



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

**DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO
FACULTAD DE MEDICINA
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
DELEGACION SUR DEL DISTRITO FEDERAL
UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES CMN SIGLO XXI**

**“EXPERIENCIA EN EL MANEJO QUIRURGICO DE POLIPOSIS
ADENOMATOSA FAMILIAR DE 5 AÑOS EN EL SERVICIO DE CIRUGIA DE
COLON Y RECTO EN EL HOSPITAL CENTRO MEDICO NACIONAL SIGLO
XXI”**

TESIS QUE PRESENTA EL:

**DR. JAIME ALEJANDRO HERNANDEZ RUIZ
PARA OBTENER EL DIPLOMA EN LA ESPECIALIDAD DE
COLOPROCTOLOGIA**

ASESORES:

**DR. MOISES FREDDY ROJAS ILLANES
DR. JOSE LUIS MARTINEZ ORDAZ**



MEXICO, D.F.

FEBRERO 2015



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.

DOCTORA

DIANA G. MENEZ DIAZ

DIRECCION DE EDUCACION E INVESTIGACION EN SALUD

UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES SIGLO XXI

DOCTOR

MOISES FREDDY ROJAS ILLANES

PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE ESPECIALIZACION EN
COLOPROCTOLOGIA

DOCTOR

MOISES FREDDY ROJAS ILLANES

JEFE DEL SERVICIO DE COLOPROCTOLOGIA



Dirección de Prestaciones Médicas
Unidad de Educación, Investigación y Servicios en Salud
Coordinación de Investigación en Salud



2014, Año de Nueva Paz

Dictamen de Autorizado

Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud No. 3601
HOSPITAL DE ESPECIALIDADES DR. BERNARDO RIVERA GUTIÉRREZ, CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI,
C.M. SUR

FECHA 20/06/2014

DR. MOISES FREDDY ROJAS ILLANES

P R E S E N T E

Por lo que agradezco de notificarme, que el protocolo de investigación con título:

EXPERIENCIA EN EL MANEJO QUIRÚRGICO DE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR DE 5 AÑOS EN EL SERVICIO DE CIRUGÍA DE COLON Y RECTO EN EL HOSPITAL CENTRO MEDICO NACIONAL SIGLO XXI

que sometió a consideración de este Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud, de acuerdo con las recomendaciones de sus integrantes y de los revisores, cumple con la calidad metodológica y los requerimientos de ética y de investigación, por lo que el dictamen es **A U T O R I Z A D O**, con el número de registro institucional:

Núm. de Registro
R-2014-3601-119

ATENTAMENTE

DR. (A) CARLOS FREDY CUEVAS GARCIA

Presidente del Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud No. 3601

IMSS

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO POPULAR

Agradecimiento:

A mis padres Martha Ruiz y Jaime Hernández por siempre estar.

INDICE

RESUMEN	1
MARCO TEÓRICO	3
JUSTIFICACION	15
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	16
OBJETIVO GENERAL	16
OBJETIVOS ESPECIFICOS	16
DISEÑO DEL ESTUDIO DE INVESTIGACION.....	17
UBICACIONE EN EL ESPACIO TEMPORAL	17
POBLACION	17
CRITERIOS DE INCLUSION	17
CRITERIOS DE NO INCLUSION	18
CRITERIOS DE ELIMINACION.....	18
TAMAÑO DE LA MUESTRA	18
VARIABLES	19
PLAN DE RECOLECCION DE LA INFORMACION	21
ANALISIS ESTADISTICO	21
ASPECTOS ETICOS	22
RECURSOS DE INVESTIGACION	22
RESULTADOS.....	25
DISCUSION	27
CONCLUSIONES.....	29
ANEXOS	30
BIBLIOGRAFIA	31

RESUMEN

La poliposis adenomatosa familiar, es una enfermedad autosómica dominante, caracterizada por la presencia de más de 100 pólipos colorrectales, generalmente desarrollados en la pubertad, de tipo adenomatoso y usualmente < 1 cm. Con riesgo de desarrollo de cáncer cercano a 100% si no se realiza una colectomía profiláctica.

OBJETIVO: conocer la experiencia en el manejo quirúrgico de poliposis adenomatosa familiar así como su frecuencia en un centro de tercer nivel, en el servicio de Cirugía de Colon y Recto del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI.

MATERIAL Y METODOS: Se incluyó a todos los pacientes con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar tratados en el servicio de Cirugía de Colon y Recto del HECMNSXXI del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014. Las variables estudiadas fueron: edad, sexo, método diagnóstico, comorbilidades, sintomatología, tratamiento previo, resultado histopatológico, cirugía realizada, estancia en UCI; complicaciones posoperatorias, necesidad de reoperación y mortalidad a los 30 días; tipo de egreso.

RESULTADOS: Se obtuvieron 3 pacientes con el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar, siendo el sexo femenino predominante en un 66.66%, la edad promedio se estableció en 46 años. La sintomatología más relacionada con la enfermedad fue rectorragia; el método diagnóstico más eficiente fue la colonoscopia. El procedimiento quirúrgico fue diferente en todos los casos, con solamente una anastomosis primaria y dos ileostomías definitivas. **CONCLUSIONES:** El tratamiento quirúrgico ofrecido en nuestro centro hospitalario es satisfactorio a razón de los resultados obtenidos, respecto a dos complicaciones adecuadamente resueltas, la ausencia de estancia en UCI posoperatoria y a la mortalidad nula. Solo se hace referencia a la necesidad de obtener mayor experiencia en el manejo de consejo genético.

Palabras clave: poliposis adenomatosa familiar, cáncer de colón, cáncer hereditario.

HOJA DE DATOS

1. Datos del alumno (Autor)	1. Datos del alumno
Apellido paterno	Hernández
Apellido materno	Ruiz
Nombres	Jaime Alejandro
Teléfono	2222765661
Universidad	Universidad Nacional Autónoma de México
Facultad o escuela	Facultad de Medicina
Carrera	Coloproctología
No. De cuenta	509221731
2. Datos del asesor	2. Datos del asesor
Apellido paterno	Rojas
Apellido materno	Illanes
Nombres	Moises Freddy
3. Datos de la tesis	3. Datos de la tesis
Título	Experiencia en el manejo quirúrgico de poliposis adenomatosa familiar de 5 años en el servicio de Cirugía de Colon y Recto en el Hospital Centro Médico Nacional Siglo XXI
No. de páginas	33
Año	2015
Número de registro	R-2014-3601-119

MARCO TEORICO

La poliposis adenomatosa familiar es una enfermedad autosómica dominante con un riesgo estimado en 1:8000-15000 nacimientos (1)(2).

La poliposis adenomatosa familiar (PAF) con la primera publicación en 1721 en una revista médica Germana y la primera confirmación histológica de pólipos adenomatosos se dio en Rusia en el año de 1881 por Sklifasouski, quien describió un hombre de 51 años con historia de diarrea sanguinolenta. La examinación rectal reveló múltiples pólipos con el patrón descrito (3).

Para Churh y cols la poliposis de colon fue descrita por primera vez por Cripps en 1882; y la conexión entre pólipos y cáncer fue notada más tarde en la misma década (1887 por Smith). En 1925 Lockhart Mummery publica la historia de tres familias quienes formaron las bases del registro de poliposis del hospital St. Mark's. Otro progreso ocurrió en 1950 cuando Gardner reportó el síndrome que llevo su nombre (PAF con osteomas, quistes epidermoides y tumores desmoides)(3).

El tratamiento quirúrgico mediante coloproctectomía fue reportado por Coffey (1926), la colectomía precoz con íleo recto anastomosis fue defendida por lockhart Mummery como el único método de tratamiento seguido de exéresis local de los adenomas del recto en intervalos de 6 meses. A partir de 1979 la opción de la coloproctectomía restaurativa con pouch ileal y anastomosis ileoanal fue sumada a los tratamientos para pacientes con PAF. El real progreso comenzó en 1986 cuando Herrera y Cols reportaron la delección del brazo largo del cromosoma 5 en

un paciente con poliposis y retraso mental en una región que fue mapeada como gen APC (adenomatous polyposis coli) (3).

En 1985 Muto y cols acuñaron el término de adenoma plano, para describir pequeñas lesiones mucosas elevadas, menores al doble del espesor de la mucosa circundante, con una superficie rojiza con una umbilicación central. Estas lesiones son generalmente menores a 1 cm. Henry Lynch y cols en 1995 concluyeron que el síndrome de adenoma plano era una variante genofenotípica denominándola poliposis adenomatosa familiar atenuada, con distribución proximal al igual que los cánceres que en ellos se desarrollan con herencia autosómica dominante por mutación del gen APC y también asociada a manifestaciones extracolónicas (3).

Dentro de las manifestaciones clínicas de la enfermedad esta se caracteriza por la presencia de más de 100 pólipos colorrectales, que generalmente se desarrollan durante la pubertad. Los pólipos son de tipo adenomatoso y usualmente menores a 1 cm, pueden ser pediculados o sésiles, con componente tubular, vellosos o tubulovellosos. Los casos severos son asociados con verdadero tapete cubriendo la mucosa del colon formada por pólipos. PAF representa menos del 1% de todos los cánceres colorrectales y el riesgo de desarrollar cáncer es cercano al 100% (más frecuentemente del lado izquierdo del colon) en la cuarta o quinta década si no se realiza una colectomía profiláctica (1)(2)(4).

Una forma menos severa de la enfermedad, es llamada poliposis adenomatosa coli atenuada (AAPC) y es reconocida en pacientes que desarrollan menos de 100 adenomas colónicos, los cuales tienden a ser menores en tamaño y más planos

que en la PAF, predominantemente en el lado derecho del colon, presentándose el cáncer colorrectal a una edad superior, a los 50 a 52 años (1) (2).

El tracto gastrointestinal alto es también afectado en la PAF, al menos el 60% de los pacientes desarrolla pólipos duodenales y en el tiempo acumulado en la vida con una prevalencia tan alta como 90 a 98%. La mayoría de estos adenomas ocurren en el ámpula o en la región periampular. La poliposis duodenal generalmente esta estadiada de acuerdo a los criterios de Spigelman que se basan en el número, tamaño, histología y grado de displasia de los pólipos (4). Spigelman y cols realizaron este sistema de medición para que pudieran ser comparados sobre el mismo paciente en el tiempo y entre varios observadores, es importante hacer notar que la escala es aplicable solamente a la enfermedad duodenal y periampular. Ya que podemos tener un Spigelman de 0 con una enfermedad displásica severa en el ámpula, sin embargo la enfermedad duodenal, periampular y ampular frecuentemente coexiste. El riesgo de desarrollar Spigleman estadio IV a la edad de 70 años es de alrededor de 50%, el rango de progresión entre los estadios de Spigelman es muy variable, un estudio reporto que el intervalo medio para la progresión de un estadio es de 4 a 11 años. A pesar del seguimiento endoscópico el riesgo de desarrollar cáncer en el estadio IV es del 36% y en un estadio II y III es de 2%. Según esta clasificación así también se puede realizar el seguimiento endoscópico según el estadio. En estadio 0 y I se recomienda endoscopia cada 5 años, estadio II cada 3 años, en estadio III cada 12 meses y el estadio IV se recomienda cirugía a la brevedad (5)(6).

Los pólipos gástricos también se desarrollan en PAF, con un rango tan alto como 81 a 84% de los pacientes, generalmente son pólipos de las glándulas fúndicas, el componente histológico incluye dilatación quística e irregularidad de la glándula fúndica. Son generalmente pequeños (<5mm), sésiles y múltiples. Arriba del 25% muestra displasia epitelial foveolar pero el cáncer es raro. Los adenomas gástricos también se pueden encontrar limitados al antro y ocurren en un número pequeño de pacientes y con menos frecuencia que los pólipos de glándulas fúndicas. Los factores de riesgo para desarrollar estos pólipos no es claro (5)(7).

La PAF está asociada por manifestaciones extra intestinales, dentro de las cuales una que causa una morbilidad significativa son los tumores desmoides que son masas fibrosas que no son malignas pero son localmente agresivas, son tumores que se relacionan con esta enfermedad y se presentan generalmente en el mesenterio del intestino delgado. La complicación más común es la obstrucción de los ureteros u obstrucción de intestino delgado, aunque otros potenciales problemas incluyen oclusión de los vasos mesentéricos, trombosis de las grandes venas y compresión de los nervios periféricos. Los desmoides se ha reportado como una causa de muerte en el 21% de los paciente con PAF, la causa de los tumores desmoides se ha atribuido al trauma quirúrgico y a exposición a hormonales y mutaciones en regiones específicas del gen APC. Los osteomas pueden ser palpados o vistos, pueden ser identificados. La hipertrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina es un parche de decoloración del fondo ocular pero no es específico de PAF, sin embargo cuando múltiples lesiones bilaterales se presentan puede ser un marcador fenotípico sensible de la enfermedad (2).

Otras enfermedades malignas relacionadas incluyen cáncer de tiroides, hepatoblastoma y tumores cerebrales. El meduloblastoma es el tumor cerebral más común en PAF, las lesiones pancreáticas incluyen adenocarcinomas, neoplasia papilar intraductal, tumores pancreáticos mucinosos. En 1959 Turcot y cols describieron dos individuos con pólipos adenomatosos en colon y recto en relación a tumores malignos en sistema nervioso central, para luego conformar el síndrome de Turcot dentro del cual se encuentran dos subtipos, el primero es caracterizado por una mutación relacionada con los genes hPSM2 o hML H2 y que se presentan en relación con glioblastoma y síndrome de Lynch y el segundo subtipo es caracterizado por meduloblastoma o raramente glioblastoma en un paciente con PAF y mutación del APC (2).

Dentro de la fisiopatología se encuentra el sustento genético de la enfermedad, donde la mutación se localiza en el gen APC del cromosoma 5q (2). El gen APC cuenta con 15 exones y la correlación genotipo/fenotipo ya se ha demostrado. La poliposis profusa (>1000) se ha relacionado con mutación en la parte media del gen (codones 1250-1464). Dos puntos importantes en el gen, las mutaciones de los codones 1061 y 1309 representan el 11% y 13% respectivamente de todas las mutaciones de la línea germinal. La mutación del codón 1309 está asociada a un inicio temprano de la enfermedad. La PAF atenuada se observa una mutación en la tercera y quinta terminal del gen en una zona específica de la región del exón 9. Las manifestaciones extracolónicas están asociadas con algunos genotipos específicos (2)(8)(9).

La pérdida de la función normal del gen APC es conocida en eventos de cáncer familiar de comienzo temprano y también en cáncer de colon de tipo esporádico con la producción de adenomas en estadio temprano. Ahora existen muchos tipos de pruebas genéticas para la detección de la mutación del APC, como el gel de electroforesis, la nueva de proteína trunca, aunque la más frecuentemente usada actualmente es la secuenciación genética directa el gen APC. La detección de la mutación genética cuando se realiza la secuenciación completa del gen es de 70%. El resto se puede explicar por la mutación MUTYH. Cuando se identifica un familiar con la mutación del APC, la nueva genética se debe de realizar a todos los familiares en primer grado, aunque ambos padres hayan salido negativos. Los padres de los niños en riesgo deben ser avisados de que la prueba genética se recomienda justo antes de la pubertad o preferiblemente a la mitad de la adolescencia, cuando el diagnostico comienza a ganar importancia clínica en términos de prevención del cáncer y su posible resolución con intervención quirúrgica, cuando el niño es maduro para entender la razón de la prueba y sus consecuencias. La prueba se puede realizar antes si los padres así lo piden por la ansiedad de saber si su hijo está afectado por la mutación. Los miembros de la familia que fueron negativos a la mutación no necesitan futura investigación o seguimiento diferente a las guías de población general (8)(10)(11).

Los gastroenterólogos y los cirujanos con frecuencia consideran que la prueba genética es innecesaria en los pacientes con PAF ya que el diagnostico se realiza por sigmoidoscopia. Sin embargo la determinación de los miembros de la familia que se encuentran en riesgo mediante una prueba genética reduce el seguimiento

innecesario desde una edad temprana a los pacientes con pruebas genéticas negativas. Ya que la enfermedad tiene el 100% de penetración para cáncer de colon, la colectomía profiláctica es el tratamiento estándar. Según las guías de la National Comprehensive Cancer Network (NCCN) y la asociación americana de gastroenterología los paciente con una mutación en el gen APC deben ser llevados a sigmoidoscopia flexible de forma anual, empezando a una edad de 10-12 años durante la adolescencia, después de que se detectan pólipos (20-30) debe se realizarse colonoscopia de forma anual. Para miembros de la familia en la cual se ha identificado la mutación APC pero que a ellos en particular no se ha realizado prueba genética se tiene que realizar sigmoidoscopia flexible a una edad de 10-12 años de forma anual hasta los 25 años donde a partir de entonces se podrá realiza cada dos años hasta los 35 años donde se realizara cada 3 años hasta los 50 años y de ahí en adelante siguiendo las guías de la población general. (2)(8)(12).

Para la enfermedad atenuada el inicio de la colonoscopia es a los 25 años de forma anual hasta una edad de 20 años, y si a esa edad no se identifican pólipos se podrá realizar cada 2 años, si se identifican pólipos entonces se tendrá que realizar polipectomía de estos o pensar en colectomía lo cual es más recomendado (2).

Para los pólipos en tubo digestivo alto se recomienda comenzar a realizar panendoscopia alrededor de los 20 años en pacientes con PAF con una buen visualización de la zona periampular, se deberá tomar biopsia de los pólipos y si no se encuentran se deben tomar biopsias al azar de la mucosa duodenal en

busca de microadenomas. La panendoscopia no es 100% efectiva en la identificación de adenomas o alteraciones que concuerden con progresión de pólipos a carcinoma, además no se recomienda acceder por este medio al intestino delgado más allá del ligamento de Treitz. El empleo de cápsula endoscópica para el seguimiento de pacientes con PAF se ha investigado en múltiples estudios, pero sus resultados son controversiales (2)(13).

Algunos recomiendan el ultrasonido tiroideo para el seguimiento de quienes tienen alteraciones en la retina o mutación del APC en el exón número 15 por la asociación con cáncer de tiroides, aunque la exploración por medio de palpación de la tiroides puede ser suficiente. No se han establecido guías de seguimiento para el hepatoblastoma pero algunos recomiendan el uso de niveles de alfa-fetoproteína y ultrasonido hepático (2).

La necesidad de cirugía profiláctica para prevención de cáncer colorrectal en pacientes con PAF está fuera de discusión. Las controversias se centran con respecto al tipo de cirugía que se realizara al paciente. Las opciones quirúrgicas para pacientes con PAF incluyen colectomía subtotal con ileorrecto anastomosis (IRA), proctocolectomía con reservorio ileal en J con anastomosis anal (IPAA), y proctocolectomía mas ileostomía (TCP mas ileostomía). Aunque la TPC mas ileostomía provee el más bajo riesgo de cáncer gastrointestinal y el más bajo riesgo de complicaciones es raro que algún paciente se realice dicho procedimiento como primera opción, este debe ser reservado únicamente para los pacientes con cáncer rectal cuando el esfínter no puede ser preservado, para los pacientes en los cuales no se puede realizar una íleo-ano anastomosis y cuando

la función del esfínter esta disminuida o también cuando una IPAA es técnicamente imposible como por ejemplo cuando el intestino delgado es corto por tumor desmoide en su mesenterio(15)(2)(14).

La cirugía profiláctica en PAF se ha observado que es efectiva en aumentar la sobrevida (15)(16).

Los factores que influyen en el tipo de procedimiento quirúrgico incluyen factores inherentes al paciente, a la enfermedad y al cirujano, cada uno de estos factores necesitan ser considerados en el proceso de decisión. Los factores referentes al paciente incluyen edad y el estado psicológico, signos y síntomas y preferencias del individuo. También se tiene que tomar en cuenta el riesgo de desarrollar cáncer en el remanente rectal si se realiza una IRA, este riesgo se ha establecido en diversos estudios de entre 3-32% dependiendo del tiempo de seguimiento posoperatorio de los pacientes (15)(2)(17).

El riesgo de tener un cáncer a una edad menor a 20 años es de 1% aproximadamente (15). También se ha establecido que el riesgo de cáncer rectal es proporcional al número de pólipos en ese sitio anatómico, los expertos están de acuerdo que más de 1000 pólipos colónicos, más de 20 rectales, o si algún adenoma rectal es mayor a 3 cm es obligación realizar la proctectomía. Además de los hallazgos endoscópicos la información genética es útil para identificar a los pacientes que desarrollaran cáncer rectal. Pacientes que cuentan con mutación APC en el codón 1309 tienen un riesgo elevado de desarrollar cáncer rectal después de una IRA. Aunque el riesgo de cáncer se reduce de forma significativa

al realizar una IPAA no se elimina del todo. Los pólipos que se reportan en el pouch ileal y en la zona de transición en algunos pocos casos desarrollan cáncer. El seguimiento endoscópico posoperatorio es necesario para los que se realizó IRA cada 6 meses, o IPAA cada 2-5 años dependiendo de los hallazgos y síntomas del paciente (2)

Si el paciente se presenta con enfermedad metastásica de un cáncer de colon puede ser razonable realizar una cirugía menos compleja como una íleo recto anastomosis para que pueda ser rápidamente tratada la enfermedad metastásica, y si el tratamiento es exitoso y el paciente lo tolera entonces es necesario completar la proctectomía y realizar un reservorio ileal en J (15).

La colectomía total abdominal con íleo recto anastomosis consiste en disecar la totalidad del colon y realizar una anastomosis primaria del íleon con el recto. Las ventajas de este procedimiento es que es una cirugía menos complicada y con un mejor estado funcional posoperatorio que una proctocolectomía con reservorio íleo anal en J, las desventajas es que el recto queda como un remanente in situ con el riesgo de desarrollar cáncer en este sitio (riesgo de 15-40%), este riesgo está dado por el largo del órgano remanente (recto con o sin una parte de sigmoides), la proctocolectomía con reservorio ileal es una cirugía de dos tiempos, en el primero se deja una ileostomía en asa de protección para evitar complicaciones en la anastomosis del reservorio de íleo con el ano. Se ha debatido también el tipo de anastomosis a realizar en IPAA, con es la anastomosis manual con mucosectomía o la anastomosis con doble grapado, así también la necesidad de ileostomía de protección o no en estos pacientes. Algunos están a favor de la anastomosis con

engrapadora ya que es más fácil, rápida y con mejor estado funcional posoperatorio, otros se inclinan por la mucosectomía porque en teoría el riesgo de cáncer en ese sector se abole con el retiro de la mucosa, un reciente análisis se realizó acerca del remanente de recto en esta cirugía concluyó que el factor más importante para desarrollar cáncer en este es el tipo de mutación APC con el que cuenta el paciente (codones 1250, 1467). Las complicaciones de este tipo de anastomosis son de importancia, como la hemorragia en el sitio de anastomosis con una incidencia de 1.5 a 3.5% de los casos, otra es la fuga de anastomosis o producción de absceso peri anastomótico con una incidencia de 5 a 19%, presentándose esta en cualquiera de las zonas de grapado incluyendo la parte ciega del reservorio. Otro punto importante es la infertilidad producida por la IPAA, reportándose una disminución en la posibilidad de embarazo 5 veces menor que la población general, las causas de esta complicación es poco establecida, sin embargo se cree que es por causa mecánica, en particular adherencias pélvicas a los ovarios y las trompas de Falopio. En el seguimiento posoperatorio de estos pacientes se puede identificar la Pouchitis que es la inflamación del reservorio, esta entidad es de origen idiopático, presentándose una inflamación aguda inespecífica en el íleon, la incidencia de esta entidad es de 16 a 48% de los pacientes y es la principal complicación posoperatoria de una IPAA (15)(18)(19)(20).

Se ha sugerido colonoscopia anual para evaluación del pouch después de una IPAA dentro de los siguientes 20 años posteriores a la cirugía (21).

Dentro del manejo de los adenomas ampulares o periampulares mayores a 1 cm, con un alto grado de displasia, ulceración o cambios vellosos deben ser resecados, las opciones para la resección endoscópica incluye resección de la mucosa, polipectomía con asa, ablación térmica, y coagulación con argón plasma. Aunque la remoción endoscópica pueda ser atractiva como una opción poco invasiva hay un alto riesgo de recurrencia, tan alto como 50 al 100% y el riesgo de pasar por alto un carcinoma focal por resección incompleta de pólipos también es alta. Así también la opción endoscópica no esta libre de complicaciones como hemorragia, la cual es mas alta que una polipectomía en colon, y la pancreatitis (10%), aunque puede ser una opción de manejo en pacientes con un estado inicial o en pacientes que no acepten la cirugía aunque no es la mejor opción para el manejo de PAF. La pancreatoduodenectomía elimina el riesgo de neoplasias ampulares o periampulares, pero cuenta con un alto riesgo de morbilidad perioperatoria y complicaciones a largo plazo. Una opción quirúrgica es la duodenectomía con preservación de páncreas la cual cuenta con menor morbilidad perioperatoria, en esta el páncreas y la ámpula es anastomosada al yeyuno, la mucosa duodenal remanente en el ámpula puede ser un foco de desarrollo de cáncer (2)

El tratamiento quirúrgico para la resección de tumores desmoides es controversial. La mayor parte de las resecciones de pared abdominal es segura, sin embargo con un alto riesgo de recurrencia. Algunos autores se han abocado al uso de la radioterapia como complemento a la cirugía, esto reduce el riesgo de recurrencias, pero es incierto (2).

Dentro del tratamiento no quirúrgico de la enfermedad para los pacientes que son muy jóvenes y generalmente asintomáticos antes de decidirse por una cirugía, se ha venido usando medicamentos que pueden retrasar la cirugía. Varias drogas como ácido acetil salicílico (ASA), antiinflamatorios no esteroideos (AINES), 5 aminosalicilatos, estatinas, inhibidores de la COX-2, ácido urodesoxicólico, vitaminas y micronutrientes han sido estudiados. Se ha visto que los AINES reducen el número de pólipos adenomatosos en pacientes con PAF, y el medicamento con más expectativas son los inhibidores de la COX-2, el descubrimiento de incremento de eventos cardiovasculares en pacientes que toman celecoxib ha vuelto controversial su uso. También se ha probado su uso para los tumores desmoides intra abdominales, donde la primera línea de uso son los AINES y agentes antiestrógeno, donde el 50% de los tumores tienen regresión con estas drogas, si estas fallan se puede usar interferon alfa o quimioterapia citotóxica incluyendo metrotexate, vinblastina y doxirubicina (2)(22).

JUSTIFICACION

No hay registro organizado de los pacientes con el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar su frecuencia, diagnóstico y tratamiento en el Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Se quiere conocer la experiencia en el manejo quirúrgico de poliposis adenomatosa familiar, además de la frecuencia de esta enfermedad en el Hospital de Especialidades de Centro Médico Nacional Siglo XXI.

OBJETIVO GENERAL

Conocer la experiencia en el manejo quirúrgico de poliposis adenomatosa familiar así como su frecuencia en un centro de tercer nivel, siendo realizado el estudio en el servicio de Cirugía de Colon y Recto del hospital de especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI del IMSS en el periodo comprendido del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

Conocer las características de los pacientes con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar (edad, sexo, raza)

Conocer antecedentes de importancia en pacientes con el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar (comorbilidades)

Conocer los métodos diagnósticos utilizados en pacientes con el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar

Conocer el procedimiento quirúrgico realizado a los pacientes con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar

Conocer la morbilidad posoperatoria a 30 días de los pacientes con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar

Conocer la mortalidad posoperatoria a 30 días de los pacientes con diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar

METODOLOGIA

DISEÑO DEL ESTUDIO DE INVESTIGACION

Reporte de casos

UBICACION EN EL ESPACIO TEMPORAL

Periodo comprendido del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014.

POBLACION

Se incluyeron en el estudio todos los pacientes con el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar que han sido manejados en el servicio de Cirugía de Colon y Recto del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI y cuyos expedientes se encuentren con datos completos en el archivo del hospital.

CRITERIOS DE INCLUSION

Se incluyeron todos los pacientes tratados bajo el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar en el servicio de Cirugía de Colon y Recto del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI en el periodo comprendido del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014.

CRITERIOS DE NO INCLUSION

Pacientes los cuales los expedientes no se encuentren disponibles en el archivo clínico del hospital de Especialidades Centro Médico Siglo XXI

CRITERIOS DE ELIMINACION

Pacientes los cuales no se encuentren todos los datos requeridos en el expediente clínico para la recolección de variables.

TAMAÑO DE LA MUESTRA

Se incluirán a todos los pacientes tratados bajo el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar en el servicio de Cirugía de Colon y Recto del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI en el periodo comprendido del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014.

VARIABLES

VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	DEFINICION OPERACIONAL	ESCALA DE MEDICION	TIPO DE VARIABLE
Edad	Tiempo que ha vivido una persona	Es la duración de la existencia transcurrida desde el nacimiento hasta el momento actual	Años	Continua
Sexo	Conducción orgánica, masculino o femenino, de los animales y las plantas	Características anatómicas y cromosómicas de una persona	Masculino Femenino	Nominal
Método diagnóstico	Procedimiento por el cual se identifica una enfermedad	Auxiliar de gabinete por el cual se identifica una	Colonoscopia	Nominal

		enfermedad, entidad nosológica, síndrome o cualquier condición de salud-enfermedad	Panendoscopia Tomografía Resonancia magnética	
Comorbilidad	Presencia de uno o mas enfermedades además del trastorno primario	Padecimientos relacionados al diagnóstico	Si No	Nominal
Signo clínico	Manifestaciones objetivas, clínicamente fiables y observadas en la exploración medica	Manifestaciones objetivas, clínicamente fiables y observadas en la exploración médica relacionadas con el diagnóstico	Si No	Nominal
Síntoma	Referencia subjetiva que da un enfermo a la percepción que reconoce como anómala	Referencia subjetiva de el paciente a la percepción que reconoce como anómala relacionada con el diagnóstico	Si No	Nominal
Tratamientos previos	Conjunto de medios de cualquier clase cuya finalidad es la curación o el alivio de la enfermedad	Es el manejo realizado, ya sea medico o quirúrgico antes del ingreso al hospital	Si No	Nominal
Albúmina	Proteína que se encuentra en el plasma sanguíneo	Proteína que se encuentra en el plasma sanguíneo, siendo importante para la cicatrización	Baja Normal	Continua
Globulina	Proteína soluble que se encuentra en el plasma	Proteína que se encuentra en el plasma sanguíneo,	Baja Normal	Continua

	sanguíneo	siendo importante para la cicatrización		
Glucosa central	Aldohexosa de seis átomos de carbono.	Monosacárido dietético que se utiliza como fuente primaria de energía medido en la sangre	Baja Normal	Continua
Hemoglobina	Proteína sanguínea de color rojo que transporta oxígeno	Proteína sanguínea, que transporta oxígeno desde los órganos respiratorios hasta los tejidos y bióxido de carbono desde los tejidos hasta los pulmones que lo eliminan	Baja Normal	Continua
Cirugía	Manipulación mecánica de las estructuras anatómicas con un fin medico	Manejo quirúrgico realizado a cada uno de los pacientes relacionado al diagnóstico en su ingreso al hospital	Si No	Nominal
Complicaciones posoperatorias a los 30 días	Evolución negativa en una enfermedad	Eventos adversos que se producen como un efecto del tratamiento quirúrgico desde la cirugía hasta los 30 días después de operado el paciente	Si No	Continua
Reoperación	Ingreso a quirófano nuevamente secundario a la cirugía previamente realizada	Ingreso a quirófano nuevamente secundario a la cirugía previamente realizada en los 30 días	Si No	Continua

		posteriores al primer evento quirúrgico		
Estancia en UCI	Hospitalización en la unidad de cuidados intensivos	Hospitalización en la unidad de cuidados intensivos secundario a el tratamiento quirúrgico	Si No	Continua
Mortalidad	Tasa de muertes producidas en una población durante un tiempo dado en general por una causa determinada	Culminación de la vida de un paciente como consecuencia directa del tratamiento quirúrgico en 30 días	Si No	Continua
Tipo de egreso	Salida del hospital	Clasificado en el expediente clínico que impone un medico al momento de prescribir el alta al paciente	Mejoría Defunción	Nominal

PLAN DE RECOLECCION DE LA INFORMACION

Se realizara la búsqueda de los pacientes en los registros del servicio de Cirugía de Colon y Recto del periodo comprendido del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014, para después solicitar al archivo clínico los expedientes de los pacientes, se vaciara la información en la hoja de recolección de datos y se analizara la información recolectada.

ANALISIS ESTADISTICO

Estadística descriptiva con medidas de tendencia central y dispersión para las variables continuas y frecuencias, razones proporciones para las nominales.

ASPECTOS ETICOS

Es un estudio retrospectivo, anónimo que no representa ninguna posibilidad de riesgo para los pacientes por lo que no amerita consentimiento informado.

RECURSOS DE INVESTIGACION

Recursos humanos: investigador y asesor

Recursos materiales: expedientes clínicos

RESULTADOS

Se obtuvieron según los criterios de inclusión a cuatro pacientes con el diagnóstico de poliposis adenomatosa familiar en el servicio de Colon y Recto del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI en el periodo comprendido del 1 de marzo de 2009 al 1 de marzo de 2014 de los cuales se solicitaron los expedientes al archivo clínico del hospital donde se encontraban físicamente disponibles únicamente tres expedientes completos para la recolección de datos, de los cuales el 66.66% fueron pacientes del sexo femenino y 33.33 del sexo masculino (figura 1), la edad de presentación fue en un rango de 28 años como edad mínima y de 75 años como edad máxima (figura 2) con una media de 46 años de edad. No existió concordancia en las comorbilidades de los pacientes encontrando en el paciente numero 1 enfermedad de Parkinson, en el paciente numero 2 sin comorbilidades y en la paciente numero 3 hipertensión arterial sistémica, hipercortisolismo endógeno ACTH dependiente, dislipidemia, DM tipo 2 e hipotiroidismo.

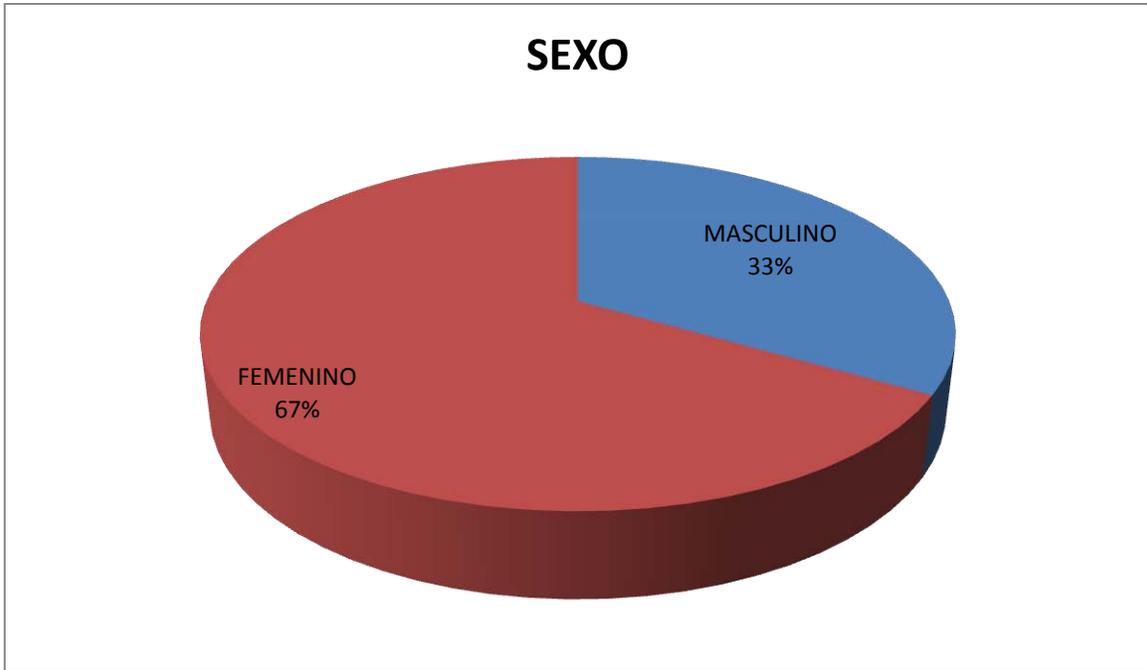


Figura 1. Distribución por sexos

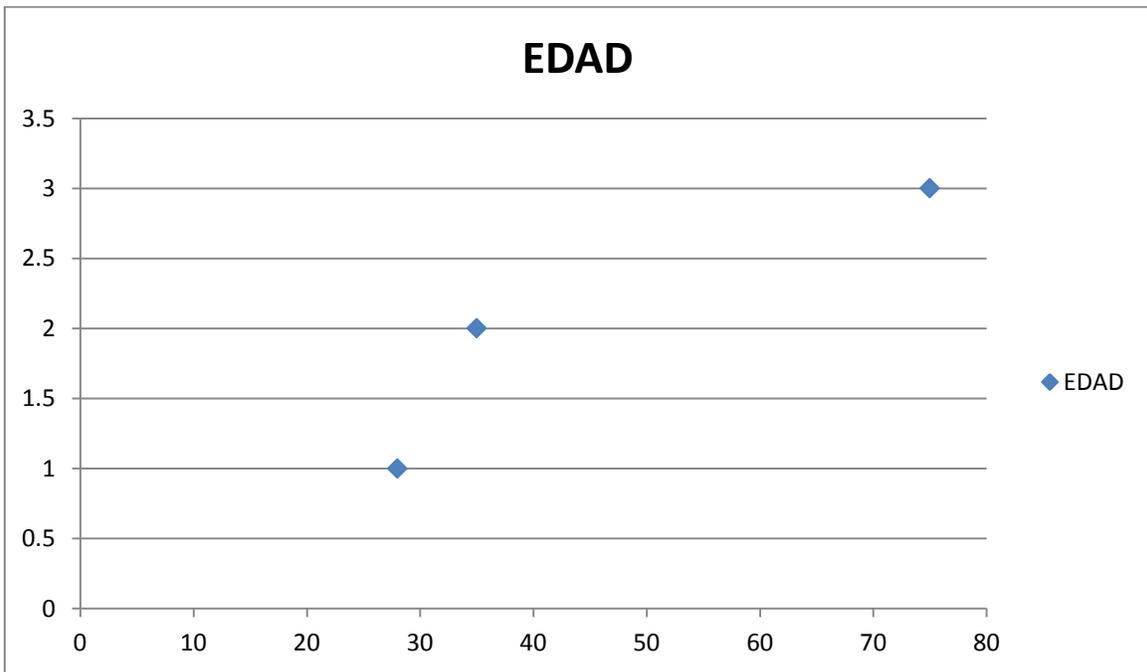


Figura 2. Distribución de edades

Se encontró al 66.66% de los pacientes asintomáticos, solamente una paciente (33.33%) presento sangrado trasanal (figura 3).

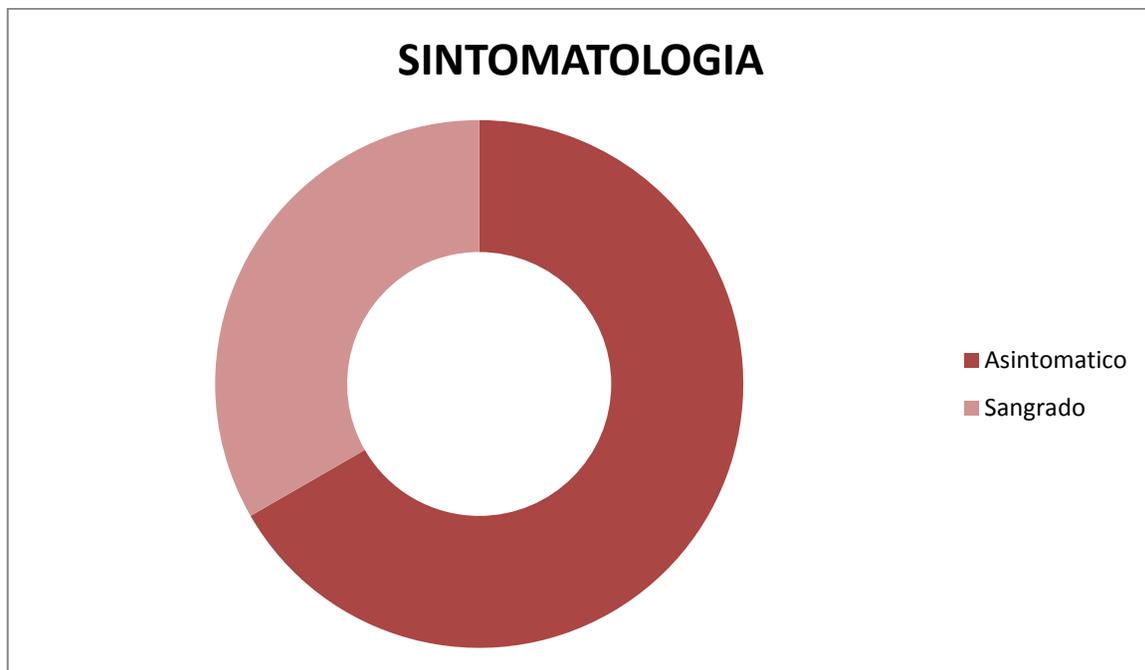


Figura 3. Presentación clínica

Los métodos diagnósticos usados en los pacientes de nuestra serie como de primera línea fue colonoscopia en el 100%, y también en el 100% de los pacientes se usó panendoscopia (figura 4). Con respecto a los tratamientos previos empleados solamente en un paciente se realizó hemicolectomía izquierda fuera del hospital. De los pacientes estudiados en el 100 % de los casos tenía pólipos en los segmentos del colon estudiado (figura 5).

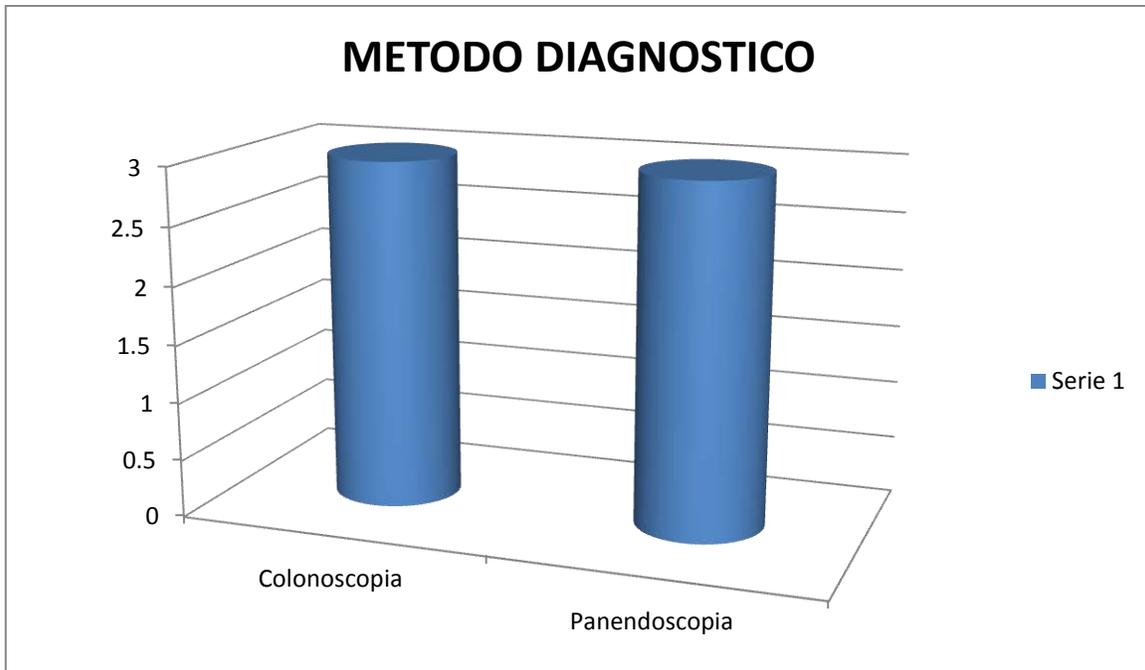


Figura 4. Método diagnóstico

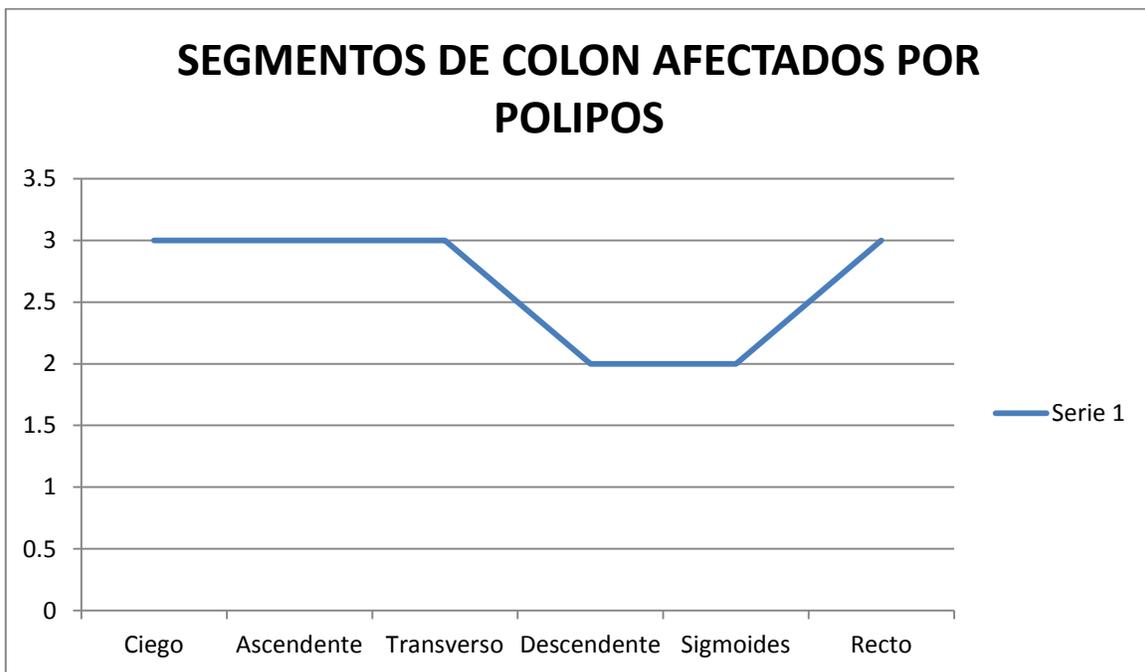


Figura 5. Segmentos de colon afectado por pólipos

Dentro del resultado histopatológico de las biopsias de colon el 100% de los casos resultaron con Adenoma tubular.

El procedimiento quirúrgico empleado en los pacientes fueron hemicolectomía derecha con proctectomía interesfintérica mas ileostomía para completar la hemicolectomía izquierda realizada 15 años antes fuera del hospital en el caso número uno, una proctocolectomía más reservorio ileal con ileostomía en asa en el caso número dos y proctocolectomía mas ileostomía terminal en el caso número tres. En dos pacientes (66.66%) se reportaron complicaciones posoperatorias, en un caso una infección de vías urinarias y en otro caso oclusión intestinal que requirió una reoperación para liberación de adherencias (figura 6).

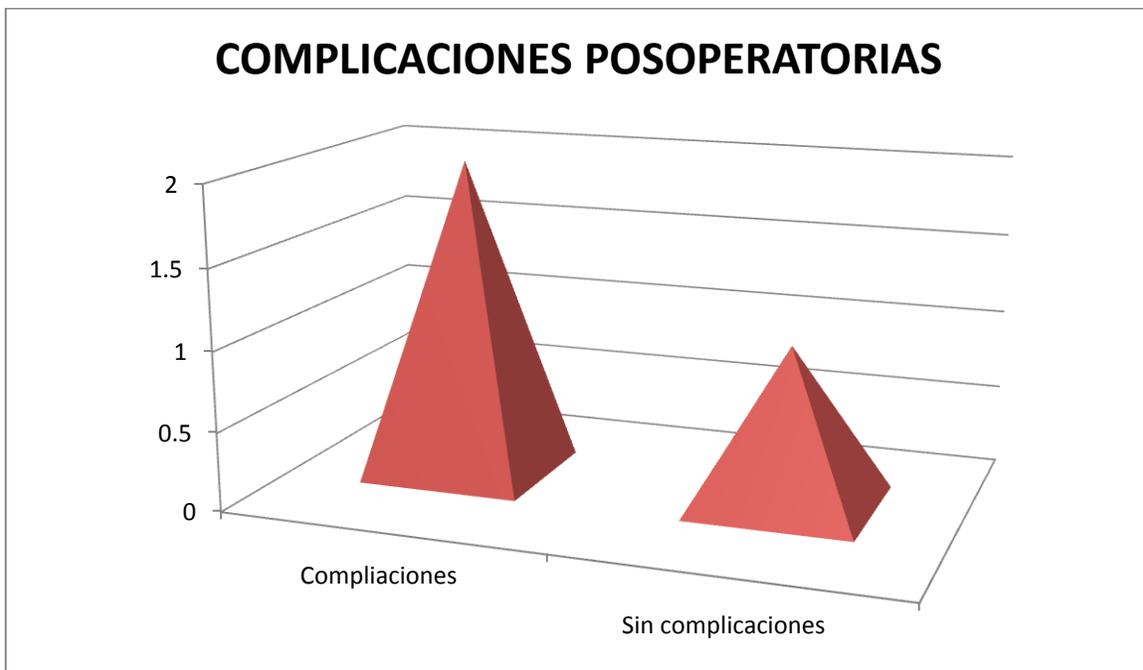


Figura 6. Complicaciones posoperatorias

DISCUSION

El presente estudio fue realizado para conocer la experiencia en el Hospital de Especialidades de Centro Médico Nacional Siglo XXI del diagnóstico y tratamiento quirúrgico de Poliposis Adenomatosa Familiar , siendo esta una patología poco frecuente según la literatura mundial esto no es diferente en nuestro hospital, hallando en un periodo de cinco años cuatro casos únicamente de los cuales se obtuvieron los datos completos en 3 casos según los criterios de inclusión y exclusión. El sexo femenino fue predominante en el 66.66% de los casos y la edad promedio fue de 46 años siendo estos dos últimos datos también correspondientes con la literatura, tomando en cuenta que un caso se presentó a los 75 años por ser por la evolución clínica de tipo atenuada.

Dentro de las comorbilidades se encontró una directamente relacionada con la edad y no con el diagnóstico de poliposis que fue enfermedad de Parkinson, en otro caso la paciente contaba con múltiples comorbilidades tampoco relacionadas con la patología, sin embargo no existió ninguna patología extraintestinal relacionada directamente con la patología descrita.

Cabe destacar que solo el 33.33% de los pacientes contaba con sintomatología previa a la cirugía, el cual fue sangrado transanal, los otros pacientes cursaron asintomáticos, dentro de los métodos diagnósticos no varió según la literatura mundial y se llevó a cabo el protocolo conjunto de colonoscopia y panendoscopia,

sin embargo ningún paciente fue sometido a consejo genético, lo cual está totalmente en discordancia con los protocolos de estudio.

Todos los resultados histopatológicos arrojaron adenoma tubular como tipo histológico de los pólipos de colon, en ninguna panendoscopía se encontró tumor y en ningún paciente se encontró cáncer en la pieza extirpada, ni metástasis en el momento de la cirugía.

Los tipos de cirugía fueron diferentes en todos los pacientes, todas opciones validas en la literatura para cada tipo de paciente, solamente en el 33.33% de los pacientes se realizó anastomosis realizando restitución del tránsito intestinal, en los otros dos pacientes no fue posible realizarla, saliendo con ileostomía definitiva y en todos los casos se realizó resección de recto como lo marcan las normas internacionales de manejo de esta enfermedad. En cuanto a las complicaciones posoperatorias se presentó en dos pacientes, una IVU la cual se resolvió con tratamiento antibiótico y una oclusión intestinal que requirió tratamiento quirúrgico con liberación de adherencias que resolvió el cuadro. Los laboratorios no tuvieron ingerencia en el desarrollo final de los resultados quirúrgicos.

La mortalidad a los 30 días de la cirugía fue de 0% con lo cual se evidencia que el tratamiento fue exitoso aunándose a esto que la forma de alta según el expediente clínico fue por mejoría en el 100% de los casos.

CONCLUSIONES

La poliposis adenomatosa familiar constituye una patología poco frecuente, aun en un sitio de concentración como el hospital en el cual se llevó a cabo el estudio. La falta de sintomatología es consistente con la literatura mundial, donde lo más importante son los antecedentes heredofamiliares de los pacientes, acercándonos a una sospecha diagnóstica para poder continuar el estudio con los auxiliares diagnósticos bien descritos. En nuestro estudio el diagnóstico fue realizado por métodos de fácil acceso y relativamente no muy costosos en hospitales de segundo y tercer nivel siendo su certeza diagnóstica del 100%, por lo cual se plantea que los pocos casos observados no solo sea por una baja incidencia de la enfermedad, sino también por un desconocimiento del personal médico quirúrgico de primer contacto de la enfermedad estudiada. Respecto al tratamiento empleado en nuestro hospital fue exitoso y aunque el número de casos no hace que se tenga amplia experiencia en los procedimientos, los resultados son favorables.

Aunque los estudios reportados en la literatura mundial no son grandes, nuestra muestra aun es pequeña comparándola con algunos reportes de otros centros hospitalarios, por lo cual no es estadísticamente significativa. Pero si es importante señalar que puede ser una plataforma para futuros estudios y sobre todo como referencia diagnóstica para difusión en nuestro medio y así poder diagnosticar un mayor número de casos en lo subsecuente.

HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

NUMERO DE CASO:

Edad**Sexo** Masculino Femenino**Comorbilidades****Sintomatología** Sangrado Transanal Diarrea Asintomático

Extensión de los pólipos en colonoscopia

Resultado Histopatológico de biopsia de pólipos en colonoscopia:

Cáncer: Si No Metástasis: Si No

Método diagnóstico Colonoscopia Colo-TAC RMN Otros

Se realizó panendoscopia: Si Resultado: No

Tratamientos previos empleados Si Tipo: No**Laboratorios preoperatorios** Albumina Globulina
Glucosa sérica Hemoglobina**Cirugía realizada****Complicaciones posoperatorias a los 30 días** Si Tipo No**Necesidad de reoperación** Si No**Estancia en UCI** Si Días No**Laboratorios de egreso** Albumina Globulina
Glucosa sérica Hemoglobina**Mortalidad a los 30 días** Si No**Tipo de egreso** Mejoría Defunción

BIBLIOGRAFIA

1. Ignacio A., Teresa O., Antoni C., Carmen C., Marta p., Teresa R., Montserrat A., Características de los pacientes con poliposis adenomatosa familiar en España. Resultados iniciales del Registro Español de Poliposis Adenomatosa Familiar. Med Clin. 2010;135(3):103-108
2. Wigdan A., Melyssa A., Steven G., Hereditary colorectal cancer syndromes: familial adenomatous polyposis and Lynch syndrome. Surg Clin N Am 2008 (88) 819-844
3. Church J., Familial adenomatous polyposis: A Review. Perspectives in colon and rectal surgery. 1995;8(2)203-225
4. Raelene D., Dean P., Christopher R., The natural history of familial adenomatous polyposis syndrome: A 24 year review of a single center experience in screening, diagnosis, an outcomes. Journal of pediatric surgery. 2014 (49) 82-86
5. O.C.C. Will, R.F. Man, R.K.S. Phillips, I.P. Tomlinson, S.K. Clark, Familial adenomatous polyposis and the small bowel: a loco-regional review and current management strategies. Pathology-Research and Practice. 2008 (204) 449-458
6. James M., Ellen M., Sharon H., Michael V., Gastroduodenal polyps in patients with familial adenomatous polyposis. Dis colon Rectum. 1992 (35) 1170-1173

7. Saowanee N., Lisa a., Russell I., Murli K., Maegan E., Gastric adenomas in familial adenomatous polyposis are common, but subtle, and have a benign course. *Hereditary cancer in clinical practice*. 2014 12:4
8. Derek G., Emily G., Steven M., Clinical genetics of hereditary colorectal cancer. *Hematol oncol Clin N Am*. 2010 (24) 837-859
9. Polymnia G., William D., Familial adenomatous polyposis. *Am J Gastroenterol*. 2006 (101) 385-398
10. Elizabeth H., Dani B., Paul R., Familial adenomatous polyposis. *Orphanet Journal fo Rare Diseases*. 2009 4:22
11. Dai-Xiang L., Bing L., Xue-Mei D., Jun-Hui Y., Two Chinese pedigrees for adenomatous polyposis coli: new mutations at codon 1309 an predisposition to phenotypic variations. *Familial cancer*. 2014 Published online.
12. H.F.A. Vasen, S. Bulow., Guidelines for the surveillance and management of familial adenomatous polyposis (FAP): a world wide survey among 41 registries. *Colorectal Disease*. 1999 (1) 214-221
13. Chikashi S., Hitshi O., koh M., Takeshi N., Clinical characteristics of gastric in patients with familial adenomatous polyposis. *Tohoku J. Esp Med*. 2013 (229) 143-146
14. Joan C., Michel W., Billy R., Duane T., Adenocarcinomas afeter prophylactic surgety for familial adenomatous polyposis. *J Cancer Ther*. 2013 4;(1) 260-270
15. Kerrington D., Miguel A., Role of surgety in familial adenomatous polyposis and hereditaty nonpoliposis colorectal cáncer (Lynch síndrome). *Surg Oncol Clin N Am*. 2009 (18) 705-715

16. Jose G., William C., Jeffrye F., Andrew B., Beth Y., ASCO/SSO Review of current role of risk-reducing surgery in common hereditary cancer syndromes. *Journal of clinical oncology*. 2006 24;28 4641-4660
17. Koskenvuo, Renkonen-Sinisalo. Risk of cancer after secondary proctectomy after colectomy and ileorectal anastomosis in familial adenomatous polyposis. *J Colorectal Dis*. 2014 (29) 225-230
18. Todd D., Brad C., Considerations and complications in patients undergoing ileal pouch anal anastomosis. *Surg Clin N Am*. 2013 (93) 107-143
19. Tawakalitu O., Ismail J., An overview of the role of prophylactic surgery in the management of individuals with a hereditary cancer predisposition. *Surg Clin N Am*. 2008 (88) 739-758
20. Lucio B., Antonio R., Paolo R., Liliana V., Genotype and Phenotype factors as determinants for rectal stump cancer in patients with familial adenomatous polyposis. *Annals of surgery*. 2000, Vol 231, No 4 538-543
21. Tusar K., Donald B., Syndromic colon cancer: Lynch syndrome and familial adenomatous polyposis. *Gastroenterol Clin n Am*. 2008 (37) 47-72
22. Ruiq W., Yan W., Zuhua G., Xianjun Q., The comparative study of acetyl-11-keto-beta-boswellic acid and aspirin in the prevention of intestinal adenomatous polyposis in APC mice. *Drug discoveries and Therapeutics*. 2014; 8(1) 25-32