

11209

37
24



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
CENTRO MEDICO NACIONAL
HOSPITAL DE ESPECIALIDADES
"MANUEL AVILA CAMACHO"

**POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR
PRESENTACION DE UN CASO Y
REVISION DE LA LITERATURA**

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL POSTGRADO EN:

CIRUGIA GENERAL

P R E S E N T A :

DR. AURELIO JOSE CARLOS FABIAN TREJO

ASESOR:

DR. FELIPE LARA CHACON



PUEBLA, PUE.

1996

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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.

HOSPITAL DE ESPECIALIDADES
C.M.N. P.A. PUEBIA



SECRETARIA DE ENSEÑANZA
E INVESTIGACION

Dr. Arturo García Villaseñor



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
CENTRO MEDICO NACIONAL
HOSPITAL DE ESPECIALIDADES
"MANUEL AVILA CAMACHO"

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR
PRESENTACION DE UN CASO Y REVISION DE LA LITERATURA

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL POSGRADO EN:

CIRUGIA GENERAL

PRESENTA

DR. AURELIO JOSE CARLOS FABIAN TREJO

ASESOR:

DR. FELIPE LARA CHACON

PUEBLA PUE.

1994

A G R A D E C I M I E N T O S

A DIOS:

Que nos ilumina y nos guía
para poder realizar nuestros anhelos
y nos permite vivir
todos los momentos de esta vida.

G R A C I A S.

A MIS PADRES:

Sr. JOSE FABIAN ORTIZ

Sra. JOVITA TREJO DE FABIAN

Con inmensa gratitud, respeto y
cariño, por haberme dado el don
de la vida, a ellos que siempre
supieron darme consejos y cariño
y han sabido estar conmigo
siempre que los he necesitado.

A MIS HERMANOS:

JOSE LUIS. VIRGINIA

SERGIO Y TERE.

Gracias por apoyarme y compartir
momentos de alegrías y tristezas,
que se cumplan sus metas.

QUE DIOS LOS BENDIGA

DE FORMA ESPECIAL:

Para la persona que más
satisfacciones me ha
brindado como ser humano
y que es el motivo de
mi constante superación
a mi hijo:

C a r l o s .

A MI ESPOSA:

ALEJANDRA.

Gracias por apoyarme y
compartir momentos de
alegrías y tristezas, por
comprenderme y ayudarme a
salir adelante.

MI AGRADECIMIENTO Y RESPETO A:

Dr. FELIPE LARA CHACON

Cirujano del Hospital de Especialidades
del C.M.N. "M.A.C."

IMSS. Puebla.

A cuyo cargo estuvo la realización de
está tesis.

I N D I C E

1.-	INTRODUCCION.....	2
2.-	ASPECTOS ANATOMICOS.....	3
3.-	INCIDENCIA.....	6
4.-	PREVENCION.....	8
5.-	CLASIFICACION.....	9
6.-	DIAGNOSTICO.....	11
7.-	TRATAMIENTO.....	13
8.-	SEGUIMIENTO Y RECURRENCIA.....	17
9.-	CASO CLINICO.....	19
10.-	ESTUDIOS DE GABINETE.....	24
11.-	ENDOSCOPIA.....	32
12.-	CONCLUSIONES.....	36
13.-	BIBLIOGRAFIA.....	38

I N T R O D U C C I O N

La poliposis adenomatosa familiar es una rara enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por el desarrollo de cientos o incluso miles de pólipos adenomatosos a nivel del colon y recto. Todo paciente con esta enfermedad desarrollará cancer colorectal.

Sabemos que se trata de una rara enfermedad en nuestro país. Sin embargo, consideramos necesario que todo cirujano debe conocer los avances; en cuanto al diagnóstico y las opciones de tratamiento que se puedan ofrecer a estos pacientes.

Se realizó la revisión retrospectiva de los reportes de patología y posteriormente de los expedientes clínicos de Enero de 1992 a diciembre de 1993. Identificando solo un caso de poliposis adenomatosa del colon. Hacemos la aclaración de que el total de cirugías de 1992 fue de 7412, de las cuales del tubo digestivo corresponden a 1151, en 1993 el total de cirugías fue de 6309, y del tubo digestivo solo 1412.

Hacemos la presentación del caso clínico junto con la presentación gráfica de los estudios de gabinete (colon por enema) y la endoscopia, así como el tratamiento médico y quirúrgico establecido y el seguimiento de la paciente a 2 años posteriores a la cirugía.

Así mismo hacemos una descripción anatómica y fisiopatológica y revisión de la literatura relacionada con los avances en el diagnóstico y el tratamiento de la poliposis adenomatosa familiar.

A S P E C T O S A N A T O M I C O S

El intestino grueso es la porción del tubo digestivo localizado entre la valvula ileocecal y el ano. Está formado por; el colon, el recto y el conducto anal.

COLON : este comienza en el extremo del ileon y termina arbitrariamente en el promontorio del sacro, donde desaparecen las tenias colónicas como bandas distintivas. (1)

Las tenias son tres tiras de músculo longitudinal, distribuidas a intervalos de 120' alrededor de la circunferencia de este segmento intestinal, las tres bandas convergen en la parte proximal en el apéndice.

Las haustras; son saculaciones de la pared intestinal, formadas entre las tenias y están separadas por los pliegues semilunares que le dan al colon una imagen característica.

Los apéndices epiploicos o de grasa se encuentran a lo largo del intestino, no tienen una función anatómica, pero son útiles como distinción y para proteger una línea de sutura.(1,2,3)

La longitud del colon varía entre 90 y 150 cm y constituye una quinta parte aproximadamente, de la longitud de todo el tubo digestivo.

Esta fijo en las porciones ascendente y descendente, las cuales tienen una localización retroperitoneal. En cambio, el colon transversal intraperitoneal está libre y su borde superior y anterior se adhiere al epiplón. El otro segmento móvil es el sigmoides.

Su diametro interno es mayor en el ciego donde promedia 7.5 a 8.5 cm; disminuye progresivamente de tamaño hasta un promedio de 2.5 cm en el sigmoides. (1,2,3)

Aunque la irrigación del colon varía de una persona a otra, en general hay una arteria principal que irriga cada segmento del colon.

La arteria mesentérica superior da origen a tres ramas, la *ileocolica*, *colica derecha* y *colica media*, para el lado derecho.

La arteria mesentérica inferior da origen a tres ramas para el lado izquierdo; *colica izquierda*, *sigmoideas* y *rectal superior*.

Existe una serie de arcadas de arterias dispuestas a lo largo del borde mesentérico de todo el colon llamada *arteria marginal* o *de Drumond*. (1)

Las venas del colon siguen el mismo trayecto de las arterias y se les designa con los mismos nombres, la vena mesentérica inferior sigue su propio trayecto por detrás del páncreas, desemboca en la vena esplénica.

El drenaje linfático del colon comienza en una red intramural en la muscular de la mucosa, los vasos y ganglios linfáticos extramurales siguen el trayecto de las arterias y consisten en cuatro grupos:

- 1) EPICOLICOS: que se encuentran en la pared intestinal.
- 2) PARACOLICOS: se encuentran a lo largo del borde interno entre el intestino y las arcadas arteriales.
- 3) INTERMEDIOS: se encuentran alrededor de los troncos de las arterias antes de dividirse.

4) PRINCIPALES: yacen a lo largo del origen de las arterias mesentérica superior e inferior. (1)

La inervación del colon está dada por fibras simpáticas y parasimpáticas que siguen el trayecto de las arterias, los nervios simpáticos tienen una función inhibitoria y los parasimpáticos estimulan la peristalsis del colon y recto.

Los que inervan el colon se originan de los segmentos torácico bajo y lumbar alto de la médula espinal. El nervio parasimpático del colon derecho es el vago, del lado izquierdo proviene de los nervios sacros. (1)

I N C I D E N C I A

La poliposis adenomatosa familiar, es una rara enfermedad autosómica dominante y que ocurre con una frecuencia de 1:10,000 nacimientos y se caracteriza por el desarrollo de más de cien pólipos adenomatosos en toda la extensión del colon y recto en adultos jóvenes, los pacientes que no son operados ineludiblemente desarrollaran cáncer colorectal. (4,5)

La edad de inicio de la sintomatología de los pólipos es variable y se recomienda que la población de riesgo sea valorada cuidadosamente y en forma repetida desde la pubertad. (4,5,6,7)

El uso de pruebas de detectores polimórficos en la población humana, ha facilitado la exacta localización del defecto genético responsable de la poliposis adenomatosa familiar. (8,9)

Se estima que hay 150,000 a 160,000 nuevos casos de cáncer colorectal cada año en los Estados Unidos. Los síndromes de poliposis adenomatosa autosómica dominante, como la poliposis adenomatosa familiar y el Síndrome de Gardner, constituyen cerca del 1% de esta prevalencia anual. Los síndromes de cáncer colorectal hereditario no polipoideo, o Síndrome de Lynch I y II también contribuyen a estos nuevos casos aunque su exacto porcentaje no está claro. (10)

Aunque la tasa de mutaciones espontáneas se ha estimado en cerca del 40%. El carcinoma colorectal puede ser prevenible en más del 60% de casos, a través de la efectiva exploración de los familiares de pacientes con poliposis adenomatosa familiar.

Los miembros de la familia afectada, llegan a desarrollar carcinoma colorectal, usualmente alrededor de los 35 a 40 años de edad. La característica patognomónica, es el desarrollo de cientos a menudo miles, de polipos en colon y recto.

Estos usualmente aparecen alrededor de los 15 a 20 años de edad pero no pueden ser visibles hasta después de los 38 años. El desarrollo de pólipos adenomatosos siempre precede al carcinoma colorectal, esta característica ha sido usada como marcador diagnóstico por más de medio siglo. (9,10,11)

Diferentes reportes mencionan que lesiones pigmentadas en la retina, pueden ser indicativas de poliposis familiar o Síndrome de Gardner, particularmente en pacientes con historia familiar positiva de poliposis. (12)

P R E V E N C I O N

La evidencia experimental y clínica hace suponer la hipótesis de que la hiperplasia epitelial es crucial en el desarrollo de neoplasia colorectal, los pacientes con poliposis adenomatosa familiar muestran una expansión en la zona proliferativa de las criptas colonicas.

El calcio puede reducir la proliferación epitelial colorectal y proteger contra el cáncer de colon. En humanos la administración de 1500 mg/día de calcio se ha asociado con una reducción de la incidencia de cáncer colónico. Los resultados de estas investigaciones indican que el suplemento con carbonato de calcio oral inhibe la proliferación del epitelio rectal, en pacientes con poliposis adenomatosa familiar, pero no está claro su efecto en el número de polipos rectales. (13)

También se ha reportado que el *sulindac* (antirreumático no esteroideo de M.S.D.) es efectivo para reducir el tamaño y número de los pólipos colónicos y rectales, en pacientes con poliposis adenomatosa familiar sin colectomía previa, así como aquellos con colectomía subtotal y anastomosis ileorectal. La droga ha sido eficaz en pacientes con un amplio rango en el número de pólipos (de 10 a 300) pero los pólipos no se resolvieron completamente en ningún paciente. (14)

CLASIFICACION

Las lesiones más comunes del intestino son los pólipos; la palabra pólipo etimológicamente significa *polys*=mucho y *poûs*=pie) Es un término clínico no específico que describe cualquier proyección de la mucosa intestinal hacia la luz, sin considerar - su naturaleza histológica.

El primer reporte de un paciente con poliposis colónica múltiple fue publicado en 1881 por SKLIFASOWSKY.

El primer reporte "familiar" fue el de un par de hermanos con poliposis adenomatosa informado por CRIPPS.

Los hallazgos histológicos de los cambios de adenoma a adenocarcinoma fueron descritos primero por HANDFORD.

Finalmente LOCKHART - MUMMERY, fueron los primeros en expresar la predisposición hereditaria.

La clasificación más aceptada en la literatura mundial es la propuesta por MORSON. El clasifica los pólipos en cuatro principales y en cada uno de ellos pueden ser únicos o múltiples. Solo el grupo epitelial tiene potencial maligno

Los pólipos más comunes son los hiperplásicos o metaplásicos que constituyen 90%, de todos los casos, de los restantes 10% son vellosos, 10% tubulovellosos y 80% tubulares (adenomatosos).

(3,15)

CLASIFICACION D E POLIPOS INTESTINALES

TIPO	UNICO	MULTIPLE
HIPERPLASICO	METAPLASICO	POLIPOS METAPLASICOS MULTIPLES
INFLAMATORIO	POLIPO LINFOIDE BENIGNO	POLIPOSIS LINFOIDEA BENIGNA POLIPOSIS INFLAMATORIA
HAMARTOMATOSO	JUVENIL	POLIPOSIS JUVENIL SINDROME PEUTZ_JEGHERS.
NEOPLASICOS A) EPITELIALES	ADENOMA TUBULAR ADENOMA TUBULOVELLOSO ADENOMA VELLOSO	POLIPOSIS FAMILIAR SIND. DE GARDNER SIND. DE TURCOT
B)NO EPITELIALES	HEMANGIOMA LIPOMA LEIOMIOMA NEUROFIBROMA	

D I A G N O S T I C O

La edad de inicio de los pólipos es variable y se recomienda que la población de riesgo tenga una valoración repetida desde la pubertad hasta después de los 40 años de edad. Recientes progresos en el aislamiento del gén responsable de la enfermedad permite detectar a los portadores antes de que se presenten los síntomas atribuibles a los pólipos. (4,5,6,7)

Se ha logrado identificar el defecto genético responsable de la poliposis adenomatosa familiar en el cromosoma 5. Se ha investigado la posibilidad de realizar el diagnóstico genético preclínico y prenatal de la enfermedad por medio de sistemas DNAy otros marcadores.

La alta resolución de estos estudios, ha indicado la deleción en el cromosoma 5 brazo q región 5q21 - q22, en los pacientes con poliposis adenomatosa familiar (6,7,8,9)

Aunque se ha identificado el gén responsable de la enfermedad la cirugía, es el único método de tratamiento para la enfermedad. Ya que estos pacientes desarrollan tumores malignos no solamente en el colon y recto, sino también en otros órganos. Es esencial reconocer el impacto de la poliposis adenomatosa familiar en la carcinogénesis de los diferentes órganos. (16)

Los síntomas producidos por estos pólipos, rara vez son graves o bien dan lugar a síntomas intestinales no específicos. La hematoquesia es el hallazgo más común, puede ser una hemorragia - macroscópica u oculta, ocasionalmente es grave.

La diarrea es común y a veces lleva al paciente a la deshidratación con hipopotasemia (esto generalmente sucede si la

lesión vellosa secreta grandes cantidades de moco). El prolapso puede ocurrir como resultado de una intususcepción con un pólipo en el extremo distal, otros síntomas como tenesmo rectal son menos frecuentes.

El descubrimiento de adenomas colorectales debe alertar al médico por la posibilidad de adenomas adicionales o más significativamente de un carcinoma oculto en cualquier otra parte del colon, por lo cual el paciente debe someterse a una metodología incluyendo:

- Tacto rectal.
- Sangre oculta en heces.
- Rectosigmoidoscopia.
- Colon por enema con doble contraste.
- Colonoscopia con biopsia y estudio histopatológico.(1,2,3,5,15)

T R A T A M I E N T O

Como se ha mencionado anteriormente, aunque se ha identificado el g n responsable de la enfermedad, la cirug a es el  nico m todo de tratamiento, y en cuanto a este hay varias opciones; para algunos centros existen dos opciones, otros centros sugieren tres procedimientos: que son los siguientes:

- * LA PROCTOCOLECTOMIA CON ILEOSTOMIA DEFINITIVA.
- * LA PROCTOCOLECTOMIA RESTAURATIVA CON RESERVORIO ILEOANAL.
- * LA COLECTOMIA TOTAL CON MUCOSECTOMIA Y ANASTOMOSIS ILEOANAL CON O SIN RESERVORIO.

La proctocolectom a con ileostom a definitiva raramente usada a menos que haya c ncer en el tercio inferior del recto y se ha utilizado como tratamiento quir rgico de la colitis ulcerosa y en el S ndrome de Gardner.

La preservaci n del recto posiblemente ofrece una mejor calidad de vida. Pero deja a los pacientes con un riesgo de sufrir c ncer rectal y sus consecuencias. (17,18,19)

La proctocolectom a restaurativa con reservorio ileoanal ha significado un gran avance en el desarrollo del tratamiento quir rgico de la poliposis adenomatosa familiar, que permite la extirpaci n de la enfermedad de la mucosa rectal con preservaci n de la continencia y evita un estoma permanente. (20)

Una mejor alternativa, es la cirug a que involucra colectom a total con mucosectom a y anastomosis endorectal ileoanal; se

reseca por completo el recto y el ano, disecando libremente la mucosa del recto, preservando intacto el músculo rectal y suturando circunferencialmente en el ano.

Diferentes estudios han demostrado que la adición de una bolsa ileal proporciona a los pacientes un incremento de la capacidad del ileon, disminuyendo la frecuencia de las evacuaciones e incrementando la satisfacción del paciente.

Se han construido diferentes tipos de bolsas; el saco en "S" crea un gran reservorio, pero la evacuación es incompleta en 40 a 50% de los pacientes.

El reservorio ileal isoperistáltico descrito por FONKALSRUD fue usado por primera vez en niños. UTSUNOMIYA describió la bolsa en "J", la cual es atractiva por que es relativamente simple y preserva la evacuación espontánea y completa. (21)

El reservorio ileoanal es un procedimiento que puede ser técnicamente difícil, a pesar de los muchos reportes de resultados funcionales excelentes, algunos investigadores han encontrado que el procedimiento está lleno de complicaciones.

Sin embargo, las complicaciones a largo plazo estan limitadas a problemas relacionados con el reservorio. La complicación más común es la obstrucción intestinal y la pouchitis (o inflamación del reservorio), y la complicación más grave es probablemente el absceso pélvico o perianal.

La fistula del reservorio a la vagina es un problema

relativamente común, éste tipo de fistula debe alertar al médico hacia una posible Enfermedad de Crohn.

La incontinencia puede ser atribuible a la curva de aprendizaje de esta técnica. La incontinencia se ha definido como la descarga de evacuación líquida o sólida en cantidades suficientes que ameritan acudir al baño o al cambio de ropa interior. (21,22)

La proctocolectomía restaurativa con reservorio ileal se ha llevado a cabo en dos o tres etapas, son obvias las ventajas del procedimiento en dos etapas, el paciente permanece poco tiempo en el hospital, requiere de menor tiempo anestésico y retorna más rápidamente a su vida normal.

Las complicaciones más comunes fueron la formación de absceso pélvico y obstrucción intestinal, pero no hay diferencias significativas entre los grupos en el procedimiento en dos o tres etapas, los pacientes con Enfermedad de Crohn y malignidad se asociaron con una alta tasa de complicaciones. (23)

El reciente resurgimiento de la proctocolectomía con anastomosis anal a la bolsa ileal, ha facilitado a los cirujanos erradicar la enfermedad de la mucosa colorectal y mantener la función anorectal evitando la necesidad de una ileostomía abdominal permanente.

El procedimiento se ha usado con más frecuencia en el manejo de pacientes con colitis ulcerativa crónica y poliposis adenomatosa familiar, los pacientes con poliposis son característicamente más jóvenes y sanos en el momento de la

proctocolectomía que los de colitis, sin compromiso nutricional o enfermedad perineal demostrable, pocos tienen diarrea crónica. Los datos indican que después de la anastomosis anal a la bolsa ileal los pacientes con poliposis adenomatosa familiar tienen pocas complicaciones sépticas, menos evacuaciones al día o incontinencia nocturna o pouchitis en comparación con los pacientes con colitis ulcerativa.

Estos datos sugieren que las complicaciones posoperatorias y los resultados funcionales a largo plazo se relacionan más con el proceso patológico que con el tipo de cirugía realizado o con el cirujano, o también debidos a alteraciones inducidas por la cirugía relacionados con la fisiología intestinal, tales como: cambios en la bacteriología, motilidad ileal o composición de las sales biliares, estado nutricional, uso excesivo de esteroides o niveles bajos de hemoglobina. (24)

SEGUIMIENTO Y RECURRENCIA

Recientes reportes han sugerido que los niveles de antígeno carcinoembrionario (ACE) pueden ser un buen indicador de recurrencia temprana, es importante tener títulos de ACE preoperatorios. Otro estudio de utilidad es la tomografía computada de abdomen y pelvis para el seguimiento de estos pacientes.

El examen endoscópico del sitio de la anastomosis puede ser de ayuda en el diagnóstico temprano de recurrencia, la cual usualmente ocurre dentro de los dos años de la cirugía original. Muchas publicaciones han reportado muy pobre pronóstico para la recurrencia anastomótica ya que este a menudo es un signo de propagación de la enfermedad. Por mucho tiempo el sigmoidoscopio rígido o el colon por enema fueron los únicos métodos para la investigación de la recurrencia anastomótica.

Sin embargo, con el desarrollo y propagación del uso del colonoscopio ahora es posible inspeccionar y tomar biopsias de alguna lesión sospechosa através del colon y recto.

El antígeno carcinoembrionario (ACE) es un antígeno asociado a tumor que se identificó primero en tejido neoplásico colorectal en 1965 por GOLD y FREEDMAN, se ha reportado su elevación posoperatoria en pacientes con enfermedad recurrente. Los niveles séricos de ACE se tornan elevados hasta 3 meses antes de la detección clínica de metástasis. (25)

La incidencia de carcinoma recurrente en el sitio de anastomosis

de colon y recto se encuentra entre 5 y 10%. En muchos casos el diagnóstico temprano plantea dificultades.

Las mediciones frecuentes de los niveles séricos de ACE y la colonoscopia positivos, justifican a la paciente una subsecuente resección por carcinoma de colon y recto.

Cuando la endoscopia indica recurrencia, o los niveles de ACE se elevan, puede llevarse a cabo la tomografía computada de abdomen y pelvis. Si en esta hay evidencia de enfermedad localizada sin propagación hepática o metastásica se puede llevar a cabo la laparotomía. En algunos pacientes la resección logra una sobrevida a largo plazo libre de enfermedad. (25)

PRESENTACION DEL CASO CLINICO

NOMBRE;
MARINA COCA TLACUILO

No. AFILIACION ;
8 2 7 0 5 4 1 2 1 1

EDAD :
3 8 AÑOS

SEXO :
FEMENINO

Ocupacion:
AMA DE CASA

ESCOLARIDAD:
PRIMARIA

RELIGION:
CATOLICA

DOMICILIO:
PUEBLA. PUE.

RESUMEN CLINICO

A. H. F.: Sin importancia para el padecimiento actual.

A.P.N.P.: Originaria del D.F. residente temporal de Acapulco Guerrero y actualmente residente de la Cd., de Puebla desde hace 3 años. casada, ama de casa, casa habitación cuenta con todos los servicios de urbanización, con

hábitos higiénico dietéticos regulares. Niega tabaquismo, alcoholismo ocasional.

A. G. O : Menarca a los 13 años, ciclos de 28x3 eumenorreica. IVSA a los 17 años G-V P-III C-I A-I.

Refiere un compañero sexual no circuncidado. Control de la fertilidad con anovulatorios orales por dos años, actualmente con DIU.

A. P. P : Niega antecedentes alérgicos, traumáticos, quirúrgicos transfusionales previos.

P. A. : Refiere iniciarlo desde los 16 a. con la presencia de cuadros diarreicos de repetición, multitratada con antiparasitarios. Tres meses previos a su ingreso - presenta aumento en el número de las evacuaciones, hasta 10 en 24 hs con moco y sangre acompañadas de pujo y tenesmo rectal.

Presenta una pérdida ponderal de 8 Kg en un período aproximado de 3 meses, con ataque al estado general astenia, adinamia e hiporexia, además de dolor abdominal de tipo cólico, de intensidad leve a moderada con predominio en epigastrio.

Inicialmente es manejada extrainstitucionalmente como colitis crónica donde se solicitan estudios de extensión; el colon por enema revela pancolitis, con lesiones dentadas, y pequeñas ulceraciones y dos sitios de estenosis sugestivos de neoplásia. La colonoscopia reporta biopsia positiva a adenocarcinoma bien

diferenciado a 20cm del margen anal y datos sugestivos de CUCI por tal motivo es enviada a esta unidad.

Guiandose en el reporte previo de patología (CA de colon y CUCI) se inicia manejo en esta unidad a base de esteroides y mezalazina así como apoyo nutricional parenteral preoperatorio, previa corrección de desequilibrio hidroelectrolítico, metabólico (glicemias en rango de 150 mg/dl a 260 mg/dl y síndrome anémico. Presentando como complicación intrahospitalaria neumotorax, secundario a la colocación del catéter subclavio para NPT corrigiéndose con sello de agua.

Posteriormente se realiza revisión conjunta del caso clínico concluyendo:

El colon por enema tiene imágenes de poliposis múltiple que incluye colon derecho y dos zonas de estenosis en sigmoides, se encuentra otra zona de estenosis por estudio endoscópico a 10 cm del margen anal. En conclusión:

SE TRATA DE UN ADENOCARCINOMA BIEN DIFERENCIADO DE RECTOSIGMOIDES SECUNDARIO A POLIPOSIS MULTIPLE.

La valoración oftalmológica no aporta correlación clínica, se decide manejo quirúrgico:

Realizándose proctocolectomía con ileostomía definitiva presentando una evolución posoperatoria tórpida por dolor abdominal, con gastos elevados de la ileostomía (más de 1500 cc en 24 hs), y picos fébriles secundario a absceso residual en fosa iliaca derecha, el cual se drena quirúrgicamente. Posteriormente la evolución mejora siendo egresada por mejoría. Su estancia hospitalaria es de 41 días.

El reporte de patología es: segmento de colon desde ileon hasta ano de 1.20 cm de longitud, con diametro de 8 cm. Al abrirlo se observa que desde la válvula ileocecal hasta la mucosa del recto sigmoides se encuentran cientos de polipos que van de 0.3cm a 2cm de diametro, 12 de los pólipos mayores se encuentran en la zona del colon descendente y del recto sigmoides.

- * El límite quirúrgico proximal y distal están libres.
- * Cuatro pólipos del recto sigmoides presentan adenocarcinoma in situ.
- * En forma independiente se detecta un adenocarcinoma de recto invasor hasta la grasa bien diferenciado sin metástasis a ganglios linfáticos pericolonicos. (DUKES B).
- * Se observa una fistula recto-vaginal que corresponde al carcinoma fistulizado.

El diagnóstico de patología es :

POLIPOSIS COLONICA MULTIPLE

Se proporciona quimioterapia adyuvante a base de 5 Fluracilo y levamizol en 4 sesiones con buena respuesta, concluyendose a los 14 meses de la cirugía.

Así mismo se proporciona Radioterapia adyuvante con 26 sesiones al periné a base de 5000 CGys, posteriormente se da un campo adicional perineal de 8 sesiones a 1500 CGys, por el hallazgo de fistulización del carcinoma.

Durante todo este tiempo se mantiene con apoyo nutricional enteral con dieta polimérica con un aumento ponderal de 5Kg en un periodo de un año.

El control de la paciente a los 6, 12 y 24 meses posteriores a la cirugía; tanto su estado clínico como los resultados de laboratorio, BH, QS, ES EGO, PFH son reportados como normales, el gammagrama hepato-esplénico es normal, la citología vaginal es reportada negativa a malignidad. El reporte de antígeno carcinoembrionario es menor a 1.5 ng/ml. El funcionamiento de la ileostomía es adecuado.

Sus condiciones generales han mejorado notablemente, se ha reintegrado a su vida cotidiana. Y dos años después de la cirugía no hay datos de actividad tumoral.

A continuación se realiza la presentación de los estudios de gabinete y endoscopia disponibles para ejemplificar el caso.

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



PLACA SIMPLE DE ABDOMEN:
SIN ALTERACIONES.

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



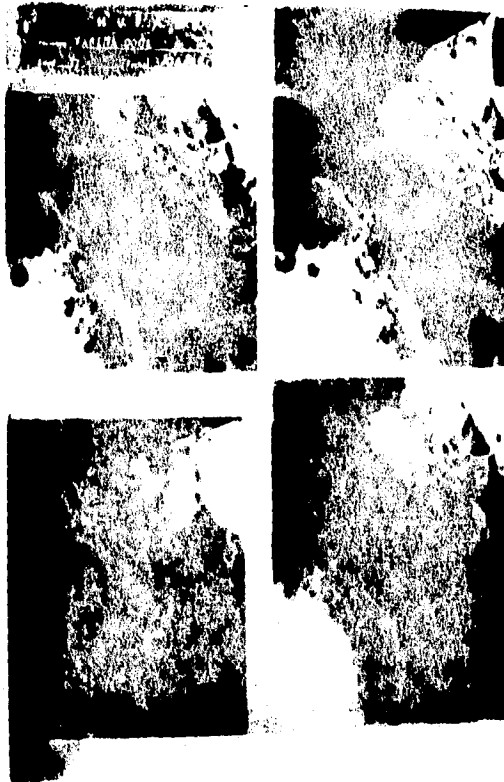
PLACA PANORAMICA:
COLON REDUNDANTE CON MULTIPLES DEFECTOS
DE LLENADO EN TODO EL TRAYECTO DEL
COLON.

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



SE APRECIAN LOS DEFECTOS DE LLENADO
Y UNA ZONA DE ESTENOSIS EN SIGMOIDES

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



EN ESTA ZONA DEL SIGMOIDES SE APRECIA
UNO DE LOS SITIOS DE ESTENOSIS. ASI
COMO LA PERSISTENCIA DE LOS DEFECTOS
DE LLENADO.

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



EN EL ANGULO HEPATICO DEL COLON
PERSISTE LA IMAGEN CON MULTIPLES
DEFECTOS DE LLENADO.

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



A NIVEL DE LA UNION RECTOSIGMOIDEA
SE ENCUENTRA OTRA ZONA DE ESTENOSIS
*LA IMAGEN CARACTERISTICA DE MANZANA
MORDIDA* SUGESTIVA DE CA

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



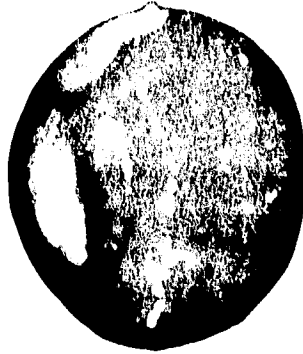
EL ANGULO ESPLÉNICO CON DEFECTOS DE
LLENADO SUGESTIVOS DE POLIPOSIS

ESTUDIOS DE GABINETE
COLON POR ENEMA



EN SIGMOIDES PERSISTEN LOS DEFECTOS
DE LENADO Y SE APRECIA LA ZONA DE
ESTENOSIS.

ENDOSCOPIA



LESIONES POLIPOIDES EN RECTO

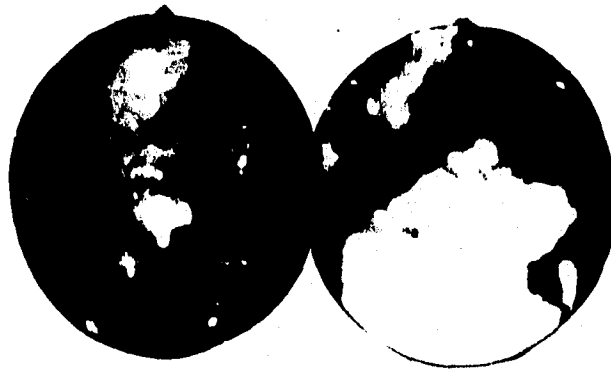


LESION POLIPOIDE A 10 CM. MARGEN ANAL
QUE PRODUCE ESTENOSIS

ENDOSCOPIA



LESIONES POLIPOIDES EN RECTO



OTRA ZONA DE ESTENOSIS A 20CM MARGEN
ANAL

ENDOSCOPIA

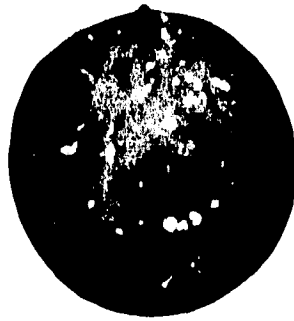


ESTENOSIS A 10CM MARGEN ANAL



POLIPOS EN RECTO Y ZONA DE ESTENOSIS

ENDOSCOPIA



EN AMPULA RECTAL:
GRAN CANTIDAD DE LESIONES POLIPOIDES

C O N C L U S I O N E S

De la revisión del archivo de patología y clínico se encontro este caso de poliposis adenomatosa familiar en el periodo de dos años. Realizandose la revisión retrospectiva del expediente clínico obteniendose las siguientes conclusiones:

A) Está paciente presento un cuadro clínico caracterizado por diarrea frecuente, hematoquesia, pujo y tenesmo que inicialmente fue manejado erroneamente y posteriormente la endoscopia dio el diagnóstico.

B) Como menciona la literatura, los nuevos casos de poliposis - adenomatosa familiar se deben a mutaciones espontáneas y se ha estimado en 40% (4,5,11), éste pudiera tratarse de un caso de mutación espontánea ya que en sus antecedentes familiares no hay datos ni sintomatología que apoyen el diagnóstico en los familiares.

C) No fue posible la correlación diagnóstica de los familiares (hermanos e hijos) ya que no son derechohabientes.

D) Puede considerarse que el diagnóstico se hizo de manera tardia ya que se encontraron cuatro focos de adenocarcinoma in situ en los pólipos y otro sitio de adenocarcinoma que involucraba todas las capas del colon pero sin presencia de ganglios metastásicos lo cual lo engloba dentro de la etapa B de la clasificación de Duke.

E) Dados los sitios del adenocarcinoma no fue posible ofrecer algún procedimiento con bolsa continente, por lo que se dejo una ileostomia definitiva, la cual ha funcionado adecuadamente.

F) Durante el seguimiento de la paciente, 2 años después de la cirugía inicial no hay datos sugestivos de recurrencia, como lo indican las pruebas de laboratorio y medicina nuclear.

G) La elevación del ACE que sería el dato más fidedigno de recurrencia se encuentra en la normalidad.

H) No fue posible presentar fotografía de la pieza quirúrgica ya que como se trata de un caso retrospectivo no fue posible hallar en el departamento de Patología la pieza o fotografía de la misma.

I) Una vez más se comprueba que está, es una patología de poca frecuencia en nuestro país, pero que debemos reconocer y diagnosticar a tiempo así mismo debemos conocer las opciones de tratamiento quirúrgico que se les pueden ofrecer a estos pacientes para que tengan una mejor calidad de vida.

B I B L I O G R A F I A

- 1.- SCHWARTZ I SEIMOUR. Principios de cirugía, capítulo 28, colon Recto y ano. VOL II 59 Edición, pag: 1093-95 y 1127-32.
- 2.- MAINGOT RODNEY. Operaciones abdominales, capítulo 52, tumores del colon. Tomo II, 8a. Edición pag: 1323-41.
- 3.- GUTIERREZ SAMPERIO CESAR. Fisiopatología quirúrgica del aparato digestivo, capítulo 18. Poliposis gastrointestinal. Primera edición, pag: 182-92.
- 4.- MACDONAL F. MORTON D G. RINDL R M. et al, Predictive diagnosis of familial adenomatous polyposis with linked DNA markers; population based study. BMJ 1992 apr 4:304 (6831); 869-72.
- 5.- COPPENS J P; KARTHEUSER A. VERELLEN DUMOULIN. Familial adenomatous polyposis: What is new for the clinician ?. Acta Gastroenterol Belg; 1992 sep-dec: 55(5-6): 457-61.
- 6.- OLSCHWANG S. LAURENT PUIG P. MELOT T. Familial adenomatous early diagnosis by genetic mapping. Gastroenterol Clin.Biol 1992; 16 (3): 205 - 9.
- 7.- BISGAARD M L. BULOW S. WHITHER K. Preclinical and prenatal diagnosis of familial adenomatous polyposis. Ugeskr Laeger - 1992 Mar; 30; 154 (14): 921-24.
- 8.- LINDGREN V. BRYKE C R. OZCELIK T. Phenotypic, cytogenetic and molecular studies of three patients with constitutional deletions of chromosome 5 in the region of the gene for familial adenomatous polyposis. Am J Hum Genet. 1992 May 50: (5); 988 - 97.

- 9.- RANDALL W. JOANNA GRODEN. The genetic and molecular diagnosis of adenomatous polyposis coli. Gastroenterology 1993 Apr: 104 (4) 1211 - 14.
- 10.- RUSTGL. A. K. M D. Molecular genetics and colorectal cancer Gastroenterology 1993 Apr:104 (4); 1223-25.
- 11.- MORTON D G. MACDONALD F. HAYDON J. Screenig practice for familial adenomatous polyposis: the potential for regional registers. Br.J.Surg. 1993 feb:80 (2): 255-58.
- 12.- SHIELDS A. JERRY M D. SHIELDS L CAROL M D.Lack of association among typical congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium adenomatous polyposis and Gardner Syndrome Oftalmology 1992 Nov: 99 (11): 1709-13.
- 13.- THOMAS M. G. THOMSON J.P.S. Oral calcium inhibitis rectal epithelial proliferation in familial adenomatous polyposis Br.J.Surg 1993 Apr: 80 (4) 499 - 501.
- 14.- GIARDIELLO M. FRANCIS M D. STANLEYR. Treatmen of colonic and rectal adenomas with sulindac in familial adenomatous polyposis. N.Engl.J.Med. 1993 May 6: 328 (18) 1313-16.
- 15.- LYNCH T. HENRY SMYRK THOMAS. WATSON PATRICE. Hereditary colorectal cancer. Seminars in Oncology, 1991 Aug: 18 (4) 337 - 366.
- 16.- IWAMA TAKEO M.D. MISHIMA YOSHIO M. D. and UTSUNOMIYA JOHJI M D. The impact of familial adenomatous polyposis on the tumorigenesis and mortality. at the several organs. Ann Surg: 1993; 217 (2) 101 - 108.

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

- 17.- De COSSE J.J. BULOW S. Rectal cancer risk in patients treated for familial adenomatous polyposis. Br. J. Surg. Dec; 1992; 79 (12) 1372 - 75.
- 18.- NUGENT K P. and PHILLIPS R.K.S. Rectal cancer risk in older patients with familial adenomatous polyposis and ileorectal anastomosis: a cause for concern. Br.J.Surg. 1992 Nov; 79 (11) 1204 - 06.
- 19.- PEKKA LUUKKONEN M D. HEIKKI JARVINEN M D. Stapled vs hand-sutured ileoanal anastomosis in restorative proctocolectomy Arch. Surg. 1993 Apr; 128 (4); 437 - 40.
- 20.- TJANDRA J. JOE M D. FAZIO W. VICTOR M D. Similar functional results after restorative proctocolectomy in patients with familial adenomatous polyposis and mucosal ulcerative colitis Am. J. Surg. 1993 Mar; 165 (3): 322-25.
- 21.- BECKER J.M. M D. RAYMOND L. JANICE. M S. Ileal pouch-anal anastomosis. A single surgeons experience with cien consecutive cases. Ann. Surg. 1986 Oct; 204 (4): 375-83.
- 22.- WEXNER D. STEVEN M D. WONG DOUGLAS M D. The Ileoanal reservoir Am. J. Surg. 1990 Jan; 159: 178-85.
- 23.- NICHOLLS R J. CHIR F R C S. HOLT M A. F R C S. Restorative proctocolectomy with ileal reservoir; comparison of two-stage vs three-stage procedures and analysis of factors that might affect outcome. Dis.Colon Rectum. 1989 Aug;32(4); 323-26.

24.- DOZOIS R. ROGER M D. KELLY KEITH. A M D. WELLING DAVID R.MD

Ileal pouch-anal anastomosis; comparation of results in
familial adenomatous polyposis and chronic ulcerative colitis
Ann. Surg. 1989 Sep; 210 (3): 268 - 73.

25.- HIMAL H S. M D. FRCS. Anastomotic recurrence of carcinoma -

of the colon and rectum; the value of endoscopy and serum -
CEA, levels. The American Surgeon. 1991 May; 57(5); 334-36.