

11209
36
EJ.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA

**DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
SEDE: HOSPITAL DE ESPECIALIDADES
Y HOSPITAL DE ONCOLOGIA.
CENTRO MEDICO NACIONAL SIGLO XXI.**

**Manifestaciones Extracolónicas de la
Poliposis Adenomatosa Familiar
del Colon (PAF).**

**TESIS DE POSTGRADO
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
ESPECIALISTA EN CIRUGIA GENERAL**

P R E S E N T A:

LUIS ALFONSO HERNANDEZ HIGAREDA

**TUTOR: DR. SERGIO TORRES VARGAS
ASESOR: DR. JUAN MIER Y DIAZ
COLABORADORES:
DR. ARMANDO CASTILLO GONZALEZ
DR. PATRICIO SANCHEZ**



México, D. F.

1997

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO.

FACULTAD DE MEDICINA
División de Estudios de Postgrado
Instituto Mexicano del Seguro Social

Sede: Hospital de Especialidades
y
Hospital de Oncología .
Centro Médico Nacional Siglo XXI.

Manifestaciones Extracolónicas de la Poliposis Adenomatosa Familiar del Colon (PAF).

Tesis de Postgrado que para obtener el título de:
Especialista en Cirugía General presenta:
Luis Alfonso Hernández Higuera.
México, D. F. 1997.

Tutor: Dr. Sergio Torres Vargas.

Asesor: Dr. Juan Mier y Díaz.

Colaboradores:

Dr. Armando Castillo González

Dr. Patricio Sánchez.

| CONTENIDO: | PAGINA: |
|--------------------------------------|----------------|
| HOJA FRONTAL | 1 |
| ANTECEDENTES CIENTÍFICOS | 2 |
| PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA | 8 |
| OBJETIVOS | 8 |
| HIPÓTESIS | 8 |
| PACIENTES Y MÉTODOS | 8 |
| RESULTADOS | 9 |
| DISCUSION Y COMENTARIOS | 13 |
| CONCLUSIONES | 14 |
| REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS | 15 |
| FORMATOS USADOS EN EL ESTUDIO | 19 |

Antecedentes Científicos:

Antecedentes Históricos:

Las condiciones que conllevan la presencia de grandes cantidades de pólipos en el tubo digestivo probablemente se observaron por primera vez en 1721 por Menzelio quien aparentemente fue el primero en registrarlo en la literatura. (Bussey).

En 1881. Woodward dividió a la poliposis en primaria cuando no se encontraban antecedentes de enfermedad aparente y secundaria cuando los pólipos eran posterior a una inflamación previa y ulceración del colon. (Bussey).

Harrison Cripps en 1882, describe por primera vez la poliposis en dos miembros de una misma familia (hermano y hermana), Handford en 1890 notó la asociación de la enfermedad con cáncer colorectal. A través de las siguientes décadas, se identificó plenamente la naturaleza hereditaria y premaligna. En 1951 Gardner, describió una familia con PAF en la que siete de sus miembros padecían de *adenomas colorectales*, *osteomas craneomandibulares* y *múltiples quistes epidermoides*; éste complejo de manifestaciones ha sido conocido como "**Síndrome de Gardner**". En trabajos posteriores, éste mismo autor, describió algunas otras manifestaciones asociadas en ésta familia tales como dientes impactados o supernumerarios, quistes dentígenos, tumores desmóides y osteomas en áreas del cuerpo diferentes al cráneo y a la mandíbula. (Burt, Camiel, Dunning, Grosberg, Heald, Jones, Schnur, Turcot, Watne)

Se ha asociado a la PAF con cierto número de expresiones extracolónicas. En 1953 y 1962, se documentó la frecuente incidencia de quistes epidermoides, fibromas, desmóides, osteomas y anomalías dentales en pacientes con ésta enfermedad. Desde entonces, se ha distinguido el Síndrome de Gardner de otros casos de poliposis familiar.

En el síndrome de Oldfield también se presentan múltiples quistes sebáceos, el Síndrome de Turcot, se encuentra asociado a meduloblastoma o glioblastoma y el síndrome de Muir's o Torre's incluye quistes sebáceos múltiples, carcinomas epidermoides y carcinoma duodenal además de la poliposis. En 1935, Cabot reportó carcinoma perianal en un paciente con poliposis y subsecuentes reportes han dado fuerza a ésta relación. Varios investigadores encontraron carcinoma de la glándula tiroidea en pacientes con poliposis. Otras asociaciones reportadas incluyen carcinoma de la vejiga, enfermedad quística de la mama, obstrucción postoperatoria del intestino delgado y una diversidad de tumores endocrinos. (Desigan, Hoffmann, Schneider, Stevenson, Turcot, Utsunomiya)

Factores Predisponentes.

Los factores predisponentes conocidos del cáncer colorrectal son la poliposis familiar, la enfermedad inflamatoria intestinal, que abarca tanto la colitis ulcerosa crónica (CU) como la enfermedad de Crohn, los síndromes de cáncer familiar identificados en varias genealogías por Lynch y sus colaboradores y los pólipos adenomatosos (adenomas vellosos o tubulares) sétiles. Además, hay una subpoblación de pacientes con susceptibilidad al desarrollo de pólipos planos en el intestino grueso, sobre todo en el colon ascendente. (Yao).

La atención que se ha prestado a la biología y al tratamiento de la poliposis adenomatosa familiar (PAF) se ha ampliado recientemente desde un grupo de reglas relativamente prácticas y clínicamente sencillas para la detección sistemática y el tratamiento quirúrgico preventivo de los individuos que la padecen a unos espectaculares adelantos técnicos (conservación del esfínter y distintos neorreservorios) en los pacientes que desean conservar su función sexual y esfinteriana, pero reduciendo al mínimo, al mismo tiempo, el riesgo de muerte por cáncer colorrectal. La detección sistemática de la PAF se basa en su patrón de herencia autosómica dominante. Los pólipos adenomatosos no suelen desarrollarse hasta la pubertad y la transformación de estos pólipos en los pacientes portadores del gen tiene lugar alrededor de 10 a 15 años después del inicio de la poliposis. Por tanto, los pacientes de los enfermos con PAF deben ser sometidos a revisiones colonoscópicas cuando cumplen 15 años o poco después, y debe plantearse la posibilidad del tratamiento quirúrgico preventivo antes de los 25 a 30 años. Los pacientes en los que no se hace una extirpación de la mucosa del intestino grueso terminan por sufrir la transformación maligna de uno o múltiples pólipos. La posibilidad de extirpar la mucosa del colon y del recto con reconstrucción, mediante la técnica de Parks o con alguna de sus modificaciones, ha supuesto un notable adelanto técnico en cuanto a la conservación de la función y a la prevención del cáncer de intestino grueso. En un futuro próximo, empleo del producto del gen 5Q recientemente definido deberá permitir la realización de análisis en sangre o tejidos que pueda utilizarse para la detección sistemático del fenotipo PAF. (Bodmer, Burt, Bussey, Cannon-Albright, DeCosse, Klein, Leppert, Stern, Thomas)

De la misma forma, los pacientes con colitis ulcerosa crónica que tienen una predisposición clara, aunque indeterminada individualmente, a la transformación maligna

(Spigelman) también pueden tener en la actualidad menos resistencia para aceptar el tratamiento preventivo del posible cáncer de colon, a partir de los 10 años del diagnóstico de CU. (Nugent). La posibilidad de extirpar la mucosa enferma sin sacrificar la función del esfínter se basa, al igual que en los pacientes del grupo de PAF, en una modificación de la técnica de Parks y permite conseguir "lo mejor de ambos mundos". Posteriormente pueden estar justificadas una o, con mucha frecuencia, varias intervenciones para resolver obstrucciones o problemas de bolsas, pero no existe la alta probabilidad que antes había de provocar alteraciones funcionales sexuales y esfinterianas permanentes. (Wilcox).

El riesgo de cáncer de cada paciente individual con colitis ulcerosa o con enfermedad de Crohn es difícil de establecer. En poblaciones de pacientes con CU, los estudios más recientes tienden a poner en cuestión el dogma de que la incidencia del cáncer de colon es de alrededor del 1% anual a partir de los 10 años del diagnóstico de la enfermedad y que aumenta con cada año que pasa. Estos difíciles dilemas clínicos han dado lugar a una serie de estudios sobre la biología molecular de la mucosa del intestino grueso predispuesta a los adenocarcinomas tanto familiares como esporádicos.

En la actualidad, existen varios marcadores potencialmente interesantes para determinar de forma cualitativa el grado de displasia y que, de hecho, podrían posibilitar una cuantificación más precisa del riesgo individual de cada paciente con enfermedad inflamatoria intestinal a sufrir una transformación maligna de la mucosa. Estos marcadores moleculares podrían ser también útiles para investigar otras zonas del aparato gastrointestinal (GI) propensas al riesgo de transformación neoplásica. No obstante, por el momento, el riesgo de transformación no puede cuantificarse de manera adecuada en cada paciente, como sucede en los enfermos con displasia gástrica, reflujo gastroesofágico, esófago de Barrett o displasia de la mucosa de la unión gastroesofágica. Se ha iniciado en la literatura clinicopatológica la discusión sobre el uso de la sacarasa - isomaltasa, como sustituto de la simple monitorización morfológica de los aspectos cualitativos de progresión de la displasia en estos grupos de enfermos.

Sin embargo, los mayores logros clínicos que podrían conseguirse gracias a los recientes adelantos del estudio de la biología molecular del adenocarcinoma de colon y recto dependerán de su aplicación a la mayoría de los pacientes que desarrollan el llamado carcinoma esporádico de intestino grueso, y no simplemente a los que presentan factores predisponentes conocidos. El fundamental trabajo de Vogelstein, así como otros estudios han permitido el acceso clínico a los fenotipos premalignos conocidos, es decir, a los pacientes con enfermedad poliposa, a sistemas de modelos con los que puede relacionarse la genética de la mucosa GI iniciada y promovida. Dentro de pocos años podrá disponerse de pruebas para realizar en muestras de heces de los pacientes con predisposición no conocida al cáncer colorrectal, e incluso quizás en muestras de sangre, que permitirán definir los candidatos al estudio sistemático con radiología de doble contraste o con colonoscopia. Si este grupo de "alto riesgo" para cáncer colorrectal esporádico resulta relativamente limitado, la colonoscopia podrá tener una mejor relación costo - beneficio en lo que se refiere tanto a la detección sistemática como al tratamiento preventivo, durante la fase de enfermedad poliposa, cuya progresión, aunque poco frecuente, es aceptada como una fase precursora en la mayoría de los cánceres intestinales esporádicos. (Lees, Nelson, Smith, Steele).

Características hereditarias.

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) se hereda como un rasgo autosómico dominante con un alto grado de penetrancia. Los individuos afectados desarrollan poliposis extensa del colon, la cual puede degenerar en el carcinoma del colon cerca de los 40 años de edad, si el colon no se reseca. (Lynch, Weigel).

Algunos parientes , afectados desarrollaran también la hipertrofia congénita del epitelio pigmentado retiniano. Estas lesiones son siempre bilaterales y se componen de grandes células epiteliales pigmentadas de la retina con un aumento del número de gránulos de pigmento de melanina esférica. Estas lesiones se desarrollan en edad temprana y a menudo se presentan a los tres meses de edad. Su incidencia temprana ha servido como una prueba indicadora temprana útil para PAF en ciertas familias y puede predecir la herencia de PAF en algunos parientes con una sensibilidad del 97%. (Asman, Morton, Weigel).

Diagnóstico.

El diagnóstico actualmente es dependiente por completo de la identificación histológica del tipo de crecimiento bajo observación. (Watne).

ADENOMAS (pólipos neoplásicos).- Histológicamente los pólipos neoplásicos son tubulares, vellosos, o una combinación de ambos. Los tumores vellosos tienen una mayor propensión a asociarse con el cáncer en el pólipo. Además, los pacientes con pólipos vellosos múltiples se encuentran más propensos a desarrollar pólipos adicionales después de la remoción de las lesiones iniciales. Debido al hallazgo de la masa polipoidea en la endoscopia o en el estudio baritado, la exploración no puede connotar benignidad, tales lesiones deberán removerse para su estudio. Casi todos los pólipos pedunculados se pueden remover por polipectomía endoscópica. Las lesiones sésiles frecuentemente pueden removerse por corte pero se aumenta el riesgo de perforación. Pueden necesitarse varias sesiones. Las lesiones sésiles grandes vellosas del ciego y del colon ascendente pueden requerir colectomía para una remoción segura. (Cooper, Cranley, Galandiuk, Hamilton, Hellman, Iida, Morson, Ohsato).

Clasificación histopatológica de la poliposis:

PÓLIPOS INFLAMATORIOS:

Múltiples (pseud) pólipos inflamatorios en la enfermedad inflamatoria idiopática crónica del colon y la esquistosomiasis.

Hiperplasia nodular linfoidea con inmunodeficiencia variable combinada.

Poliposis juvenil (?)

Síndrome de Cronkhite - Canada (?)

PÓLIPOS HAMARTOMATOSOS:

Síndrome de Peutz - Jeghers

Poliposis juvenil (?)

Síndrome de Cronkhite - Canada (?)

Neurofibromatosis / ganglioneuromatosis.

PÓLIPOS HIPERPLÁSICOS (METAPLÁSICOS)

POLIPOS NEOPLASICOS

Síndrome de poliposis adenomatosa (> 100 adenomas colorectales)

Linfoma / leucemia

Sarcoma de Kaposi

Tumores carcinoides.

(Hamilton).

Manifestaciones Extracolónicas.

Hasta la década de los 50, la Poliposis Adenomatosa Familiar del colon (PAF) se consideró como una enfermedad enteramente colorectal, sin embargo, ahora sabemos que en realidad se trata de un desorden generalizado de crecimiento determinado genéticamente con manifestaciones de naturaleza, tanto benigna como maligna en todo el cuerpo. (Bülow, Cohen, Correa)

La poliposis adenomatosa familiar del colon (PAF); es el prototipo clásico de una alteración precancerosa de transmisión hereditaria. También llamada poliposis colli familiar o adenomatosis del colon y recto, es una enfermedad hereditaria autosómica dominante en la cual la expresión fenotípica inicial de adenomas múltiples del colon lleva casi invariablemente al carcinoma si no se trata al paciente. (De Cosse, Jagelman, Phillips, Ross, Sener, Warrington, Watanabe)

OSTEOMAS

Desde los 50's es conocida la asociación entre PAF y osteomas, localizados tanto en el esqueleto craneofacial como en los huesos largos. Aunque éstos son tumores benignos pueden producir problemas locales debido a su crecimiento. En una revisión de la literatura se demuestra que el desarrollo de osteomas clínicamente evidentes y de quistes epidérmicos precedió al diagnóstico de PAF en 83 pacientes. En 1975 Utsunomiya y Nakamura demostraron la presencia de microosteomas mandibulares múltiples por medio de ortopantomografía en 27 de 29 pacientes (93 %) con PAF; otros estudios han demostrado una frecuencia de osteomas mandibulares que va del 86 al 91 % . En otro estudio 6 de 7 grupos familiares con PAF todos los miembros afectados tenían osteomas y 7 de los 12 niños menores de 17 años, en riesgo para PAF tuvieron osteomas; todos éstos últimos desarrollaron adenomas colorectales después de un intervalo promedio de 4 años, mientras que los 5 niños sin osteomas no han desarrollado adenomas colorectales durante 5 a 10 años de seguimiento. Esto quiere decir, que los osteomas mandibulares, son buenos predictores del desarrollo de adenomas en familias que incluyan miembros afectados que tengan osteomas mandibulares. La pantomografía mandibular puede ser usada como procedimiento complementario de rastreo en pacientes no afectados en primer grado aunque a partir de la identificación de genes específicos de la PAF seguramente éstos estudios cromosómicos adquirirán preponderancia como método de detección y rastreo. (Bülow, Hoffmann, Plenk, Rogatko, Söndergaard, Utsunomiya).

QUISTES EPIDERMÓIDES

Son tumores subcutáneos benignos que pueden localizarse en las extremidades, cara y cuero cabelludo en pacientes con PAF, mientras que en pacientes sin PAF, se encuentran con más frecuencia en la espalda . En un estudio de 74 pacientes con PAF se encontró un promedio de 4 quistes epidermoides por paciente (de uno a 20) en 39 pacientes (53%) cuya edad media fue de 13 años (0 a 39 R. 16) . En general, en niños de familias sin PAF los quistes epidermoides, particularmente localizados en cara y extremidades, son encontrados excepcionalmente. (Laberge, Leppard, Oldfield, Simpson)

TUMORES DESMOIDES

Se trata de tumores fibrosos benignos que se originan en los tejidos músculo aponeuróticos, invaden localmente y no dan metástasis. Pueden localizarse en la pared anterior del abdomen, intraperitonealmente, en el retroperitoneo o pueden ser periféricos (cintura escapular, extremidades) . Histológicamente los tumores desmoides muestran dos patrones diferentes; uno, caracterizado por fibroblastos, rodeados por abundante colágena, éste tipo es característico de los desmoides de la pared abdominal; el otro tipo, muestra fibroblastos rodeados por abundante substancia fundamental (mucopolisacáridos) y muy poca colágena, éste patrón, es visto en los desmoides mesentéricos e intraperitoneales. Ambos tipos, se encuentran tanto en pacientes con PAF como sin ella. (McAdam, Reitano)

La frecuencia de tumores desmoides en pacientes con PAF va del 4 al 12 % Mientras que en la población general, los desmoides constituyen el 0.03% de los casos de enfermedad neoplásica.

Se han enunciado en relación al origen de los desmoides, tanto al trauma como a los factores hormonales. La teoría del trauma se fundamenta en la observación del antecedente de trauma (laparotomía previa) mientras que la teoría hormonal encuentra su base en la observación de que los tumores desmoides se presentan con mayor frecuencia en mujeres en edad fértil, así como en el hecho de que algunos factores hormonales parecen afectar el crecimiento de desmoides en mujeres . (Järvinen).

Entre 70 y 85% de los pacientes con desmoide son mujeres entre los 20 y 40 años de edad. En una revisión de la literatura en 1970, de 89 pacientes con PAF y tumores desmoides, 45 (51 %), estaban localizados intra abdominalmente; el diagnóstico de desmoide se llevó a cabo en promedio dos años después del diagnóstico de PAF aunque en 18% los desmoides precedieron al diagnóstico de PAF .

En otro estudio reciente de 325 pacientes con PAF, se encontraron 36 desmoides en 29 pacientes (9 %), de los cuales 22 (el 76%) fueron mujeres. El diagnóstico de desmoide se llevó a cabo en promedio a los 30 años, y la colectomía precedió al desmoide en 25 de los 29 pacientes con un intervalo medio de 2 años; 26 de éstos 36 desmoides (72 %) se localizaron en el mesenterio del intestino delgado .

En el registro danés de PAF, que es de cobertura nacional se observaron 9 desmoides en 247 pacientes con PAF (4%), 89% fueron mujeres y la edad media al momento del diagnóstico fue de 37 años; 7 se localizaron en la pared anterior del abdomen y sólo dos intraperitonealmente, por otro lado, en 8 de los 9 pacientes, los desmoides fueron precedidos por una colectomía. (Bülow, Itoh, Järvinen, Jones, Smith)

Tratamiento.

Es quirúrgico. La escisión completa y la técnica quirúrgica atraumática se consideran importantes (**Padilla**). Aunque el tiempo y el tratamiento ideal de los desmoides mesentéricos, sigue siendo controversial, la morbilidad operatoria es alta y es muy probable la recurrencia temprana. Estos tumores han mostrado alta radio y quimioresistencia aunque algunos estudios prospectivos recientes muestren resultados alentadores con la combinación de clinoril y tamoxifeno. Es importante mencionar que hay pacientes con PAF que desarrollan adherencias densas múltiples intraperitoneales, que de acuerdo a algunos autores indican la tendencia generalizada fibroproliferativa en pacientes con PAF. (Alm, Bess, Bulow, Coleman, Devine, Feinberg, Gingold, Harvey, Helmann, Johnston, Lockhart-Mummery, Moertel, Nakahara, Newton, Padilla, Parks, Roth, Said, Sarre, Schaupp, Shepherd, Skarsgard, Sumner, Utsunomiya, Watne, Waugh, Wolfstein,).

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La poliposis adenomatosa familiar del colon es un padecimiento hereditario ligado al cromosoma 6, dominante, que se caracteriza por la presencia de pólipos en el colon que de los 10 años de edad en adelante, se convierten en cáncer y requieren de colectomía total temprana en los sujetos afectados. Se ha encontrado que ciertas manifestaciones extracolónicas pueden encontrarse como indicadores tempranos.

OBJETIVOS

Buscar a todos los parientes consanguíneos de los pacientes operados por Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF), del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI (HE CMN S XXI), de 1987 a 1991. Informarles del riesgo que corren y lo imperativo de estudiarlos a todos en un seguimiento permanente. Se buscarán en el estudio manifestaciones extracolónicas reportadas como indicadores tempranos de sujetos afectados de PAF.

HIPÓTESIS

La presencia de osteomas, calcificaciones y malformaciones dentomandibulares en el grupo de familiares (no afectados) de pacientes con PAF pudiera ser en algunos casos un marcador para la aparición posterior de PAF.

PACIENTES Y MÉTODOS.

Criterios de Selección.

- Criterios de Inclusión. - Miembros de familias de pacientes afectados por PAF.
- Criterios de no inclusión. - Menores de 10 años de edad.

A partir de 1986, se diseñó un protocolo prospectivo (**Padilla**) para el estudio y manejo de familias con PAF, que se inicia con la elaboración de un árbol genealógico, los

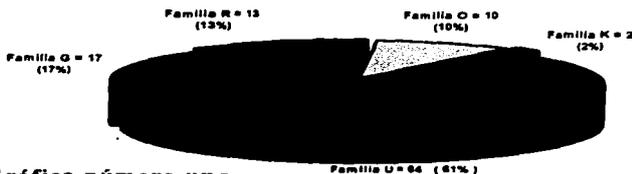
menores de 10 años son excluidos del estudio, los procedimientos iniciales para los miembros de la familia son: Historia clínica, exploración física orientada, colonoscopia (en su defecto rectosigmoidoscopia) con biopsia, de existir pólipos, enema baritado de doble contraste, radiografía de cráneo y mandíbula, somatometría y muestra sanguínea para estudio genético. Terminado lo anterior se distinguen dos grupos de pacientes; los afectados y los no afectados. Al paciente no afectado se le ofrece vigilancia con colonoscopia anual cuando menos hasta los 45 años de edad. En caso de que el paciente desarrolle PAF, deberá seguir los estudios correspondientes al grupo de afectados que incluyen: Urograma excretor, esófagogastroduodenoscopia y después someterse al tratamiento quirúrgico correspondiente.

Aquí discutimos las alteraciones extracolónicas y su penetrancia en 106 miembros de 5 familias con PAF.

RESULTADOS:

Fueron 106 miembros de 5 familias (Ver gráfica número uno). La Familia U con 64 miembros, la G con 17, la R con 13, la O con 10m y la K con 2.

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR. 106 miembros en 5 Familias.



Gráfica número uno.

TABLA NUMERO UNO Relación entre las manifestaciones extracolónicas y la presencia de poliposis.

| | Con Poliposis: | Sin Poliposis: | Total: |
|-------------------------------------|----------------|----------------|--------|
| Manifestaciones Extracolónicas: | 24 | 17 | 41 |
| Sin Manifestaciones Extracolónicas: | 7 | 9 | 16 |
| Total: | 31 | 26 | 57 |

Tabla número uno: Podemos apreciar que de los 57 pacientes estudiados, treinta y uno presentan poliposis al momento del estudio y 26 no presentan poliposis. De los pacientes con poliposis, 24 presentan manifestaciones extracolónicas y 7 no. De los pacientes sin poliposis, 17 con manifestaciones extracolónicas y nueve no.

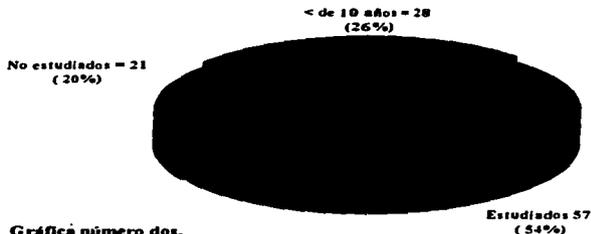
TABLA NUMERO DOS
Frecuencia de las manifestaciones extracolónicas en ambos grupos.

| Manifestaciones Extracolónicas: | Con Poliposis: | Sin Poliposis: | Total: |
|--|---------------------|---------------------|---------------------|
| Anormalidades Dentomandibulares: | 9 (29%) | 10 (38%) | 13 (23%) |
| Colgajos Cutáneos: | 2 (6%) | 1 (4%) | 3 (5%) |
| Exostosis: | 14 (45%) | 6 (23%) | 20 (35%) |
| Lipomas: | 0 | 1 (4%) | 1 (2%) |
| Otras neoplasias malignas: | 1 (3%) | 0 | 1 (2%) |
| Quistes Epidermoides: | 12 (39%) | 1 (4%) | 13 (23%) |
| Por Interrogatorio y Exploración Física: | 31 Pacientes (100%) | 26 Pacientes (100%) | 57 Pacientes (100%) |

Tabla número dos: El 100% de los pacientes con manifestaciones extracolónicas las refirieron en el interrogatorio dirigido. Llama la atención el predominio de las exostosis y los quistes epidérmicos en el grupo de pacientes con poliposis.

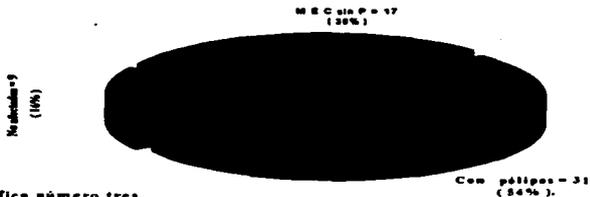
Tanto en el interrogatorio dirigido como en la exploración física pudieron apreciarse algunas manifestaciones extracolónicas asociadas a PAF en la literatura. Las anomalías dentomandibulares se encontraron en el 29% de los pacientes con poliposis y en el 38% de los pacientes sin poliposis. Las exostosis en 45 % de los pacientes con poliposis y el 23 % sin poliposis. Importante la diferencia de los quistes epidérmicos que se presentaron en el 39 % de los pacientes con poliposis y solamente en el 4 % sin poliposis. Toda lo anterior como se muestra en la tabla número dos.

POLIPOSIS ADEMONIATA FAMILIAR.
Estudiados = 57 . (n = 100).



Gráfica número dos.

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR.
 Poliposis = 31 (n = 57 estudiados).



Gráfica número tres.

TABLA NUMERO TRES

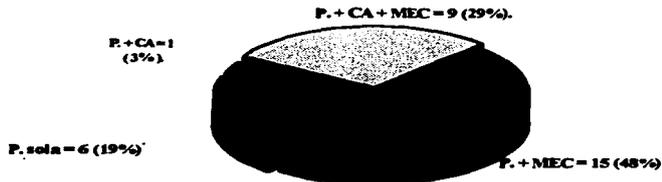
Manifestaciones extracolónicas como hallazgos en los estudios de gabinete.

| Manifestaciones Extracolónicas: | CON POLIPOSIS: | SIN POLIPOSIS: | TOTAL: |
|---|------------------------|------------------------|------------------------|
| Colon por Enema realizado en: | 31 Pacientes (100 %) | 26 Pacientes (100 %) | 57 Pacientes (100 %) |
| Divertículo del colon derecho : | 2 (6 %) | 1 (4 %) | 3 (5 %) |
| Espina bifida. (Radiografía simple). | 7 (23 %) | 1 (4 %) | 8 (14 %) |
| Sacralización lumbar: (Radiografía simple). | 3 (10 %) | 3 (12 %) | 6 (11 %) |
| Doble sistema colector (En urograma excretor) | 8 (26 %) | 0 | 8 (14 %) |

Tabla número tres: Encontramos de interés la presencia de espina bifida en 23 % de pacientes con poliposis vs 4 % en el grupo sin poliposis. Así mismo, tres casos en cada grupo de sacralización lumbar. Por último en el urograma excretor, 8 casos de doble sistema colector en el grupo de pacientes con poliposis.

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR

Con Poliposis (n = 31).



Gráfica número cuatro.

TABLA NUMERO CUATRO

Distribución de las manifestaciones extracolónicas por grupo. (Continuación).

| Manifestaciones Extracolónicas: | CON POLIPOSIS: | SIN POLIPOSIS: | TOTAL: |
|---|------------------------|------------------------|------------------------|
| Radiografía de Cráneo: | 31 Pacientes (100 %) | 26 Pacientes (100 %) | 57 Pacientes (100 %) |
| Osteoma: | 3 (10 %) | 1 (4 %) | 4 (7 %) |
| Anormalidades dentomandibulares: (Ortopantomografía). | 5 (16 %) | 6 (23 %) | 11 (19 %) |
| Hemangiomas: | 2 (6 %) | 0 | 2 (4 %) |
| Osteomas: | 7 (23 %) | 1 (4 %) | 8 (14 %) |

Tabla número cuatro: Consideramos las manifestaciones extracolónicas encontradas en la radiografía simple de cráneo, encontrando a 3 pacientes con osteoma vs uno del grupo sin poliposis. Similar frecuencia en las anomalías dentomandibulares en la ortopantomografía, dos casos de hemangioma y 7 de osteoma en éste estudio en el grupo con poliposis.

TABLA NUMERO CINCO
Manifestaciones extracolónicas en ambos grupos. (Continuación).

| Manifestaciones Extracolónicas: | CON POLIPOSIS: | SIN POLIPOSIS: | TOTAL: |
|--------------------------------------|------------------------|------------------------|------------------------|
| Rectosigmoidoscopia: | 31 Pacientes (100 %) | 26 Pacientes (100 %) | 57 Pacientes (100 %) |
| Pólipos múltiples: | 8 (26 %) | 0 | 8 (14 %) |
| Poliposis múltiple: (Colonoscopia). | 14 (45 %) | 0 | 14 (25 %) |
| Cáncer de colon: (Colonoscopia). | 7 (23 %) | 0 | 7 (12 %) |
| Pólipos gástricos: (Panendoscopia). | 14 (45 %) | 0 | 14 (25 %) |
| Pólipos duodenales: (Panendoscopia). | 4 (13 %) | 0 | 4 (7 %) |
| Desmoides: | 1 (3 %) | 0 | 1 (2 %) |

Tabla número cinco: Finalmente, vemos los estudios realizados a los pacientes con poliposis, en que se encontraron algunas manifestaciones extracolónicas de la PAF, como pólipos gástricos en el 45 %, duodenales en el 13 %, asociación al momento del estudio con cáncer de colon en el 23 %, y la poliposis con forma de presentación múltiple al estudio rectosigmoidoscópico en el 26 % y en la colonoscopia del 45 %. Se encontró desmoides solamente en un caso del grupo de pacientes con poliposis.

DISCUSION Y COMENTARIOS

Existe una gamma completa de afecciones y expresiones secundarias al mismo defecto genético localizado aparentemente en el brazo largo del cromosoma 5, éstas van desde la adenomatosis colónica hasta la adenomatosis en todo el tracto gastrointestinal acompañada o no de manifestaciones extradiigestivas. Por lo que actualmente al hablar de PAF, nos referimos no únicamente a la enfermedad colónica, sino a toda esa gamma de perturbaciones secundarias a un mismo defecto cromosomal.

Actualmente, podemos asumir que la PAF se puede manifestar con grandes variables de expresión genética y que de hecho todas éstas lesiones son parte del mismo complejo de la enfermedad; y ya que la mayoría de los pacientes con PAF tienen una o más manifestaciones extracolónicas, la mayor parte de los autores están de acuerdo, que los epónimos como " Síndrome de Gardner ", " Turcot ", etc., han perdido su significado clínico y no deben ser usados más.

Cuando se encuentra un caso de PAF del colon, se empieza un protocolo de estudio del paciente y sus familiares. Aquí presentamos la rutina de investigación que se sigue en el HE CMN SXXI y los resultados iniciales. Se hace un árbol genealógico cuidadoso y con base en las experiencias de los registros nacionales de PAF en otros países, los menores de 10 años son excluidos del protocolo. Los estudios iniciales para los otros miembros de la familia son: Historia clínica con exploración física orientada, colonoscopia (en su defecto rectosigmoidoscopia) con biopsia en caso de existir pólipos; enema baritado de doble contraste y estudio radiológicos de cráneo y mandíbula.

Terminado lo anterior, se distinguen dos grupos de pacientes; los afectados y los no afectados. Al paciente no afectado se le ofrece seguimiento con colonoscopia anual cuando menos hasta los 45 años de edad. En caso de que el paciente desarrolle PAF del colon deberá seguir los estudios correspondientes al grupo de afectados que incluyen: Urograma excretor, una esofagogastroduodenoscopia y después someterse al tratamiento quirúrgico correspondiente. Nuestra opción quirúrgica inicial es la ileo proctoanastomosis, excepto en pacientes con cáncer rectal demostrado y en pacientes con mucosa rectal tapizada de pólipos, que haría difícil su control postoperatorio. En el primer caso, una proctocolectomía es indicada, agregando el manejo pertinente para cáncer colorectal ya en el segundo, una colectomía subtotal con mucosectomía rectal e ileoanastomosis con reservorio ileal.

Describimos 106 miembros de 5 familias (Ver gráfica número uno). La Familia U con 64 miembros, la G con 17, la R con 13, la O con 10m y la K con 2. Al momento de analizar la información para el presente estudio se lograron estudiar un total de 57 pacientes (gráfica número dos), no se ha terminado de estudiar a 21 y se excluyeron a 28 por ser menor de 10 años de edad. En la gráfica número tres, podemos apreciar, que de los 57 pacientes estudiados, se encontró poliposis en 31 (54%), y no se encontró poliposis en 26 (46%), de éstos pacientes sin poliposis, en 17 (65%) se encontraron manifestaciones extracolónicas, y en 9 (35%) no. Por último en la gráfica número cuatro, vemos que de los 31 pacientes con poliposis en 6 solamente se encontró poliposis, en 1 poliposis más cáncer, en 9 poliposis, cáncer y manifestaciones extra colónicas y en 15 pacientes; poliposis más manifestaciones extracolónicas.

CONCLUSIONES

- 1.- El patrón de transmisión no difiere con lo observado previamente. (Enfermedad de transmisión autosómica dominante de penetración variable).
- 2.- En éste estudio con escrutinio cuidadoso, encontramos que las manifestaciones extracolónicas parecen ser la regla más que la excepción.
- 3.- La presencia de osteomas, calcificaciones y malformaciones dentomandibulares en el grupo de no afectados corrobora las observaciones recientes de Bilon y Utsonomiya, esto parece ser en algunos casos un marcador para la aparición posterior de PAF.
- 4.- Manifestaciones Extra Colónicas no reportadas.

| | |
|----------------------------|-----------|
| A.- Doble Sistema Colector | 8 (26%) |
| B.- Espina bifida | 7 (23%) |
| C.- Sacralización lumbar | 3 (10%) |
- 5.- Parece ser de mayor utilidad para la investigación y el tratamiento la designación única de PAF que englobe a todas las anomalías de regulación del crecimiento celular, iniciadas por un gen pleiotrópico, en vez de múltiples síndromes (PAF, Gardner, Turcot, etc.), así como la utilización de marcadores fenotípicos precursores de la poliposis colónica.
- 6.- La centralización de la información más no de los pacientes, ofrece la mejor garantía para el seguimiento de éstas familias permitiendo al mismo tiempo la disponibilidad de datos para la investigación y el intercambio de experiencias por lo que hacemos énfasis en la necesidad imperiosa de promover un registro de PAF.

Referencias Bibliográficas.

- Alm T.** Surgical treatment of hereditary adenomatosis of the colon and rectum in Sweden during the last 20 years. *Acta Chir Scand* 1975; 141: 218 - 227.
- Adams H. B., Pierce E. R.** Familial multiple polyposis. A statistical study of a large Kentucky kindred. *Cancer* 1970; 25: 972 - 981.
- Bass M. A., Adson M. A., Elveback L. R.** Rectal cancer following colectomy for polyposis. *Arch Surg* 1980; 115: 460 - 467.
- Bodmer W. F., Bailey C. J., Bodmer J. Et al.** Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5. *Nature* 1987; 328: 614 - 616.
- Bilow S.** Clinical features in familial polyposis coli. Results of the Danish polyposis register. *Dis Col Rect* 1986; 29: 102 - 107.
- Bilow S.** Extracolonic manifestations of familial adenomatous polyposis. Chapter 13. P. 109 - 113. in *Lemuel Herrera Familial Adenomatous Polyposis*. Alan R. Liss, New York 1990.
- Bilow S.** The risk of developing rectal cancer after colectomy and ileorectal anastomosis in Danish patients with polyposis coli. *Dis Col & Rect* 1984; 27: 726 - 9.
- Bilow S., Holm N. V., Hauge M.** The incidence and prevalence of familial polyposis coli in Denmark. *Scand J Soc Med* 1986; 14: 67 - 74.
- Bilow S., Søndergaard J. O., Witt I., et al.** Mandibular osteomas in familial polyposis coli. *Dis Col Rect* 1984; 105.
- Burt R. W., Berenson M. M., Lee R. G.** Upper gastrointestinal polyps in Gardner's syndrome. *Gastroenterology* 1984; 86: 295 - 301.
- Burt R. W., Bishop D. T., Cannon L. A. et al.** Dominant inheritance of adenomatous colonic polyps and colorectal cancer. *N Engl J Med* 1985; 312: 1540 - 1544.
- Bussey H. J. R.** Historical Developments in familial adenomatous polyposis. Chapter 1 p. 1. in *Lemuel Herrera Familial Adenomatous Polyposis*. Alan R. Liss, New York 1990.
- Bussey H. J. R., DeCosse J. J., Deschner E. E.** A randomized trial of ascorbic acid in polyposis coli. *Cancer* 1982; 50: 1434 - 1439.
- Cassiel M. R., Mutic J. E., Alexander L. L., et al.** Association of thyroid carcinoma with Gardner's Syndrome in siblings. *The New England Journal of Medicine* 1968; 278 (19): 1056 - 1058.
- Cannon - Albright L. A., Skolnick M. H., Bishop Timothy et al.** Common inheritance of susceptibility to colonic adenomatous polyps and associated colorectal cancers. *N Engl J Med* 1988; 319: 533 - 537.
- Cohen S. B.** Familial polyposis coli and its extracolonic manifestations. *Journal of Medical Genetics* 1982; 19: 193 - 203.
- Coleman S. T.** Preservation of rectum in familial polyposis of the colon and rectum. *Archives of surgery*. 1956; 635 - 643.
- Cooper H. S., Patchefsky A. S., Marks G.** Adenomatous and carcinomatous changes within hyperplastic colonic epithelium. *Dis Col & Rect* 1979; 22: 152 - 156.
- Correra P., Strong J. P., Reif A. et al.** The epidemiology of colorectal polyps. Prevalence in New Orleans and International Comparisons. *Cancer* 1977; 37: 2258 - 2264.
- Cranley J. P., Petras R. E., Carey W. D. et al.** When is endoscopic polypectomy adequate therapy for colonic polyps containing invasive carcinoma? *Gastroenterology* 1986; 91: 419 - 27.
- DeCosse J. J., Adams M. B., Condon R. E.** Familial Polyposis. *Cancer* 1977; 39: 267 - 273.
- DeCosse J. J., Adams M. B., Kuzma J. F., LoGerfo P. & Condon R. E.** Effect of ascorbic acid on rectal polyps of patients with familial polyposis. *Surgery* 1975; 78: 608 - 612.
- Deigas G., Wang M., Dunn D., et al.** Intramucosal gastric carcinoma in a patient with familial polyposis coli. *The American Journal of Gastroenterology*. 1986; 81: 19 - 22.
- Devine J., Webb R.** Resection of the rectal mucosa, colectomy, and anal ileostomy with normal continence. *Surg Gyn Obstet* 1951; 92: 437 - 443.
- Dunning E. J., Ibrahim K. S.** Gardner's Syndrome: Report of a case. *Annals of Surgery* 1965; 161:565 - 568.
- Feinberg S. M., Jagelman D. G., Sarre R. G. et al.** Spontaneous resolution of rectal polyps in patients with familial polyposis following abdominal colectomy and ileorectal anastomosis. *Dis Col & Rect* 1980; 23: 169 - 175.
- Galandruk S., Fazio W. W., Jagelman D. G. et al.** Villous and tubulovillous adenomas of the colon and rectum. A retrospective review, 1964 - 1985. *The American Journal of Surgery*. 1987; 153: 41 - 47.

- Glagold B. S., Jagelman D. G.** Sparing the rectum in familial polyposis: Causes for failure. *Surgery* 1981; 89: 314 - 318.
- Glagold B. S., Jagelman D., Turnbull R. B.** Surgical Management of Familial Polyposis and Gardner's Syndrome. *The American Journal of Surgery* 1979; 137: 54-56.
- Grossberg Saul J.** Gardner's syndrome and villous adenoma of jejunum. *The American Surgeon* 1975; 177 - 178.
- Hamilton S. R.** histopathologic considerations in the adenoma - carcinoma sequence. Chapter 5 p. 35 - 41 in *Lemuel Herrera Familial Adenomatous Polyposis*. Alan R. Liss, New York 1990.
- Hamilton S. R., Bussey H. J. R., Mendelsohn G.** Ileal adenomas after colectomy in nine patients with adenomatous polyposis coli / Gardner's syndrome. *Gastroenterology* 1979; 77: 1252 - 1257.
- Harvey J. C., Quan S. H. Q. & Stearns M. W.** Management of familial polyposis with preservation of the rectum. *Surgery* 1978; 84: 476 - 482.
- Heald R. J.** Gardner's syndrome in association with two tumors in the ileum. *Proc R. Soc Med* 1967; 60: 914 - 915.
- Helmann T. M., Bolnick K., Aufses A. H.** Results of surgical treatment for familial polyposis coli. *The American Journal of Surgery* 1966; 152: 276 - 278.
- Hellman, Roseberg.** Treatment of precancerous colorectal disease. P. 945-47. *Clinical Oncology*, De Vita Jr. 4th Ed. 1993.
- Hoffman D. C., Brooke B. N.** Familial sarcoma of bone in a polyposis coli family. *Dis Col & Rect* 1970; 13: 119-20
- Hoffmann D. C., Goligher J. C.** Polyposis of the stomach and small intestine in association with familial polyposis coli. *Brit J Surg* 1971; 58 (2) :126 - 128.
- Iida M., Yao T., Itoh H. et al.** Endoscopic features of adenoma of the duodenal papilla in familial polyposis of the colon. *Gastrointestinal endoscopy* 1981; 27: 6 - 8.
- Itoh H., Ideda S., Oohata Y.** Treatment of desmoid tumors in Gardner's Syndrome. Report of a case. *Dis Col & Rect* 1988; 31: 459 - 461.
- Jagelman D. G.** Familial polyposis coli. *Surgical Clinics of North America* 1983; 63: 117 - 128.
- Järvinen Heikki J.** Desmoid disease: as a part of familial adenomatous polyposis colli. *Acta Chir Scand* 1987; 153: 379 - 383.
- Johnston D., Williams N. S., Neal D. E. & Axon A. T. R.** The value of preserving the anal sphincter in operations for ulcerative colitis and polyposis: a review of 22 mucosal proctocolectomies. *Br J Surg* 1981; 68: 874 - 878.
- Jones I. A., Fazio V. W., Weakley F. L.** Desmoid tumors in familial polyposis coli. *Ann Surg* 1986; 204: 94 - 97.
- Jones T. R., Nance F. C.** Perianipultery malignancy in Gardner's syndrome. *Ann Surg* 1977; 185: 565 - 573.
- Klein W. A., Miller H. H., Anderson M. & DeCosse J. J.** The use of indomethacin, sulindac, and tamoxifen for the treatment of desmoid tumors associated with familial polyposis. *Cancer* 1987; 60: 2863 - 2868.
- Laberge M. Y., Sauer W. G., Mayo Ch. W.** Soft - Tissue tumors associated with familial polyposis. *Staff Meetings of the Mayo clinic* 1957; 23: 749 - 752.
- Lee C. D., Hermann R. E.** Familial polyposis coli Associated with bile duct cancer. *The American Journal of Surgery* 1981; 141: 378 - 380
- Leppard Barbara J.** Epidermoid cysts and polyposis coli. *Proc roy Soc Med* 1974; 67: 28 - 29.
- Leppert M., Dobbs M., Scambler P., et al.** The gene for familial polyposis coli maps to the long arm of Chromosome 5. *Science* 1987; 238: 1411 - 1413.
- Lynch H. T., Boman B. M., Lanspa S. J. Et al.** Heritage of colonic polyps. Chapter 2. P. 9 - 15. in *Lemuel Herrera Familial Adenomatous Polyposis*. Alan R. Liss, New York 1990.
- Lockhart-Nummers H. E., Dukes C. E., Bussey H. J. R.** The surgical treatment of familial polyposis of the colon. *The British Journal of Surgery* 1956; 476 - 481.
- McAdam W. A. F., Goligher J. C.** The occurrence of desmoids in patients with familial polyposis coli. *Brit J Surg* 1970; 57 (8): 618 - 621.
- Moertel Ch. G., Hill J. R., Adson M. A.** Surgical management of multiple polyposis. The problem of cancer in the retained bowel segment. *Arch Surg* 1970; 100: 521 - 525.
- Moertel Ch. G., Hill J. R., Adson M. A.** Management of multiple polyposis of the large bowel. *Cancer* 1971; 24: 160 - 164.

- Mearns B. C., Whiteway J. E., et al. Histopathology and prognosis of malignant colorectal polyps treated by endoscopic polypectomy. *Gut* 1984; 25: 437-444.
- Mertens D. G., MacDonald F., Haydon J. Et al. Screening practice for familial adenomatous polyposis: the potential for regional registers. *Br J Surg* 1993; 80: 253 - 258.
- Mukahara S., Itoh H., Iida M. et al. Ileal adenomas in familial polyposis coli. Differences before and after colectomy. *Dis Col & Rect* 1985; 28: 875 - 877.
- Nelso R. L. Detección sistemática de personas con riesgo "promedio" de tener cáncer colorrectal y evaluación posoperatoria de pacientes con dicha neoplasia. En *Clinicas Quirúrgicas de Norte América*. P. 33 - 43. Volumen I, 1995.
- Newton C. R., Baker W. N. W. Comparison of bowel function after ileorectal anastomosis for ulcerative colitis and colonic polyposis. *Gut* 1975; 16: 785 - 791.
- Nygert K. P., Talbot I. C. & Phillips R. K. S. Ulcerative colitis in familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 1993; 80: 254.
- Obasato K., Yao T., Watanabe H. et al. Small - intestinal involvement in familial polyposis diagnosed by operative intestinal fiberoscopy: Report of four cases. *Dis Col & Rect* 1977; 20: 414-20
- Oldfield M. C. The association of familial polyposis of the colon with multiple sebaceous cysts. *The British Journal of surgery* 1954; 40: 534- 541.
- Padilla L. R., Cárdenas G. E., Peña E. et al. Anthropometric measurements in Mexican kindreds with familial adenomatous polyposis. Chapter 15 p. 121 - 124 in Lemuel Herrera *Familial Adenomatous Polyposis*. Alan R. Liss, New York 1990.
- Padilla L. R., Castillo G. A. Poliposis múltiple familiar adenomatosa (PMFA). Tratamiento quirúrgico con ileo - rectoanastomosis. Resúmenes del Congreso Nacional de Cirugía. Querétaro 1986.
- Padilla L. R., Castillo G. A., Gallegos G. L. Poliposis múltiple familiar adenomatosa (PMFA). Estudio y manejo de una familia de 58 miembros. Resúmenes del Congreso Nacional de Cirugía. Querétaro 1986.
- Padilla L. R., Torres V. S., Barrientos C. F. J. Y col. Alternativas quirúrgicas en el tratamiento de la poliposis familiar colónica. *Oncología* 1988; 3: 61-68
- Parks A. G., Nicholls R. J. & Belliveau P. Proctocolectomy with ileal reservoir and anal anastomosis. *The British Journal of Surgery*. 1980; 67: 533 - 538.
- Phillips L. G. Polyposis and carcinoma of the small bowel and familial colonic polyposis. *Dis Col & Rect* 1981; 478 - 481.
- Pleak H. P., Gardner Eldon J. Osteomatosis (Leontiasis Ossea). Hereditary disease of membranous bone formation associated in one family with polyposis of the colon. *Radiology* 1954; 62: 830 - 840.
- Reitamo J. J., Scheinin T. M., Hayry P. The desmoid syndrome. New aspects in the cause, pathogenesis and treatment of the desmoid tumor. *The American Journal of Surgery* 1986; 151: 230 - 237.
- Rogaiko A., Pereira C. & Frota - Pessoa O. A Bayesian method for the estimation of penetrance: Application to mandibulofacial and frontonasal dysostoses. *American Journal of Medical Genetics* 1986; 24: 231 - 246.
- Ross J. E. Small Bowel polyps and carcinoma in multiple intestinal polyposis. *Arch Surg* 1974; 108: 736 - 8.
- Roth J. A. & Logio T. Carcinoma arising in an ileostomy stoma. An unusual complication of adenomatous polyposis coli. *Cancer* 1982; 49: 2180 - 2184.
- Said S., Huber P. & Pichtmaier H. Technique and clinical results of endorectal surgery. *Surgery* 1993; 113: 65-75.
- Sarre R. G., Jagelman D. G., McGannon E. et al. Colectomy with ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis: The risk of rectal cancer. *Surgery* 1987; 101: 20 - 26.
- Schaupp W. C., Volpe P. A., Management of diffuse colonic polyposis. *The American Journal of Surgery*. 1972; 124: 218 - 222.
- Schneider N. R., Cubilla A. L., Chaganti. Association of endocrine neoplasia with multiple polyposis of the colon. *Cancer* 1983; 51: 1171 - 1175.
- Schnaur P. L., David E., Brown P. W., et al. Adenocarcinoma of the duodenum and the Gardner Syndrome. *JAMA* 1973; 223 (11): 1229 - 1232.
- Sener S. F., Miller H. H., DeCosse J. J. The spectrum of polyposis. *Surgery, Gynecology Obstetrics* 1984; 159: 525 - 532.

- Shepherd J. A. Familial polyposis of the colon with special reference to regression of rectal polyposis after subtotal colectomy. *The British Journal of Surgery*, 1971; 58: 85 - 91
- Simpson R., Harrison E. G., Mayo C. W. Mesenteric fibromatosis in familial polyposis. *Cancer* 1964; 17 (4): 526 - 534.
- Skarsgaard E. D., Atkinson K. G., et al. Function and quality of life results after ileal pouch surgery for chronic ulcerative colitis and familial polyposis. *The American Journal of Surgery*, 1989; 157: 467 - 471.
- Smith W. G. Desmoid tumors in familial multiple polyposis. *Proceedings of the Staff Meetings of the Mayo Clinic* 1959; 34: 31 - 38.
- Smith W. G. Familial multiple polyposis: Research tool for investigating the etiology of carcinoma of the colon. *Dis Colon Rectum* 1968; 11: 17 - 31.
- Sjobergaard J. O., Bulow S., Jarvinen H. et al. Dental anomalies in familial adenomatous polyposis coli. *Endodontics Dental Traumatology* 1986.
- Spigelman A. D., Crofton - Sleight C., Venitt S & Phillips R. K. S. Mutagenicity of bile and duodenal adenomas in familial adenomatous polyposis. *Br J Surg* 1990; 77: 878-881.
- Steele G. *Cancer de colon y recto*. Capitulo 14. P. 268 en Murphy G. P. et al. *Oncologia Clínica*. Manual de la American Cancer Society. 1996.
- Stern H. S., Gregoire R. C., Kashtan H., et al. Long-term effects of dietary calcium on risk markers for colon cancer in patients with familial polyposis. *Surgery* 1990; 108: 528 - 33.
- Stevenson J. K., Reid B. J. Unfamiliar aspects of familial polyposis coli. *The American Journal of Surgery* 1986; 152: 81 - 86.
- Sumner H. W., Wasserman N. F., McClain C. J. Giant hyperplastic polyposis of the colon. *Digestive Diseases and Sciences* 1981; 26: 85 - 89.
- Thomas M G, Thomson J P S, Williamson R C N. Oral calcium inhibits rectal epithelial proliferation in familial adenomatous polyposis. *Br. J. Surg* 1993; 80: 490-501.
- Turcot J., Blanchard H. & Wolff D. Concepts regarding polyposis of the colon. *Dis Colon Rectum* 1968; 11: 9 - 16.
- Turcot J., Despres J. P., Pierre F.S. Malignant tumor of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon . *Dis Col Rect* 1984; 2: 465 - 468.
- Utsunomiya J., Iwama T. Imajo M. Total colectomy, mucosal proctectomy, and ileoanal anastomosis. *Dis Col & Rect* 1980; 23: 459 - 466.
- Utsunomiya J., Maki T., Iwama T. Gastric lesion of familial polyposis coli. *Cancer* 1974; 34: 745 - 754.
- Utsunomiya J., Nakamura T. The occult osteomatous changes in the mandible in patients with familial polyposis coli. *Br J Surg* 1978; 62: 45 - 51.
- Warrenington D. A., Path B. Ch., & Passi R. B. Involvement of small intestine in familial polyposis coli. *The Canadian Journal of Surgery* 1979; 22: 460 - 461.
- Watanabe H., Enjoji M., Yao T. et al. Gastric lesions in familial adenomatous coli. Their incidence and histologic analysis. *Human Pathology*, 1978; 9: 269 - 283.
- Watase A. L., Carrier J. M., Durham J. P. et al. The occurrence of carcinoma of the rectum following ileoproctostomy for familial polyposis. *Ann Surg* 1983; 550 - 554.
- Watase A. L., Core S. K. & Carrier J. M. Gardner's Syndrome. *Surgery, Gynecology & Obstetrics* 1975; 141: 53 - 56.
- Watase A. L., Lai H. Y. & Carrier J. The diagnosis and surgical treatment of patients with Gardner's syndrome. *Surgery* 1977; 82: 327-333.
- Watase A. L. & Sohrabi A. Criteria for diagnosis of inherited colonic polyposis syndromes. Chapter 4. P. 23 - 33. in Lemael Herrera *Familial Adenomatous Polyposis*. Alan R. Liss, New York 1990.
- Washe J. M., Harp R. A., Spencer R. J. The surgical management of multiple polyposis. *Annals of Surgery* 1964; 159: 149 - 154.
- Weigel Ronald J. Inherited Cancer. P. 177 - 179. Chapter 10 in Abeloff, Armitage J. O., Lichter A. S. & Niederhuber J. E. *Clinical Oncology*. Churchill Livingstone, 1995.
- Wilcox G. M., Beck J. R. Early invasive cancer in adenomatous colonic polyps ("Malignant Polyps"). *Gastroenterology* 1987; 92: 1159 - 63.
- Wolfstein I. H., Bat L., Neumann G. Regeneration of rectal mucosa and recurrent polyposis coli after total colectomy and ileoanal anastomosis. *Arch Surg* 1982; 117: 1241- 1242.
- Yao T., Iida M., Ohsato K., et al. Duodenal lesions in familial polyposis of the colon. *Gastroenterology*. 1977; 73: 1086 - 1092.



**HOSPITAL DE ESPECIALIDADES.
CENTRO MEDICO NACIONAL.
SERVICIO DE CIRUGIA GENERAL.
REGISTRO DE PACIENTES CON
PÓLIPOS ADENOMATOSA
FAMILIAR DEL COLON.**

Nombre: _____
 Edad: _____ Sexo: _____ Fecha: _____ No. Afiliación: _____
 Dirección: _____
 Hijo del Sr: _____ y de la Sra: _____

HISTORIA FAMILIAR:

Cáncer: (si) (no) Tipo: _____
 Pólipos: (si) (no) Tipo: _____

DATOS CLINICOS:

Consulta espontánea: _____
 Llamado por Historia Familiar: _____

| SINTOMAS: | SI | NO | DURACION: |
|---------------------------|-----------|-----------|------------------|
| Rectorragia | — | — | _____ |
| Hematoquecia | — | — | _____ |
| Diarrea | — | — | _____ |
| Constipación | — | — | _____ |
| Disminución Calibre Heces | — | — | _____ |
| Dolor Abdominal | — | — | _____ |
| Pérdida de peso | — | — | _____ |

EXAMEN FISICO:

| | SI | NO | LOCALIZACION: |
|----------------------------------|-----------|-----------|----------------------|
| Tumores de tejidos blandos: | — | — | _____ |
| Quiste epidermoide | — | — | _____ |
| Fibromas | — | — | _____ |
| Lipomas | — | — | _____ |
| Anormalidades Dentomandibulares. | — | — | _____ |
| Tipo. | — | — | _____ |
| Exostosis | — | — | _____ |
| Skin Tags | — | — | _____ |

| Otras Neoplasias Malignas | SI | NO | Fecha del Dx. |
|----------------------------------|-----------|-----------|----------------------|
|----------------------------------|-----------|-----------|----------------------|

Gastrointestinales

| | | | |
|------------|---|---|-------|
| - Ampulla | — | — | _____ |
| - Duodenal | — | — | _____ |
| - Gástrica | — | — | _____ |
| - Otra | — | — | _____ |

Otras Neoplasias Malignas

Extra Gastrointestinal

- Tiroides

- Suprarrenal

- Hipofisis

- S. N. C.

SI NO

Fecha del Dx.

| | |
|---|---|
| — | — |
| — | — |
| — | — |
| — | — |

| |
|-------|
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |

UROGRAMA EXCRETOR:

Estudio No. _____

Hallazgos: _____

| | |
|---|---|
| — | — |
|---|---|

| |
|-------|
| _____ |
|-------|

Rx. CRANEO:

Estudio No: _____ Normal: _____

Osteoma: _____

Ensanchamiento de la silla: _____

Otros: _____

| | |
|---|---|
| — | — |
| — | — |
| — | — |
| — | — |

| |
|-------|
| _____ |
| _____ |
| _____ |
| _____ |

PANORAMICA MANDIBULA:

Estudio No. _____ Osteoma: _____

Anormalidades dentales: _____

Otros: _____

| | |
|---|---|
| — | — |
| — | — |

| |
|--------------|
| Donde: _____ |
| Donde: _____ |

| |
|-------|
| _____ |
| _____ |

DATOS ENDOSCOPICOS**RECTOSIGMOIDOSCOPIA**

Biopsia No. _____

Hallazgos: _____

| | |
|---|---|
| — | — |
|---|---|

| |
|-------|
| _____ |
|-------|

GASTRO DUODENOSCOPIA

Biopsia No. _____

Hallazgos: _____

| | |
|---|---|
| — | — |
|---|---|

| |
|-------|
| _____ |
|-------|

COLONOSCOPIA:

Biopsia No. _____

Hallazgos: _____

| | |
|---|---|
| — | — |
|---|---|

| |
|-------|
| _____ |
|-------|

INVESTIGACIONES

CEA _____

FECHA _____

DATOS RADIOLOGICOS

COLON POR ENEMA

(SI)

(NO)

FECHA: _____

ESTUDIO No. _____

Normal _____

Mala Preparación _____

Polipos 100 _____

100 - No. _____

Localización _____

Cáncer

(si)

(no)

Espina Bífida

(si)

(no)

Divertículo del colon derecho

(si)

(no)

**ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA**

Sacralización lumbar (si) (no)

Otras: _____

SERIE E G D (si) (no) Fecha _____ Estudio No. _____

Polipos (si) (no) ESTOMAGO _____

(si) (no) ESOFAGO _____

(si) (no) DUODENO _____

Cáncer (si) (no) Localización: _____

Normal (si) (no)

Otros: _____

CIRUGIA

FECHA: _____

EQUIPO QUIRURGICO: _____

PROCEDIMIENTO

ABDOMINO PERINEAL _____

ILEO RECTO ANASTOMOSIS _____

ILEO ANO + MUCOSECTOMIA _____

OBSERVACIONES:

REPORTE DE PATOLOGIA

Macroscopia _____ Polipos _____ Num. _____

Localización _____

Microscopia: _____

Cáncer: (si) (no) Único: _____ Múltiple: _____

Cuantos cánceres simultáneos: _____

Distribución del Cáncer: _____

EVOLUCION DEL POSTOPERATORIO:

PLAN Y SEGUIMIENTO:

Fecha: _____

Estudio: _____

Hallazgos: _____

Dr. Roberto Blanco Benavides
Jefe del Servicio de Gastrocirugía del Hospital de Especialidades
"Bernardo Sepúlveda"
Centro Médico Nacional Siglo XXI. IMSS.
Profesor Titular del Curso de Cirugía General



Dr. Juan Mier y Díaz
Médico adscrito al Servicio de Gastrocirugía del Hospital de
Especialidades
"Bernardo Sepúlveda", Centro Médico Nacional Siglo XXI. IMSS.
Asesor de Tesis.



Dr. Niels Wacher Rodarte
Jefe de la división de Enseñanza e Investigación del Hospital de Especialidades
"Bernardo Sepúlveda" Centro Médico Nacional Siglo XXI. IMSS.

