

# Poliposis Adenomatosa Familiar. A propósito de un caso clínico.

*Autores: Jaramillo J.P. (1), Trujillo G. (1), Quingalahua A. (2), Paladines E. (3), Nieto I. (3), Mendoza F. (4)*

*1. Médico residente de Postgrado de Gastroenterología ION- SOLCA Guayaquil.*

*2. Médico Gastroenterólogo adscrito al servicio de Gastroenterología del ION SOLCA Guayaquil.*

*3. Médico Gastroenterólogo tratante del servicio de Gastroenterología del ION-SOLCA Guayaquil.*

*4. Médico Gastroenterólogo Jefe del servicio de Gastroenterología del ION-SOLCA Guayaquil.*

---

## Abstracto:

Presentamos el caso de una mujer de 42 años, con antecedentes de Colectomía con anastomosis Ileo-rectal a los 26 años de edad por Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF). Antecedentes de la misma patología en varios parientes. Se realiza varios controles endoscópicos en nuestro servicio desde el año 2000 evidenciándose múltiples pólipos en recto los cuales en su mayoría son Adenomas tubulares con displasia de bajo grado. Además presenta pólipos en fondo gástrico y en segunda porción duodenal.

**Palabras Claves:** Adenoma tubular, Displasia, Colectomía total, Pólipos sesiles y pediculados.

---

## CONCEPTO:

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, caracterizada por la aparición de centenares de pólipos intestinales (adenomas) en el colon y recto, desde la adolescencia. Si se los deja sin tratamiento quirúrgico, casi 100% de los pacientes desarrollarán cánceres de colon y recto a los 40 o 50 años de edad (1). Hay test genéticos que pueden ayudar a determinar cuales de los miembros de una familia tienen la enfermedad, y requieren frecuentes endoscopias de control (2). El tratamiento principal es la cirugía. La colectomía (remoción quirúrgica de la totalidad del colon) previene la aparición del cáncer, pero es a menudo necesaria antes de que el paciente cumpla 20 años de edad. Aún así, se requiere control de por vida, para detectar posibles tumores en el resto del tubo digestivo (duodeno, intestino delgado, recto) y en la tiroides (3).

## INTRODUCCIÓN:

La Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF), es responsable del cáncer de colon en un 1%. Aparecen adenomas colorrectales al menos 100, habitualmente en grandes cantidades hasta 5000 pólipos en algunos casos, aunque las lesiones macroscópicas rara vez son evidentes antes de los veinte años.

---

## Correspondencias y Separatas:

Dr. Francisco Mendoza J. Médico Gastroenterólogo  
Servicio de Gastroenterología  
ION -SOLCA  
Av. Pedro Menéndez Gilbert (Junata a la Atarazana)  
Guayaquil - Ecuador

©Los derechos de autor de los artículos de la revista Oncología pertenecen a la Sociedad de Lucha contra el Cáncer

---

## Abstract:

We present the case of a 42 years old women with pathologic history of total colectomy at the age of 26 because of Familiar Adenomatous Polyposis (FAP), founding the same pathologic history in her relatives. We accomplished endoscopic controls in our service since 2000 that revealed some polyps in rectum which were tubular adenomas most of them that show low grade dysplasia and also some polyps at the gastric bothom and in the second duodenal portion.

**Key Word:** Tubular Adenoma-Familiar Adematous Polyposis

---

Su importancia reside en la prácticamente segura transformación en carcinoma colorrectal a una edad temprana si no se trata (4). La PAF se hereda de forma autosómica dominante. El gen responsable APC (expresión sajona adenomatous polyposis coli, poliposis adenomatosa del colon) ha sido localizado en el brazo largo (q) del cromosoma 5 (5-6). En la actualidad se realizan diferentes pruebas genéticas para obtener la máxima información, dado el número considerable de mutaciones que existen.

La enfermedad presenta otras manifestaciones, como el síndrome de Gardner, síndrome de Turcot (7). Lo que posee mayor utilidad diagnóstica, debido a su presencia en casi el 80% de los pacientes desde el momento del nacimiento, es la hipertrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina (múltiples áreas pigmentadas puntiformes en el fondo del ojo), aunque es necesario realizar una oftalmoscopia indirecta meticulosa, ya que las lesiones son principalmente periféricas (1). El síndrome de Turcot-Despres-Pierre, en el que múltiples adenomas colorrectales se asocian a tumores del sistema nervioso central y a neoplasias endocrinas, es probable otro fenotipo del defecto genético de la PAF. Los pólipos del tracto gastrointestinal superior están excesivamente representados en la población con PAF, siendo posible la transformación maligna, especialmente a carcinomas de la ampolla de Vater, duodenales y del intestino delgado (8).

La presencia de pólipos en el colon se puede demostrar mediante radiología de contraste o colonoscopia.

En el momento actual, se aconseja a los familiares de los pacientes afectados que se sometan a exploraciones selectivas sigmoidoscópicas desde el inicio de la adolescencia hasta los 40 años, aunque es muy probable que la fiabilidad de las pruebas moleculares las hagan muy pronto innecesarias. Ya es posible el

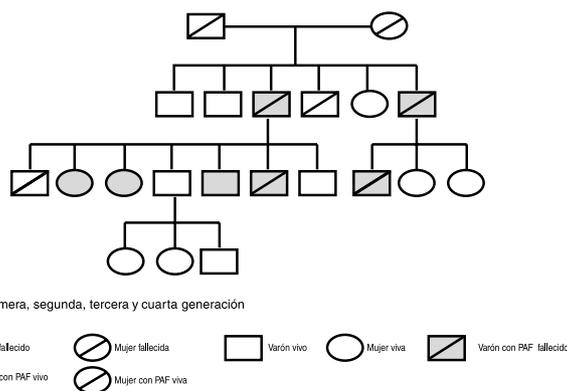


diagnóstico en la infancia, e incluso prenatal, en un centro de investigación, por lo que el consejo genético a las familias afectadas adquiere cada vez mayor importancia (9).

Se aconseja de elección la colectomía, y preferiblemente la proctocolectomía total, por que a pesar de las sigmoidoscopias periódicas, los carcinomas rectales continúan siendo una amenaza para los pacientes con una anastomosis ileorrectal; en la actualidad, en algunos casos se puede realizar una intervención para crear un fondo de saco (3). Sin embargo, incluso cuando se realiza una proctocolectomía total, el paciente no queda protegido frente a las manifestaciones extracolónicas de la PAF. Los tumores desmoides, en particular, pueden tener efectos devastadores y el riesgo de tumores en las proximidades de la ampolla de Vater justifica las endoscopias de seguimiento del tracto gastrointestinal superior (8-10).

**CASO CLÍNICO**

Paciente femenina de 42 años de edad, con los siguientes antecedentes patológicos familiares: Padre intervenido quirúrgicamente de colectomía en 1978 por Poliposis Adenomatosa Familiar; en 1987 se operó por Adenoma de ampolla de Vater con cáncer microinvasor, hizo metástasis en pared abdominal y recidiva tumoral intestinal y vateriana, fallece un año después. Madre con cáncer de riñón, Tío con Poliposis Adenomatosa Familiar desarrolló cáncer de colon, fallece; Hermano con Poliposis Adenomatosa Familiar, cáncer de colon y metástasis óseas fallece; Hermana con cáncer de tiroides y Poliposis Adenomatosa Familiar, viva. Hermano con Poliposis familiar múltiple en controles médicos; Primo hermano fallece con Poliposis Adenomatosa Familiar y cáncer de colon. (Cuadro # 1).



**Cuadro 1**

La paciente motivo de este caso desde los 18 años de edad, presenta episodios de diarrea y rectorragia durante 8 años finalmente a la edad de 26 años en 1986, es intervenida quirúrgicamente realizandosele una colectomía total por Poliposis Adenomatosa Familiar. (fotografía # 1, muestra la pieza quirúrgica. En 1989 presenta un Adenoma de pared abdominal sobre la incisión quirúrgica. Estudios hasta el año de 1993 no demostraron recidiva de pólipos rectales, de estómago o duodeno, así como también se realizaron múltiples pruebas para descartar otras patologías de tiroides, tumores óseos, lipomas, etc. En el año de 1994 es intervenida quirúrgicamente por miomas uterinos (Leiomiomas). En años posteriores se realizan controles hormonales, marcadores

tumorales y exámenes de sangre, todos dentro de límites normales. Imagen 1



**Imagen 1**

En Marzo del 2000, se realiza Endoscopia Digestiva Inferior (EDI) de control; la cual a 25 cm de margen anal se constata unión ileorrectal en la que se aprecian múltiples pólipos sésiles, los cuales, son biopsiados; otros pólipos pediculados a 2 cm de margen anal de 4 cm de diámetro el más grande, se extirpan con asa de polipectomía; el estudio histopatológico confirma que se tratan todos de Adenomas tubulares con displasia de bajo grado. La Endoscopia digestiva alta (EDA) que se realiza en la misma fecha reporta varios pólipos sésiles en fondo gástrico de diferentes diámetros, en segunda porción duodenal posterior a ampolla de Vater se aprecia pólipo sesil de 1 cm de diámetro, extirpado con asa de polipectomía, no recuperado, el estudio histopatológico de los pólipos de fondo reporta, pólipos hiperplásicos. En Abril del 2000 se realiza control colonoscópico, se biopsian 7 pólipos sésiles de varios tamaños en recto y se cauterizan con electrocoagulación monopolar; a 10cm de margen anal pólipo pediculado de 4cm de diametro se extirpa; el resultado histopatológico confirma que los primeros son pólipos hiperplásicos y el segundo Adenoma tubulo vellosa con displasia de bajo grado.

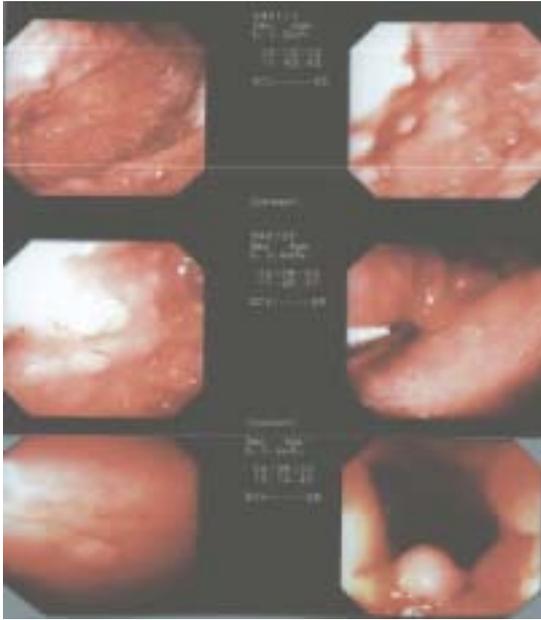
En Octubre del 2000 se realiza EDA: en fondo y región subcardial pólipos sésiles de diferentes diámetros que se biopsian, el resultado histopatológico es pólipos hiperplásicos, negativo para Helicobacter Pylori. La EDI: Reporta que a 4 cm de margen anal pólipos sésiles de 6 a 8 mm, además otros de 2mm en las proximidades de la anastomosis ilio-rectal, se toman biopsias y el resultado histopatológico confirma Adenomas tubulares con displasia de bajo grado.

En Octubre 2001, EDA: Hernia hiatal de 2 cm, en fondo gástrico pólipos sesiles que se biopsian y el estudio histopatológico reporta pólipos hiperplásicos, colonización hipodensa por bacilos H. pylori (se da tratamiento de erradicación para H. pylori); la EDI:

Se observan 3 pólipos en muñón rectal, que se extirpan con pinza de biopsia y otro más grande con asa de polipectomía, el resultado histopatológico revela Adenoma tubular. En febrero del 2003 se realiza control endoscópico, la EDA reporta: en fondo gástrico múltiples pólipos sésiles, bulbo duodenal dos lesiones sobreelevadas ulceradas; el estudio histopatológico reporta, pólipos hiperplásicos de fondo gástrico y pólipos adenomatosos más duodenitis crónica en biopsias de bulbo duodenal. (fotografía # 2, las 4 primeras imágenes) En la EDI se observan en recto múltiples lesiones polipoideas sésiles, (fotografía # 2, dos últimas imágenes) que al biopsiarlas el estudio histopatológico confirma pólipos



adenomatosos más proctitis crónica moderada e inespecífica.



**Imagen 2**

- I: Corresponde a la primera generación: Abuelos de la paciente.  
 II: Corresponde a la segunda generación: Padre y uno de sus tíos con la patología.  
 III: Corresponde a la tercera generación: Donde se observa a la paciente, una hermana, un hermano con la patología y que están con vida, un hermano y un primo hermano fallecidos a causa de un cáncer de colon posterior a la PAF.  
 IV: Corresponde a la cuarta generación: Son los sobrinos de la paciente.

## DISCUSIÓN:

El presente caso clínico ilustra aspectos importantes de la Poliposis Adenomatosa Familiar, cuyo diagnóstico precoz y tratamiento oportuno pueden evitar un cáncer del colon (1).

Los pacientes con PAF tienen una media de unos 1000 pólipos en el colon, la mayoría tienen entre 500 y 2500 pólipos. Histológicamente la mayoría de los pólipos son adenomas tubulares aunque algunos pueden demostrar componente vellosos. En esta enfermedad existe un alto riesgo de transformación maligna; Algunos pacientes ya tienen el cáncer de colon o recto en el momento del diagnóstico. El seguimiento de pacientes no sometidos a colectomía ha demostrado una incidencia de cáncer de colon del 10% a los 10 años, 50% a los 20 años y 100% a los 30 años. Por lo tanto, las medidas preventivas comprenden la colectomía profiláctica, tan pronto sea posible y la detección precoz de la enfermedad en los hermanos del paciente y familiares en primer grado (11). Según la ASGE (American Society for Gastrointestinal Endoscopy), en el Endoscopic Practice Guidelines, recomienda brindar consejería genética, en caso de que las pruebas genéticas resulten positivas, realizar sigmoidoscopia a la edad de 10 a 12 años y si han desarrollado pólipos serán candidatos a colectomía. En caso de no haber evidencia de pólipos hasta los 40 años en sigmoidoscopías anuales, se harán controles cada 3 a 5 años.

Estudios recientes han demostrado que la enzima COX-2, se halla aumentada en los tejidos en todas las etapas del desarrollo de una neoplasia y que los productos de la reacción catalizada por la COX-2 (especialmente prostaglandinas) también se hallan aumentadas. Por otro lado, estudios epidemiológicos mostraron que las personas que ingieren anti-inflamatorios no-esteroides (aspirina y similares) en forma regular, por largo tiempo tienen la mitad de riesgo de padecer pólipos intestinales y cáncer de colon.

La FDA aprobó el Celecoxib, como medida adicional al tratamiento estandar de los pacientes con PAF para disminuir el número de pólipos y prevenir la enfermedad pre-cancerosa, más no para prevenir el cáncer (12).

El calcio reduce el riesgo de desarrollar pólipos en el colon según un estudio publicado en el New England, la ingesta diaria de 1.200 miligramos de carbonato de calcio conlleva la reducción del riesgo de desarrollar adenoma recurrente en el colon (13-14).

El tratamiento curativo de la poliposis adenomatosa familiar es, en esencia, la resección quirúrgica del colon, bien sea mediante proctocolectomía (técnica más indicada desde el punto de vista oncológico, pues al retirar la mayor parte del intestino grueso, es poco probable el desarrollo de cáncer) o la colectomía con anastomosis ileorrectal. Mientras que la primera operación tiene una alta morbilidad, la segunda se relaciona con un riesgo superior (entre 10% a 55%) de desarrollar neoplasias malignas del recto, en los siguientes 20 años (15).

Se realizó un estudio en Holanda en el cual todos los pacientes con Poliposis Adenomatosa Familiar fueron sometidos a colectomía y anastomosis ileorrectal y los estudios genéticos detectaron mutaciones del gen APC en 87 de ellos: localizadas antes del codón 1.250 en 72 casos y después de este en los restantes 15. Al cotejar dichos datos con la evolución clínica, evidenciaron que 20 años después de la cirugía, el riesgo acumulativo de resección rectal a posteriori, por recidiva de la poliposis o cáncer, era significativamente mayor entre los sujetos del segundo grupo (70%), con relación a los primeros (50%), lo que representa un riesgo relativo 2.7 veces superior. Por lo tanto, el análisis estadístico demostró que el riesgo acumulado de desarrollar cáncer rectal, después de la cirugía fue de 3.9% a los 10 años, 10.4% a los 15, 12.1% a los 20 y 25.8% a los 25 años. De las 105 familias estudiadas, 56 presentaban mutaciones patológicas en el gen APC y 21 de ellas, incluían a los 72 pacientes, ya mencionados, con mutaciones ubicadas antes del codón 1.250. Estos hallazgos son consistentes con otros reportes similares e indican que la determinación del sitio exacto de la mutación puede ser el principal determinante a la hora de seleccionar el tipo de procedimiento quirúrgico en los individuos con poliposis adenomatosa familiar, ya que aquellos con mutaciones localizadas antes del codón 1.250 son candidatos apropiados para anastomosis ileorrectal, mientras que la proctocolectomía debería reservarse para quienes presentan la mutación después de dicho codón (16).

La paciente motivo del presente estudio, se encuentra clínicamente estable, sin ninguna morbilidad por el procedimiento quirúrgico que se le realizó. Acude periódicamente a nuestro departamento, para realizarle controles endoscópicos y resecciones de los pólipos encontrados en cada estudio y su examen histopatológico

correspondiente; en la mayoría de los casos fueron pólipos adenomatosos y algunos con displasia leve, por lo cual no se ha planteado la posibilidad de realizar la extirpación del recto.

Debido a que en nuestro país no existe la infraestructura técnica necesaria, nos vemos en la imposibilidad de realizar estudios genéticos profundos, tanto a la paciente como a sus familiares (17-18). Una alternativa terapéutica adecuada es la utilización de inhibidores de la COX-2 o carbonato de calcio, con el objeto de disminuir el número de pólipos en esta enfermedad.

### **Bibliografía:**

1. Jirasek V. Diagnosis of familial adenomatous polyposis. *Vnitř Lek* 2002 Jun; 48(6):552-5.
2. Jarvinen H.J. Genetic testing for polyposis: practical and ethical aspects. *Gut* 2003 May; 52 Suppl 2:II19-II22.
3. Garbus J.E., Potenti F., Wexner S.D. Current controversies in pouch surgery. *South Med J* 2003 Jan; 96(1): 32-6.
4. Church J.M., McGannon E., Burke C., Clark B. Teenagers with familial adenomatous polyposis: what is their risk for colorectal cancer? *Dis Colon Rectum*. 2002 Jul; 45 (7): 887-889.
5. Bodmer, W.F., Bailey, C.J., Bodmer, J., Bussey, H.J.R., Ellis, Scambler, P., Sheer, D. Solomon, E., and Spurr, N.K. Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5. *Nature* 328:614, 1987.
6. Vavra P., Dostalík J., Martinek L., Zonca P., Plevora P., Kohoutova M., Stekrova J. Familial adenomatous as a precancerous of colon cancer. *Bratisl Lek Listy* 2002; 103 (11): 418-21.
7. Herrera, L., Kakati, S., Gibas, L., Pietrzak, E. and Sandberg, A.A. Brief. Clinical report: Gardner syndrome in a man with an intestinal deletion of 5q. *Am. J. Med. Genet.* 25: 473, 1986.
8. Moozar K.L., Madlensky L., Berk T., Gallinger S. Slow progression of periampullary neoplasia in familial adenomatous polyposis. *J Gastrointest Surg* 2002 Nov-Dec; 6(6): 831-7; discussion 837.
9. King J.E., Dozois R.R., Lindor N.M., Ahlquist D.A. Care of patients and their families with familial adenomatous polyposis. *Mayo Clin Proc* 2000; 75: 57-67.
10. Nakatsubo N., Kashiwagi H., Okumura M., Kamoshida T., Takahashi A., and A.D. Spigelman, F.R.A.C.S. Malignant Change in a Duodenal Adenoma in Familial Adenomatous Polyposis Report of a Case. *Am J Gastroenterol* 1998;93: 1566-1568.
11. Boland R.C., Kim Y.S. Síndromes de Poliposis Gastrointestinal, En: Slesinger-Fordtran. *Enfermedades Gastrointestinales*. 5ta. ed. Tomo II. 1994; 72: 1469-1484.
12. Smigel K. Arthritis drug approved for polyp prevention blazes trail for other prevention trials. *J Natl Cancer Inst* 2000; 92: 297-298.
13. Hyman J., Baron J.A., Dain B.J., Sandler R.S., Haile R.W., Mandel J.S., Mott L.A., Greenberg E.R. Dietary and supplemental calcium and the recurrence of colorectal adenomas. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev* 1998 Apr; 7(4): 291-5.
14. Baron J.A., Beach M., Mandel J.S., van Stolk R.U., Haile R.W., Sandler R.S., Rothstein R., Summers R.W., Snover D.C., Beck G.J., Bond J.H., Greenberg E.R. Calcium supplements for the prevention of colorectal adenomas. Calcium Polyp Prevention Study Group. *N Engl J Med* 1999 Jan 14;340(2): 101-7
15. Utech M., Bruwer M., Buerger H., Tubergen D., Senninger N. Rectal carcinoma in a patient with familial adenomatous polyposis coli aft colectomy with ileorectal anastomosis and consecutive chemoprevention w sulindac suppositories. *Chirurg* 2002 Aug; 73(8): 855-8.
16. <http://www.iladiba.com.co/revista/1996/10/labora.asp>.
17. Penna Ch. Management of familial polyposis coli. *J. Chir (Paris)* 2002 Oct; 139(5): 260-7. Marvin H. Slesinger, M.D. Genetic Testing *J. Gastroenterol* 1999;94: 2344-2356.

## **POLÍTICA Y CÁNCER**

Nada sucederá mientras el cáncer no sea considerado como un problema político

Con lo anterior como premisa se podrá legislar:

a.- Ley contra el cigarrillo

b.- Ley contra los desechos orgánicos y químicos

c.- Ley obligatoria del Papanicolau.

