

Ciencia Latina
Internacional

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), enero-febrero 2024,
Volumen 8, Número 1.

DOI de la Revista: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR: REPORTE DE UN CASO

FAMILIAL ADENOMATOUS POLYPOSIS: CASE REPORT

Diego Robles Villanueva

Hospital Regional de Alta Especialidad Dr. Juan Graham Casasús, México

Jorge Alberto Robles Mercado

Hospital Regional de Alta Especialidad Dr. Juan Graham Casasús, México

Mayra Beatriz Gómez Bernal

Hospital Regional de Alta Especialidad Dr. Juan Graham Casasús, México

Ericka Lesly Tadeo Hernández

Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga, México

Alberto Llorente Ramón

Hospital Regional de Alta Especialidad Dr. Juan Graham Casasús, México

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1.10355

Poliposis Adenomatosa Familiar: Reporte de un Caso

Diego Robles Villanueva¹diegoroblesvillanueva@gmail.com<https://orcid.org/0009-0009-8480-5650>

Residente de 4to Año de Cirugía General
Hospital Regional de Alta Especialidad
Dr. Juan Graham Casasús, Villahermosa
México

Jorge Alberto Robles Mercadojorgearm76@gmail.com<https://orcid.org/0009-0009-1381-2132>

Residente de 4to Año Cirugía General
Hospital Regional de Alta Especialidad
Dr. Juan Graham Casasús, Villahermosa
México

Mayra Beatriz Gómez Bernalmayra.gomez2020@gmail.com<https://orcid.org/0009-0000-6513-6433>

Residente de 3er Año de Cirugía General
Hospital Regional de Alta Especialidad
Dr. Juan Graham Casasús, Villahermosa
México

Ericka Lesly Tadeo Hernándezerickatadeo2508@gmail.com<https://orcid.org/0000-0003-1726-614X>

Residente de 2do Año de Alta Especialidad
Endoscopia Gastrointestinal
Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga
México

Alberto Llorente Ramóngastro.llorenteramon@gmail.com

Médico Adscrito al Servicio de Endoscopia
Gastrointestinal
Hospital Regional de Alta Especialidad
Dr. Juan Graham Casasús, Villahermosa
México

RESUMEN

Introducción: Es una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por la presencia de más de 100 pólipos a nivel colorrectal. Es un trastorno poco frecuente y significa menos de 1% de las causas de cáncer colorrectal. Caso Clínico Paciente de 45 años de edad con diagnóstico de adenocarcinoma moderadamente diferenciado grado 2. La colonoscopia muestra más de 100 pólipos y tumoración de colón descendente que ocluye el 90% de luz intestinal. Conclusión La detección oportuna y un consejo genético con la familia directa para prevenir la aparición del cáncer. La cirugía es la base del tratamiento, un abordaje oportuno quirúrgico que permita armonía entre el control de la enfermedad y la morbilidad de ésta.

Palabras clave: poliposis, familiar, gastroenterología, pólipos adenomatosis, endoscopia

¹ Autor principal

Correspondencia: diegoroblesvillanueva@gmail.com

Familial Adenomatous Polyposis: Case Report

ABSTRACT

Introduction It is an autosomal dominant disease characterized by the presence of more than one hundred polyps at the colorectal level. It is a rare disorder and accounts for less than 1% of the causes of colorectal cancer. **Case Report** 45-year-old patient diagnosed with moderately differentiated adenocarcinoma grade 2. Colonoscopy shows more than 100 polyps and descending colon tumor occluding 90% of the intestinal lumen. **Conclusion** Timely detection and genetic counseling with the direct family to prevent the onset of cancer. Surgery is the basis of treatment, a timely surgical approach that allows a good balance between disease control and associated morbidity.

Key words: polyposis, family, gastroenterology, adenomatosis polyps, endoscopy

Artículo recibido 20 enero 2024

Aceptado para publicación: 22 febrero 2024



INTRODUCCIÓN

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) se considera una enfermedad hereditaria, con un carácter autosómico dominante, poco frecuente que determina la formación de pólipos adenomatosos a nivel colorrectal, comúnmente asociada a una múltiple serie de manifestaciones clínicas extracolónicas.

Dicha enfermedad antiguamente se conocía como poliposis adenomatosa coli ó poliposis adenomatosa colónica familiar existen varias publicaciones las cuales han documentado la existencia de pólipos extracolónicos (duodeno, estomago e intestino delgado lo cual ha llevado a la actual denominación de PAF(1-4).

En caso de no llevarse a cabo la colectomía profiláctica el 100% de los pacientes con esta patología terminara con desarrollar cáncer colorrectal antes de cumplir los 50 años. Actualmente entre las opciones quirúrgicas que destacan se incluye la proctocolectomía con reservorio ileal (CPR) y la colectomía con anastomosis ileo-rectal (AIR). La colectomía con anastomosis ileo-rectal requiere de seguimiento endoscópico del recto remanente ya que se ha visto que el 7% desarrollara un cáncer de recto en un tiempo estimado de 11 años (5).

En cambio la proctocolectomía con reservorio ileal la cual implica la remoción total de la mucosa colorrectal vuelve prácticamente nula la posibilidad de la aparición de cáncer rectal lo que conlleva un menor seguimiento endoscópico posterior a la cirugía.

En los casos donde existe la indicación de colectomía profiláctica se ha logrado ver un aumento en la supervivencia, viendo también un aumento de la expresión de la enfermedad en otros órganos. Las dos más grandes complicaciones son: la aparición de tumores desmoides y los adenocarcinomas gastrointestinales quienes los más frecuentes son en duodeno y región periampular. (7)

Gracias a esta información se puede justificar el estudio endoscópico de el tubo digestivo alto en todos los pacientes portadores de poliposis adenomatosa familiar (PAF). Todavía el seguimiento y la conducta terapéutica a seguir en base a los hallazgos presentan aspectos controversiales.

La evaluación de las lesiones duodenales y la mayor accesibilidad para el diagnóstico explica la subestimación de la frecuencia y de la evolución natural de los adenomas en el resto del intestino delgado.

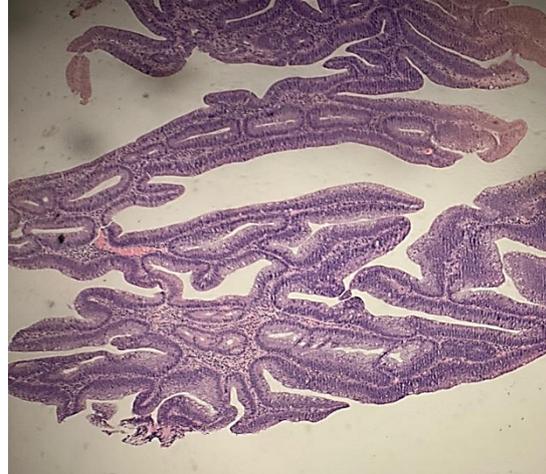
Los adenomas ileales en los pacientes con PAF se han podido demostrar tanto en los estudios histopatológicos de el remanente ileal de la colectomía así como en la endoscopia realizada al íleon terminal durante la colectomía la cual detecta adenomas hasta en el 20% de estos casos. (9)

No se sabe a ciencia cierta la evolución natural de estos adenomas, esto es relevante ya que se desconoce su transformación maligna lo que afecta en su manejo por lo que no estan establecidas pautas para su seguimiento ni conductas terapéuticas frente a estos hallazgos.

Caso Clínico

Paciente masculino de 45 años, originario y residente de Jalapa Tabasco, México, cuya madre finada por cáncer cervicouterino. Inició rectorragia hace dos meses, hematoquecia, dolor abdominal en todos los cuadrantes. Se realiza colonoscopia donde se observa tumoración de 5 cms irregular friable, indurada que ocluye el 90% de la luz y no permite el avance del endoscopio, se inició maniobra de retirada donde se observan múltiples pólipos (> de 100) de aspecto adenomatoso mayores de 1 cm desde colon descendente hasta recto. (Imagen 1). Se toma biopsia de 4 pólipos duodenales representativos de tejido de color pardo claro de 0.4 cm y 4 fragmentos de tumoración colónica de tejido de color pardo de 0.5 cm. Histología: Adenocarcinoma moderadamente diferenciado grado 2. Se programa para cirugía para colectomía total y proctectomía hasta borde superior del esfínter anal, se deja drenaje e ileostomía terminal con técnica de brooke. El estudio histopatológico (producto de la colectomía total) El colon presenta serosa con tejido adiposo de color pardo oscuro, el corte muestra múltiples formaciones polipoides en toda la extensión de características sésiles a 49 cm del borde anal y a 45 cm del otro extremo. Se observó estrechamiento de la luz compuesto por una lesión que mide 3 x 2.3 cm, de consistencia friable de color pardo claro con zonas hemorrágicas y ulcerativas. La mayor de las formaciones polipoides mide 2.5 x 1.5 cm y se encuentran a 1.5 cm del recto, lo cual se diagnostica con Adenocarcinoma bien diferenciado ulcerado con infiltración en muscular propia, no se observó invasión vascular. Bordes quirúrgicos libres de lesiones. Metástasis a 1/6.

Imagen 1. Hallazgos endoscópicos en múltiples segmentos del colon en un paciente masculino de 45 años de edad con poliposis adenomatosa familiar. Múltiples pólipos de varios tamaños.



DISCUSIÓN

La poliposis adenomatosa familiar es una enfermedad hereditaria autosómica poco frecuente que se manifiesta por la presencia de pólipos adenomatosos colónicos de más de 100 en el colon y el recto, sin embargo, también hay un conjunto de manifestaciones extracolónicas de la enfermedad.

El objetivo principal en el tratamiento de los pacientes con poliposis adenomatosa familiar es evitar la transformación maligna de estos múltiples pólipos que existen en el colon y en el recto (22).

Tomando en cuenta que la elección de la técnica quirúrgica estará basada en función de distintos aspectos como: la edad del paciente, la manifestación clínica de la enfermedad, aspectos genéticos y aspectos sociales así como la dificultad para darle seguimiento al tratamiento de los pacientes por endoscopia.

Es importante en el tratamiento de la poliposis adenomatosa familiar tener en cuenta el potencial de malignización de estos pólipos, teniendo en cuenta la morbilidad que representa las diferentes técnicas para manejo quirúrgico.

CONCLUSIÓN

En los últimos años los avances en biología, genética y tecnología han permitido conocer más detalladamente la PAF. Esta enfermedad caracterizada por una herencia autosómica dominante, de la cual carecemos de datos de la incidencia y prevalencia en nuestro país.

Es importante tomar en cuenta el consejo genético entre todos los familiares de primer y segundo grado de todos los pacientes con poliposis adenomatosa familiar, para ofertar un abordaje oportuno quirúrgico que permita un buen balance entre el control de la enfermedad y la morbilidad asociada a ésta.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. 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.
2. 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.
3. 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.
4. 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.
5. 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.
6. Jagelman DJ, DeCosse JJ, Bussey HJR. Upper gastrointestinal cancer in patients with Familial Adenomatous Polyposis. *Lancet* 1988; 21(1): 149-51.
7. Offerhaus GJ, Giardello FM, Krush AJ, Booker SV, Tersmette AC, Kelley NC, et al. The risk of upper gastrointestinal cancer in familial adenomatous polyposis. *Gastroenterology* 1992; 102: 1980-2.
8. Nugent KP, Spigelman AD, Nicholls RJ, Talbot IC, Neale K, Phillips RK. Pouch adenomas in patients with familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 1993; 80: 1620.
9. Iida M, Yao T, Ohsato K, Watanabe H. Diagnostic value intraoperativerative fiberoscopy for small-intestinal polyps in familial adenomatous coli. *Endoscopy* 1980; 12: 161-5.
10. Sugihara K, Muto T, Kamiya J, Konishi F, Sawada T, Morioka Y. Gardner's syndrome associated with periampullary carcinoma, duodenal and gastric adenomatosis. *Dis Colon Rectum* 1982; 25: 766.

11. Alarcon F, Burke C, Church J, van Stolk R. Familial adenomatous polyposis. Efficacy of endoscopic and surgical treatment for advanced duodenal adenomas. *Dis Colon Rectum* 1999; 42: 1533-6.
12. Vasen H, Bullock S, Myrholm T, Mathus-Vliegen L, Griffioen G, Buskens E, et al. Decision analysis in the management of duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis. *Gut* 1997; 40: 716-9.
13. Buecher B, Leher P. La polypose duodénale dans la polypose adénomateuse familiale: quels risques, quelle prise en charge? *Gastroenterol Clin Biol* 1997; 21(12): 967-77.
14. Cruz-Correa M, Hylind L, Romans K, Booker S, Giardello F. Long-term treatment with sulindac in familial adenomatous polyposis: a prospective cohort study. *Gastroenterology* 2002; 122: 641-5.