

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR

Dr. Walter Antezana
 Dr. Johnny Camacho
 Dr. Carlos Hugo Dorado
 Inta. Paola Rivera

RESUMEN

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es una enfermedad autosómica dominante por un defecto en el brazo largo del cromosoma 5 (5q) caracterizada por la presencia de múltiples polipos (más de cien pólipos) a nivel colorrectal.

La degeneración carcinomatosa de una o más de estas formaciones es considerada inevitable si se deja a la enfermedad librada a su evolución natural, lo que hace de ella el exponente más claro de las denominadas "enfermedades de alto riesgo"

Se presenta el caso de una paciente joven de sexo femenino con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar, con antecedente de anemia moderada tratada desde hace 7 años, consulta por rectorragia, dolor y distensión abdominal, de +/- 6 meses de evolución es sometida a procedimiento quirúrgico en el cual se realiza mucosectomía rectal, colectomía total, reservorio ileal en J, ileoanastomosis T-T, ileostomía de seguridad, la paciente luego del procedimiento evoluciona favorablemente, es dada de alta con controles ambulatorios, luego de 3 meses la paciente es reintervenida quirúrgicamente para la restitución del tránsito intestinal con técnica extraperitoneal, la paciente es dada de alta con 8 deposiciones semilíquidas en 24 horas evoluciona favorablemente.

ABSTRACT

The familiar Adenomatose Polyposis (FAP), an autosomic dominant disease cause by a defect on

the large arm of chromosome 5 (5q) characterized by the presence of multiple polyps (more than 100 polyps) in colorectal level.

The carcinomatic degeneration of one or more than one of the polyps is inevitable if the natural evolution of the disease is allowed, for that reason it is denominated "higher risk diseases".

A case of a female young lady is presented with the diagnosis of FAP, with the antecedent of anemia since 7 years ago treated. Six months before the patient the presence of blood on the stool and abdominal pain. The surgery consisted on rectal mucosectomy, total colectomy and J ileal puch, ileal-anal anastomosis T-T, descompressive ileosthomy.

The evolution was good. And the frequency of evacuation is 5-7 times a day. Three months later the patient was operated to close the ileosthomy with extraperitoneal technyc.

And the frequency of evacuation was 8 times a day with good evolution.

Palabras clave: POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR. POLIPOS DEL COLON. MUCOSECTOMIA RECTAL, RESERVORIO ILEAL EN J.

INTRODUCCION

La Poliposis Adenomatosa Familiar (P.A.F.) es una enfermedad hereditaria que se transmite en forma autosómica dominante, por un defecto genético en el brazo largo del cromosoma 5 (5q).



Se manifiesta primariamente como múltiples pólipos (arbitrariamente más de 100) de variado tamaño, desde milímetros hasta centímetros, sésiles o pediculados, y de estructura adenomatosa tubular, vellosa o mixta, que tapizan la mucosa rectocolónica.

La degeneración carcinomatosa de una o más de estas formaciones es considerada inevitable si se deja a la enfermedad librada a su evolución natural.

Las manifestaciones extracolónicas tales como pólipos gástricos, duodenales e intestinales, osteomas, tumores desmoides, quistes epidermoideos, tumores del S.N.C., fibromatosis difusa, hipertrofia del epitelio pigmentario de la retina y tumores malignos que fueran descritos por distintos investigadores como síndromes individuales, conocidos por el nombre de quien los describiera (Sme. De Gardner, Turcot). A partir de 1979 la opción de la coloproctectomía restaurativa con pouch ileal y anastomosis ileoanal fue sumada a los tratamientos para pacientes con P.A.F.

La incidencia es de 1 por 100.000 habitantes.

Los adenomas colorrectales aparecen en la pubertad, siendo la media de edad alrededor de 16 años.

En los miembros de familias afectadas que no presentan evidencias de la enfermedad hasta los 45 años es improbable que a partir de entonces ésta aparezca, sin embargo, es conveniente el seguimiento hasta los 60 años por la posibilidad de los casos "atenuados".

Síntomas y Signos

Los pacientes con P.A.F. se presentan de dos maneras con o sin síntomas.

Los pacientes que se presentan sin síntomas son aquellos que conocen el riesgo familiar y están sometidos a un riguroso seguimiento.

La distinción entre sintomáticos y asintomáticos es un factor predictivo del curso de la enfermedad, el otro factor de severidad es la expresión de la misma.

La presencia de síntomas esta relacionada a la existencia de cáncer; La signosintomatología predominante está constituida por la triada proctorragia, diarrea y mucorrea.

La proctorragia es escasa, se manifiesta con las evacuaciones intestinales, pudiendo deberse al traumatismo que ocasionan las heces sobre la mucosa de los pólipos, en forma de estrías o mezclada con la materia fecal.

El aumento de la superficie secretora del colon, dado por la presencia de los innumerables pólipos de estirpe adenomatosa y vellosa, genera la mucorrea.

El aumento del peristaltismo, determinado por el estímulo de las formaciones polipoideas en la luz del colon provoca un aumento del tránsito y disminución de la absorción de agua que, sumado a la secreción mucosa con alto contenido de potasio, desencadena la diarrea.

El dolor abdominal de tipo cólico es debido al hiperperistaltismo. El aumento del mismo y sus características orienta el diagnóstico hacia un cuadro suboclusivo de etiología neoplásica.

MANIFESTACIONES EXTRACOLONICAS

La poliposis puede encontrarse en diversos órganos.

Los pólipos glandulares fúndicos son sésiles y se

desarrollan en la mucosa gástrica productora de ácido.

Hiperplasia del epitelio pigmentario de la retina. En la que se hallan manchas retinianas debidas a una hipertrofia congénita del epitelio pigmentario.

Los adenomas duodenales tienden a localizarse rodeando la ampolla de Vater, y casi en el 50% de los casos una ampolla visiblemente normal puede ser adenomatosa.

Tumores de tiroides: El carcinoma papilar de tiroides tiene un riesgo incrementado en pacientes con P.A.F. Tumores desmoides: Tumor histológicamente benigno pero que por su comportamiento y localización puede tener consecuencias malignas con una incidencia en P.A.F. de 3.5 - 29%.

Diagnóstico

Se basa en el interrogatorio que incluye antecedentes familiares de cáncer de colon y pólipos colónicos.

Durante el examen proctológico puede observarse el prolapso de pólipos a través del ano. El tacto rectal demostrará una superficie rectal irregular con sobre elevaciones de distintos tamaños, de consistencia blanda, excepto en los casos de transformación carcinomatosa; pudiendo también tener un tacto rectal normal cuando no existe afectación rectal o la misma es escasa.

En la anoscopia se podrán visualizar los pólipos implantados vecinos a la línea de las criptas.

La rectosigmoidoscopia es un elemento primordial en el diagnóstico, ya que en la casi totalidad de los pacientes, el recto se encuentra afectado.

La radiografía de colon por doble contraste

documentará la extensión de la enfermedad o la presencia de neoplasias. Como complemento del estudio anterior la videocolonoscopia permitirá la visión directa y toma de biopsias de lesiones sospechosas de neoplasias y que hayan pasado inadvertidas durante el estudio baritado.

En la búsqueda de manifestaciones extracolónicas la esofagogastroduodenoscopia detectará pólipos gástricos y/o duodenales.

La Hipertrofia del epitelio pigmentario de la retina a través de fondo de ojo y retinofluoresceinografía se utiliza como marcador para la detección del gen patológico. La TAC de abdomen solo está indicada en familias que presenten la mutación del gen APC. Miembro de familia afectada de P.A.F.

Realizar test genético para identificar la mutación del APC (80% de sensibilidad)

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR Y CANCER

La P.A.F. causa alrededor del 1% de todos los cánceres colorrectales. Su evolución natural conduce inexorablemente al desarrollo de cáncer rectocolónico, único o múltiple de no mediar la colectomía.

Esta última situación es el resultado del producto entre la capacidad de degeneración de cada pólipo por el número de pólipos presentes en el colon; sin embargo, unos pocos de ellos sufren transformación carcinomatosa. Además de su localización colorrectal puede dar lugar a la aparición de cáncer de tiroides, duodeno, páncreas y a hepatoblastomas.

El promedio de edad de muerte por cáncer en los pacientes con P.A.F. es de aproximadamente 41 años.



Tratamiento

El tratamiento quirúrgico esta dirigido a evitar el desarrollo de cáncer colorrectal que, sin duda, es la causa más importante de muerte, seguida por el cáncer de duodeno y los tumores desmoides en segundo lugar.

Existen cuatro alternativas para encarar el tratamiento quirúrgico

1. Coloproctectomía + ileostomía definitiva a lo Brooke.
2. Coloproctectomía + ileostomía continente de Kock.
3. Colectomía total con ileorrectoanastomosis.
4. Procedimiento de "PULL-THROUGH" o telescopaje ilioanal.

Este ultimo procedimiento consiste en una colectomía total, mucosectomía rectal y anastomosis íleo anal, con un reservorio pelviano o sin él, ha estimulado mucho interés, es curativo porque elimina todo el tejido afectado y potencialmente afectado, pero se preserva el mecanismo esfinteriano y no es necesario un estoma permanente.

Es importante mencionar la experiencia de la Clivelan Clinic y del St. Mark's Hospital donde realizaron 1005 procedimientos en el tiempo de 10 años, con resultados satisfactorios llegando a la conclusión de que en la actualidad, el papel de la proctocolectomía restaurativa en el tratamiento quirúrgico de la colitis ulcerosa y la poliposis adenomatosa familiar esta firmemente establecido.

En muchos pacientes es una opción quirúrgica mas atractiva que la proctocolectomía y la ileostomía Terminal permanente.

Tratamiento médico:

Varios trabajos han demostrado que los AINEs inhiben experimentalmente la carcinogénesis.

El uso de sulindac a dosis de 400 mg./día por 6 meses vía oral producía reducción de los adenomas colorrectales en pacientes con P.A.F. Entre otros AINEs también se ha reportado el uso de aspirina, piroxican, indometacina intrarrectal con resultados dispares.

Actualmente la droga de elección es el celecoxib, un inhibidor selectivo de la ciclooxigenasa 2 a dosis de 400 mg dos veces al día.

Seguimiento post operatorio

Las causas de muerte más importantes luego de la cirugía son el cáncer del tracto gastrointestinal alto, los tumores desmoides y el cáncer de recto en los pacientes sometidos a I.R.A.

Existen varios factores involucrados en el desarrollo de cáncer de recto uno es el tiempo transcurrido luego de la colectomía.

Otro factor importante es la edad a la que se realiza la IRA. se observa que los pacientes que tienen 40 años de edad o mayores al momento de ser operados tienen un mayor riesgo de desarrollar cáncer de recto.

Por esto el seguimiento post operatorio debe ser riguroso, con controles endocópicos.

DESCRIPCION DEL CASO

Presentamos el caso de una paciente de sexo femenino, 17 años, natural de Cochabamba, que acude al servicio de consulta externa del Hospital Clínico Viedma, con cuadro clínico de +/- 6 meses

de evolución caracterizado por dolor abdominal espasmódico intermitente en hipogastrio, distensión abdominal, rectorragia y nauseas. Antecedente de anemia moderada, hace 7 años tratada.

Antecedentes familiares: padre 57 años vivo con Espondiloartrosis degenerativa.

Al examen físico: regular estado general, mucosas ligeramente pálidas, abdomen plano, simétrico, RHA normoactivos, blando, depresible, doloroso a la palpación a nivel de hipogastrio, timpánico a la percusión.

Tacto rectal: Esfínter normotenso, se palpan múltiples masas, de diferente diametro adheridas, desde margen anal no dolorosas, dedo de guante explorador manchado con escasa cantidad de sangre.

Exámenes complementarios

Hemograma anemia hicromica, resto exámenes dentro de parametros normales.

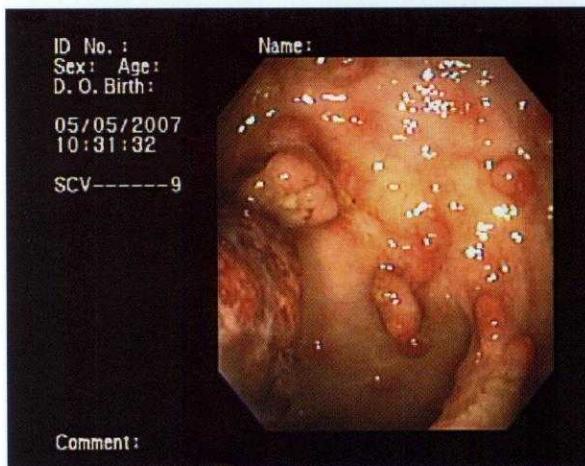


Figura 1. Colonoscopia: Se observan multiples pólipos en toda la extensión del colon.

Se realiza preparación de colon de acuerdo a protocolo durante 3 días

El 14 de junio de 2007 es intervenida quirúrgicamente con:

Dx preop: Poliposis Familiar Múltiple.

Dx postop: Poliposis Familiar Múltiple.

Op. realizada: Mucosectomía rectal, + Colectomía total + bolsa de reservorio en J + ileostomía en asa en FID + anastomosis ileoanal.

Hallazgos:

Múltiples Pólipos en todo el colon, desde el margen anal.(colonoscopia)

Resto de órganos normales

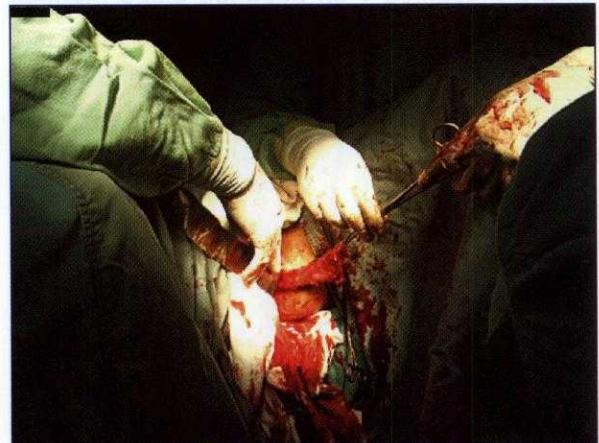


Figura 2: Mucosectomía Rectal.

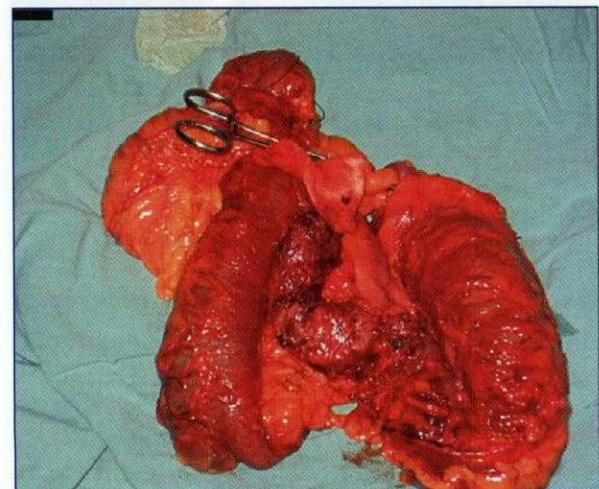


Figura 3: Pieza quirúrgica de la Colectomía total.

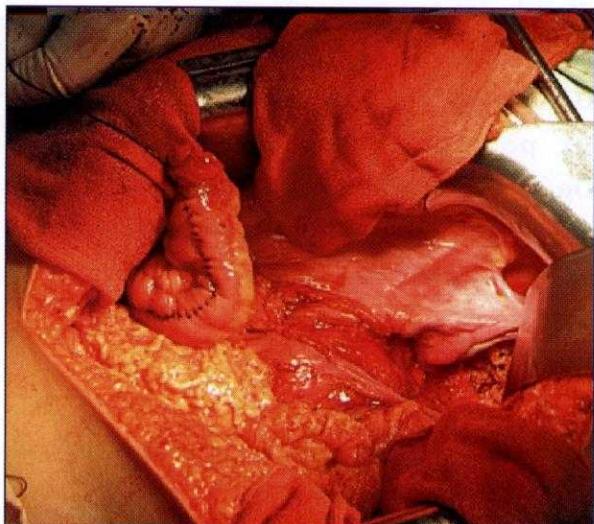


Figura 4: Se realiza el resevorio ileal en J con sutura mecánica y un segundo plano manual.

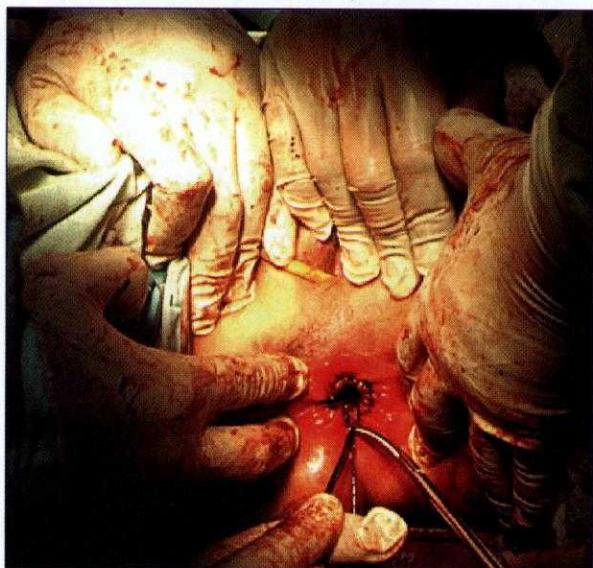


Figura 5: Anastomosis ileoanal.

Estudio histopatológico

Dx: Ciego, colon ascendentes, transverso, descendente, sigmoides y parte del recto:

- Poliposis adenomatosa de colon.
- Borde de ileon terminal libre de lesión a 2cm.
- Borde distal libre de lesiones a 0.3 mm.
- Apéndice cecal histológicamente conservado.

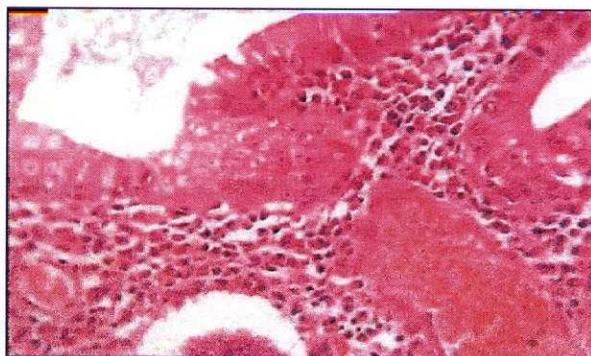


Figura 6: Estudio histopatológico.

Evolución

Favorable, paciente es dada de alta. Acude a controles semanales, no presento ninguna complicación.

En fecha 20-08-07 paciente reingresa para cirugía programada para restitución de tránsito intestinal. Se realizan laboratorios prequirurgicos los cuales se encuentran dentro de parametros normales. Se solicita radiografía contrastada para verificar la continuidad del tránsito intestinal.



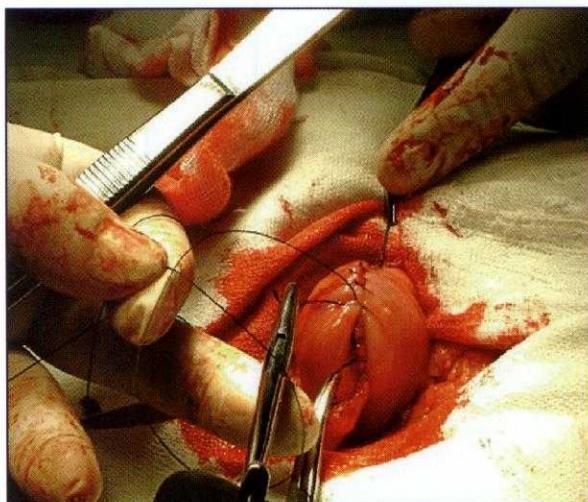
Figura 7: Radiografía contrastada donde se observa continuidad del tránsito intestinal.

Ingresa a quirófano el 20 de Agosto de 2007 con:

Dx Preoperatorio: Posoperada de Colectomía total - mucosectomía rectal - anastomosis ileoanal con reservorio en J - Ileostomía en asa

Dx Posoperatorio: Idem

Operación realizada: Restitución de tránsito intestinal - Cierre de ileostomía extraperitoneal.



Evolución

Favorable, paciente es dada de alta con Loperamida 1 tableta via oral cada 8 hrs. Acude a controles semanales, presenta deposiciones semilíquidas con una frecuencia de 4 deposiciones diaria sin presentar ninguna sintomatología.

Discusión

En poliposis adenomatosa familiar, 100 % de los casos no tratados desarrollará adenocarcinoma de colon. La circunstancia anterior explica por qué el tratamiento quirúrgico desempeña un papel primordial, ya que elimina el cáncer o el riesgo de presentarlo a largo plazo.

La coloproctectomía con reservorio ileal en J, es la cirugía de elección para los pacientes portadores

de PAF donde la afectación rectal obliga a la proctectomía, ya que mantiene la continuidad del tránsito intestinal, además que con la mucosectomía rectal se evita la posibilidad de cáncer rectal. La técnica original ha sufrido severas modificaciones; existen opciones en la realización del reservorio ("J", "S", "W", "H"), en la técnica de la anastomosis (manual versus engrapadora). Esta técnica contempla dos tiempos, el primero la proctocolectomía mas reservorio ileal mas ileostomía de seguridad y el 2do tiempo el cierre de la ileostomía que se planea meses después.

Esta opción quirúrgica preserva la evacuación por vía anal, tiene aceptables resultados funcionales y de morbilidad a largo plazo y excelente calidad de vida social y sexual en más del 90% de los pacientes a pesar del índice de complicaciones.

Las cifras de morbilidad de esta cirugía varían del 30 al 40%, con índices de hasta un 62,7% al inicio de la experiencia.

Con respecto al número de deposiciones en 24 hs se presentan entre 7 deposiciones diarias, 6 diurnas y 1 nocturna. Otras series publicaron cifras similares, entre 5 y 7 deposiciones diarias.

La continencia es el otro parámetro funcional fundamental a evaluar luego de la cirugía del pouch. Las complicaciones de los reservorios están relacionadas con aspectos técnicos de elongación del meso, posible devascularización del extremo del ileon, que es la zona a anastomosar, tensión en la anastomosis, la no preservación de la rama ileocecal de la mesentérica superior cuando se hace la colectomía, y también con la técnica usada en la anastomosis.

Las complicaciones más frecuentes son la infección pélvica, la pouchitis, estenosis, sangrados, fistulas, estas complicaciones son señaladas en la mayoría

de las series como las principales causas de deterioro de los resultados funcionales.

La mayor experiencia con la cirugía permite disminuir los riesgos de complicaciones y, consecuentemente, reducir la posibilidad de incontinencia.

Dentro de los factores involucrados en la producción de las complicaciones anastomóticas, se ha involucrado a la técnica manual comparándola con la mecánica.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- SCHWARTZ SI, ELLIS H. eds. Maingot Operaciones Abdominales. 10ma ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 1998. V2. pp. 1329-1332.
- 2.- JAGELMAN DG, DE COSSE JJ, BUSSEY HJR. et al. Upper gastrointestinal cancer in familial adenomatous polyposis. Lancet 1998; 1: 1149-1150.
- 3.- DEL RIO JM, PELAEZ A, RESINES V, DE CASTRO L. Proctocolectomía con reservorio ileal y anastomosis ileoanal para poliposis familiar y colitis ulcerativa. Rev Esp Enferm Apar Dig 1986; 70: 395-400.
- 4.- SCHWARTZ SI, SHIRES GT, SPENCER FC, et al. Principios de Cirugía. 7ma ed. México: Mc Graw Hill, 2000. V2. pp. 1192-1193.
- 5.- COURTNEY M, TOWNSEND, SABISTON, Tratado de Cirugía. 17va PARKS AG., NICHOLLS RJ: Proctocolectomy without ileostomy for ulcerative colitis. BrMed J 1978;2:85-8.
- 6.- UTSUNOMIYA J, IWANA T, IMAJO M ET AL: Total colectomy, mucosal proctectomy, and ileoanal anastomosis. Dis Colon Rectum 1980; 23: 459-66.
- 7.- KNIGHT CD, GRIFFEN FD: An improved technique for low anterior resection of the rectum using the EEA stapler. Surgery 1980 88: 710-4.
- 8.- ZÚÑIGA A, RAHMER A ET AL: Colitis ulcerosa: indicaciones y resultados del tratamiento quirúrgico. Rev Méd Chile 1987; 115: 1155-60.
- 9.- JENSEN C, VERGARA J, PÉREZ G, CÁRDENAS R, AZOLAS C: Alternativas quirúrgicas en la colitis ulcerosa idiopática: análisis de 19 casos. Rev Chil Cir 1995; 47: 230-4.
- 10.- NICHOLLS RJ, MOSKOWITZ RL, SHEPERD NA: Restorative proctocolectomy with ileal reservoir Br J Surg 1985; 72(Suppl): S76-9.