago y duodeno sin alteraciones

Discusión: La PAF es una enfermedad hereditaria que se manifiesta por la presencia de múltiples pólipos adenomatosos colónicos y aparición de pólipos en el tracto GI superior, que ocurren en el 30 a 100% de los pacientes con PAF. Pólipos de glándulas fúndicas son encontrados en la mayoría de los pacientes con PAF, displasia de bajo grado ocurre en cerca de la mitad de los casos, pero su progresión maligna es baja⁷. Adenomas duodenales ocurren en 45 a 90% y tiene predilección por el ámpula y región periampular, constituye la 2ª causa de muerte en pacientes con PAF. Se debe realizar cribado endoscópico superior y duodenoscopia al momento del diagnóstico o a los 25 a 30 años de edad. En pacientes sin evidencia de adenomas duodenales realizamos una endoscopia con duodenoscopia cada 3 años. 12% de los pacientes desarrollan cáncer de tiroides. La hipertrofia congénita de epitelio pigmentado de la retina es una característica de la PAF.



Imagen 1. Hallazgos endoscópicos en múltiples segmentos del colon en un paciente masculino de 23 años de edad con poliposis adenomatosa familiar. Múltiples pólipos de varios tamaños.

El diagnóstico debe sospecharse en cualquier paciente que tenga 10 o más adenomas colorrectales acumulativos, o adenomas en combinación con características extra colónicas de PAF, como adenomas duodenales, ampulares, tumores desmoides, cáncer papilar de tiroides u osteomas. Una mutación en la línea germinal en el APC gen establece el diagnóstico. Si se identifica la mutación, las pruebas genéticas deben ser ofrecidas a los familiares de primer grado, la edad razonable para iniciar la evaluación de la mutación APC en menores es a los 10 a 12 años de edad y realización de colonoscopia con muestra de varios pólipos para confirmar histología y seguimiento con colonoscopia anual para escrutinio de CCR mientras se realiza colectomía. Colectomía es recomendada para todos los pacientes con PAF por el riesgo de desarrollar CCR. Indicaciones para colectomía oportuna en pacientes con PAF;CCR documentando o sospechado, síntomas severos relacionados con la neoplasia (sangrado GI severo), adenomas con displasia de alto grado o adenomas múltiples ≤ 6 mm, aumento marcado en el número de adenomas en exámenes consecutivos, incapacidad para examinar adecuadamente el colon debido a múltiples pólipos diminutos. La colectomía electiva se puede diferir al final de la adolescencia o principios de los años veinte en pacientes con PAF clásica que con adenomas escasos (<10) o pequeños (<5 mm). Opciones quirúrgicas de tratamiento incluyen proctocolectomía con ileostomía terminal, proctocolectomía con reservorio ileal y anastomosis anal o colectomía total con íleo recto

anastomosis. La colectomía no elimina completamente el riesgo de cáncer, ya que los tumores pueden surgir en la zona de transición anal o dentro de la bolsa ileal. Se recomienda la vigilancia continua después de la colectomía. La evaluación endoscópica del recto o la bolsa ileal debe realizarse anualmente (o cada 2 años para las ileostomías terminales).

Abreviaturas

APF: poliposis adenomatosa familiar CCR: cáncer colorrectal GI: Gastrointestinal

Conclusiones

La PAF es una enfermedad rara de la cual no se tienen datos exactos de la incidencia y prevalencia en México, es una enfermedad hereditaria por lo cual el consejo genético es importante entre los familiares de primer y segundo grado de los pacientes con PAF, para ofrecer un tratamiento quirúrgico oportuno debido a la mortalidad relacionada con el CCR y el posterior seguimiento y vigilancia del tracto GI superior en la búsqueda de ampulomas y adenocarcinoma duodenal.