

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano; Diego Fernando Vaca-Sánchez

<https://doi.org/10.35381/s.v.v8i1.3805>

Tendencias actuales en el manejo del síndrome de poliposis adenomatosa familiar

Current trends in the management of familial adenomatous polyposis syndrome

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano

ma.gabrielalmz16@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0001-2017-3983>

Diego Fernando Vaca-Sánchez

ma.diegovs40@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0009-0006-6139-1465>

Recibido: 15 de octubre 2023

Revisado: 10 de diciembre 2023

Aprobado: 15 de enero 2024

Publicado: 01 de febrero 2024

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano; Diego Fernando Vaca-Sánchez

RESUMEN

Objetivo: analizar las tendencias actuales en el manejo del síndrome de poliposis adenomatosa familiar. **Método:** Descriptiva documental. **Conclusión:** Se pudo conocer sobre el tratamiento ideal quirúrgico para que nuestro paciente puede presentar una mejora en su calidad de vida. También se dedujo que una vez detectada la enfermedad se necesitara cirugía para prevenir el cáncer de colon Posiblemente también se necesite cirugía si se identifica algún pólipo canceroso.

Descriptores: Neoplasias Colorrectales Hereditarias sin Poliposis; Poliposis Adenomatosa del Colon; Poliposis Intestinal. (Fuente: DeCS).

ABSTRACT

Objective: to analyze current trends in the management of familial adenomatous polyposis syndrome. **Method:** Descriptive documentary. **Conclusion:** It was possible to learn about the ideal surgical treatment so that our patient can present an improvement in his quality of life. It was also deduced that once the disease is detected, surgery will be needed to prevent colon cancer. Surgery may also be needed if a cancerous polyp is identified.

Descriptors: Colorectal neoplasms hereditary nonpolyposis; adenomatous polyposis coli; intestinal Polyposis. (Source: DeCS).

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano; Diego Fernando Vaca-Sánchez

INTRODUCCIÓN

La poliposis adenomatosa familiar está causada por mutaciones en el gen APC. Este gen le dice al cuerpo cómo producir la proteína APC. Esta proteína ayuda a que las células funcionen correctamente. El síndrome de poliposis adenomatosa familiar es una enfermedad hereditaria. Esta condición ocurre cuando se forman pólipos (grupos de células) en el intestino grueso (colon) de una persona.^{1 2 3 4 5}

Las personas con poliposis adenomatosa familiar nacen con la enfermedad. Sin embargo, hasta que los pólipos se vuelven muy grandes en número y tamaño, no causan síntomas gastrointestinales.^{6 7} La principal manifestación de la enfermedad es la presencia de varios pólipos (cientos o miles) en la mucosa del recto, duodeno y estómago; histología glandular tubular, vellosa o mixta; no es tan determinante para la presencia de cáncer como el tamaño de los pólipos, que son importantes predictores. Suele cursar con manifestaciones extracolónicas, como pólipos en estómago e intestino delgado, y extraintestinales, como hipertrofia congénita del epitelio pigmentario de la retina, fibrosis mesentérica difusa (tumor desmoide), osteoma mandibular (90% de los casos), cráneo y huesos largos (una variante fenotípica conocida como síndrome de Gardner) y diversas anomalías dentales.⁸

La decisión sobre el momento de la cirugía depende de la presencia de síntomas, la edad del paciente en el momento del diagnóstico y otras circunstancias especiales. El principal método de diagnóstico de PAF es el cribado de pacientes con antecedentes familiares. Sin embargo, se cree que un tercio de todos los casos son causados por mutaciones de novo sin antecedentes familiares, lo que plantea un mayor desafío diagnóstico y afecta negativamente al pronóstico.^{9 10}

Se tiene por objetivo analizar las tendencias actuales en el manejo del síndrome de poliposis adenomatosa familiar.

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano; Diego Fernando Vaca-Sánchez

MÉTODO

Descriptiva documental.

Se revisaron 15 artículos científicos publicados en PubMed, infomed, clinicalkey, Scielo. Se aplicó técnica de contenido para el análisis de la información.

RESULTADOS

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) es un trastorno genético poco común con herencia autosómica dominante, definido por numerosos pólipos adenomatosos, que inevitablemente progresan a carcinoma colorrectal a menos que se detecten y traten tempranamente. Más del 70% de los pacientes con este síndrome también desarrollan manifestaciones extraintestinales, como osteomas múltiples, anomalías dentales y una variedad de otras lesiones ubicadas en todo el cuerpo. ^{11 12 13}

La 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 o pequeños. Las opciones quirúrgicas del tratamiento incluyen la proctocolectomía con ileostomía terminal, proctocolectomía con reservorio ileal y la 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. ^{14 15}

CONCLUSIONES

Se pudo conocer sobre el tratamiento ideal quirúrgico para que nuestro paciente puede presentar una mejora en su calidad de vida. También se dedujo que una vez detectada la enfermedad se necesitara cirugía para prevenir el cáncer de colon. Posiblemente también se necesite cirugía si se identifica algún pólipo canceroso.

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano; Diego Fernando Vaca-Sánchez

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

FINANCIAMIENTO

Autofinanciado.

AGRADECIMIENTO

A todos los actores sociales involucrados en el desarrollo de la investigación.

REFERENCIAS

1. Tóth M, Kirchner M, Longerich T, Stenzinger A, Schirmacher P. Integrated genotype-phenotype analysis of familial adenomatous polyposis-associated hepatocellular adenomas. *Virchows Arch.* 2024;484(4):587-595. <https://doi.org/10.1007/s00428-023-03680-w>
2. Seidel C, Paulsen FO, Nestler T, et al. Molecular and histopathological characterization of seminoma patients with highly elevated human chorionic gonadotropin levels in the serum. *Virchows Arch.* Published online December 14, 2023. <https://doi.org/10.1007/s00428-023-03698-0>
3. Morey-Matamalas A, Denk D, Silina A, et al. Histopathological Characterization of Colitis in Captive Western Lowland Gorillas (*Gorilla gorilla ssp gorilla*). *J Comp Pathol.* 2021;185:108-117. <https://doi.org/10.1016/j.jcpa.2021.04.003>
4. Muresan AM, Metze D, Böer-Auer A, Braun SA. Histopathological Spectrum and Immunophenotypic Characterization of Symmetrical Drug-Related Intertriginous and Flexural Exanthema. *Am J Dermatopathol.* 2021;43(2):103-111. <https://doi.org/10.1097/DAD.0000000000001722>
5. Mariani P, Torossian N, van Laere S, et al. Immunohistochemical characterisation of the immune landscape in primary uveal melanoma and liver metastases. *Br J Cancer.* 2023;129(5):772-781. <https://doi.org/10.1038/s41416-023-02331-w>
6. McKInnon BD, Nirgianakis K, Ma L, et al. Computer-Aided Histopathological Characterization of Endometriosis Lesions. *J Pers Med.* 2022;12(9):1519. <https://doi.org/10.3390/jpm12091519>

Gabriela Lizeth Mena-Zambrano; Diego Fernando Vaca-Sánchez

7. Maclean D, Tsakok M, Gleeson F, et al. Comprehensive Imaging Characterization of Colorectal Liver Metastases. *Front Oncol.* 2021;11:730854. <https://doi.org/10.3389/fonc.2021.730854>
8. Sierra E, Fernández A, Fernández-Maldonado C, et al. Molecular Characterization of Herpesviral Encephalitis in Cetaceans: Correlation with Histopathological and Immunohistochemical Findings. *Animals (Basel).* 2022;12(9):1149. <https://doi.org/10.3390/ani12091149>
9. Gun E, Bugra A. Eosinophilic myocarditis from a forensic histopathological perspective. *J Forensic Sci.* 2023;68(2):500-508. <https://doi.org/10.1111/1556-4029.15197>
10. Iversen L, Eriksen PRG, Andreasen S, et al. Lymphoma of the Sublingual Gland: Clinical, Morphological, Histopathological, and Genetic Characterization. *Front Surg.* 2020;7:581105. <https://doi.org/10.3389/fsurg.2020.581105>
11. Dinarvand P, Davaro EP, Doan JV, et al. Familial Adenomatous Polyposis Syndrome: An Update and Review of Extraintestinal Manifestations. *Arch Pathol Lab Med.* 2019;143(11):1382-1398. <https://doi.org/10.5858/arpa.2018-0570-RA>
12. Lou P, Wang C, Guo R, et al. HistoML, a markup language for representation and exchange of histopathological features in pathology images. *Sci Data.* 2022;9(1):387. <https://doi.org/10.1038/s41597-022-01505-0>
13. Yilmaz K, Goletz S, Pas HH, et al. Clinical and Serological Characterization of Orf-Induced Immunobullous Disease. *JAMA Dermatol.* 2022;158(6):670-674. <https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2022.0290>
14. Hwang IS, Kim KH, Sim KB. Chiari Malformation with Surgically Induced Open Neural Tube Defect in Late Chick Embryos: Characterization by Magnetic Resonance Imaging and Histopathological Analysis. *J Korean Neurosurg Soc.* 2023;66(4):393-399. <https://doi.org/10.3340/jkns.2022.0144>
15. Fikrle T, Divisova B, Pizinger K. Clinical-Dermoscopic-Histopathological Correlations in Collision Skin Tumours. *Indian J Dermatol.* 2021;66(6):577-582. https://doi.org/10.4103/ijd.ijd_938_20