

PRESENTACIÓN INFRECUENTE DE POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR, CON COMPROMISO EXTRA COLÓNICO, EN PACIENTE JOVEN

Autor:
Bricco, Larisa.

Diagnóstico por Imágenes - Hospital Privado Universitario de Córdoba.
Ciudad de Córdoba. Córdoba. Argentina.

E-mail de contacto: larisa.imagenes@gmail.com

Declaro no tener conflicto de intereses.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de **29 años** con antecedente familiar de primer grado de **PAF (Poliposis adenomatosa familiar)** y madre fallecida a los 40 años por adenocarcinoma de colon.

Consulta por diarrea, rectorragia, astenia y pérdida de peso.

Se realiza en ciudad de origen VEDA que objetiva **pólipos sésiles duodenales con histología de adenoma tubular** y videocolonoscopia (VCC) realizada hasta sigmoides, el cual presenta mucosa de aspecto granular grueso y **múltiples pólipos sésiles**, con histología con **displasia de alto grado**.

Se realiza TC de abdomen c/c en nuestra institución objetivándose engrosamiento parietal multinodular difuso, del **marco colónico y sigma, con múltiples lesiones polipoideas y metástasis hepáticas**.

Marcadores oncológicos **CEA y CA 19-9 elevados**.

Se realiza nueva VCC y VEDA con confirmación histopatológica de **adenocarcinoma infiltrante moderadamente diferenciado en colon descendente y sigma, e in situ en duodeno**.

Ante la imposibilidad de realizar el tratamiento quirúrgico estándar de primera línea debido a la progresión y extensión extra colónica de la enfermedad, se decide quimioterapia sistémica.

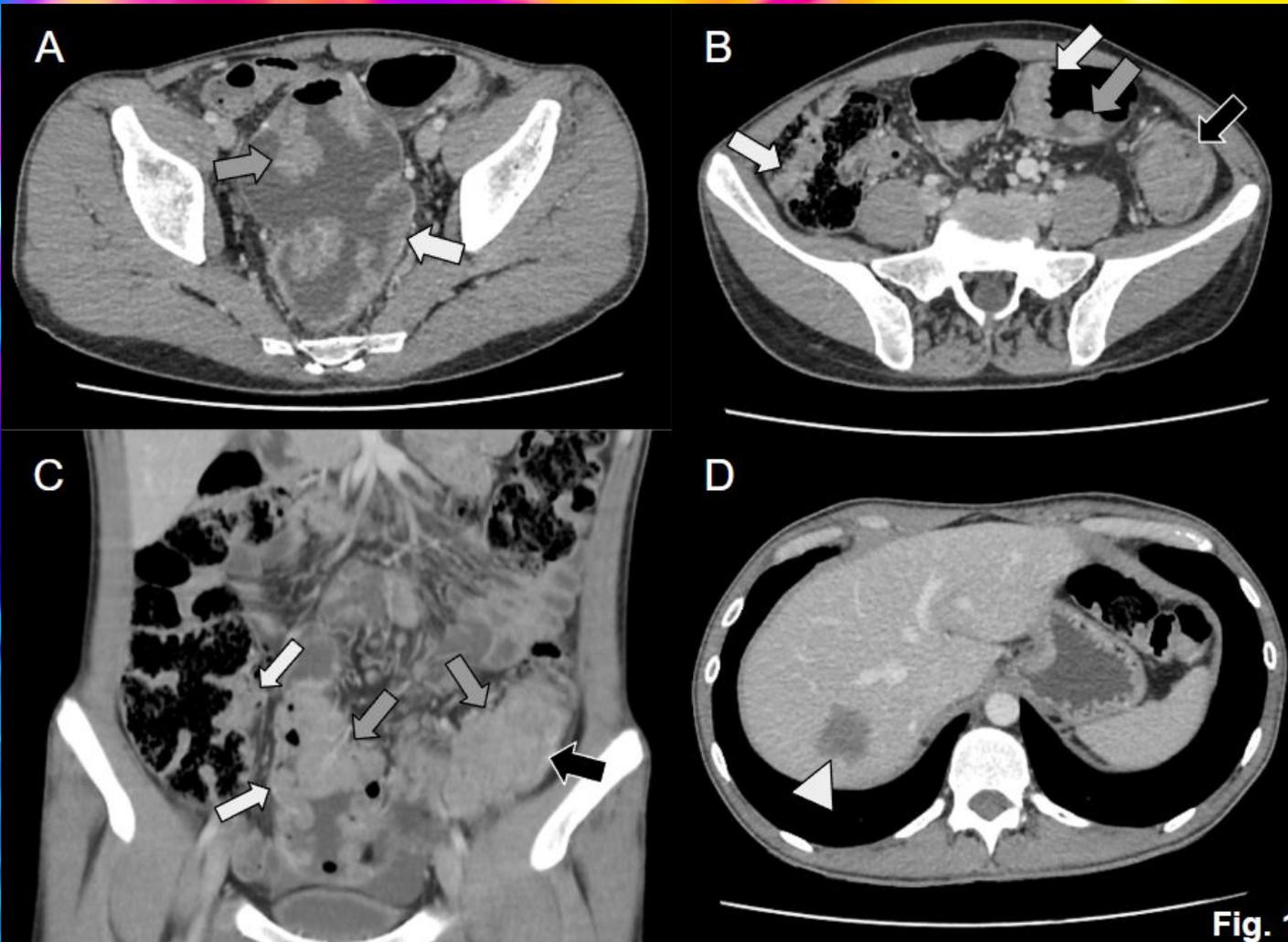


Fig. 1 TC ABDOMEN C/C (ev) -Fase Portal- Cortes Axiales (A-B-D) y Coronal (C)

(A-B y C) Engrosamiento parietal multinodular difuso del marco colónico, con pérdida de la estratificación mural (flechas blancas) y múltiples lesiones polipoideas que conforman voluminosas masas endoluminales, con tenue realce tras administración de contraste (flechas grises), que predominan en rectosigmo y colon descendente con franca reducción del calibre a dicho nivel (flecha negra).

(D) Lesiones hepáticas nodulares, hipodensas, de bordes mal definidos, con tenue realce anular tras la administración de contraste, de origen metastásico. (cabeza de flecha blanca)

Fig. 1

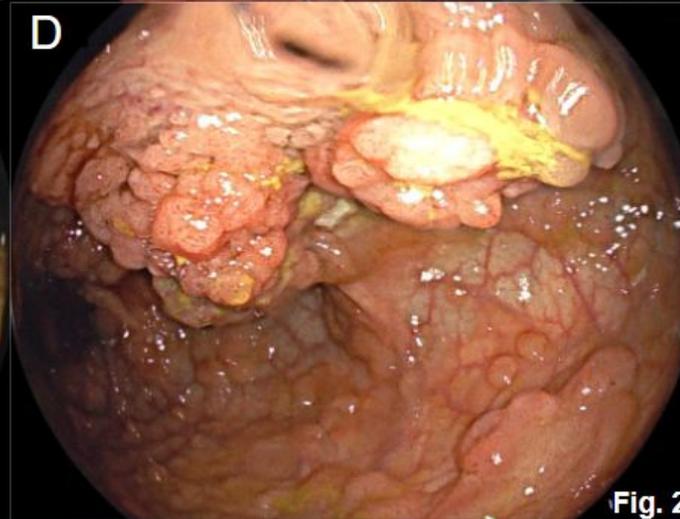


Fig. 2

VEDA

(A): Dos lesiones planas sobreelevadas en bulbo duodenal.

(B) Múltiples lesiones de iguales características en segunda porción duodenal.

VIDEO COLONOSCOPIA:

Múltiples lesiones polipoideas sésiles que conforman masas endoluminales en recto-sigma (C) y colon descendente (D), que dificultan el paso del endoscopio.

Fig. 2

DISCUSIÓN:

La PAF es una enfermedad hereditaria poco frecuente, autosómica dominante (Diagnóstico genético), que determina la formación de cientos de pólipos adenomatosos a nivel colorrectal, pudiendo presentar además pólipos de localización extra colónica (estómago, duodeno e intestino delgado) ^{1,2}. Sin tratamiento evoluciona 100% a cáncer colorrectal, por lo que la cirugía profiláctica es necesaria. El tipo de técnica quirúrgica dependerá de la gravedad de la enfermedad y la edad del paciente al diagnóstico, requiriendo un seguimiento posterior de por vida ^{2,3}. Nuestro paciente habría tenido indicación de quimioterapia neoadyuvante con colectomía total con proctectomía mucosa y anastomosis ileoanal más metastasectomía hepática ³, pero debido a su extenso compromiso extra colónico, el cual es infrecuente a una edad tan temprana, se realizó quimioterapia sistémica.

CONCLUSIÓN:

La PAF es una patología de baja prevalencia que presenta compromiso colo-rectal con transformación maligna en el 100% de los casos en su evolución natural, pero también puede involucrar manifestaciones extra colónicas con probabilidad de malignizar generalmente en pacientes mayores de 40 años, las cuales modifican radicalmente su abordaje terapéutico y pronóstico ^{2,4-6}. Este caso demuestra una enfermedad poco frecuente (PAF), con presentación atípica de afectación extra colónica avanzada en un paciente joven, que requirió tratamiento quimioterápico sistémico al momento de su diagnóstico.

BIBLIOGRAFÍA:

- 1 Kohen, Susana, Hernández, Nelia, & Ono, Akiko. (2003). Poliposis adenomatosa familiar: Presentación de un caso clínico. *Revista Médica del Uruguay*, 19(2), 178-181. Recuperado en 28 de junio de 2024.
- 2 David Parés, Miguel Pera, Sara González, Montserrat Pascual Cruz, Ignacio Blanco, Poliposis adenomatosa familiar, Gastroenterología y Hepatología, Volume 29, Issue 10, 2006, Pages 625-635, ISSN 0210-5705,
- 3- Guía Clínica DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO Carcinoma Colorrectal © 2007 OncoSur: Grupo de trabajo oncológico de centros hospitalarios del sur de Madrid Edita: Fundación Médica Mutua Madrileña Fortuny, 18. 28010 Madrid - Sociedad española de oncología médica
- 4- Presentación y seguimiento de poliposis adenomatosa familiar (PAF): diferencias entre las mutaciones APC y MUTYH Presentation and Follow-up of Familial Adenomatous Polyposis: Differences Between APC and MUTYH Mutations Refik Bademci^a, Jesús Bollo^a, Teresa Ramón y Cajal^b, M. Carmen Martínez^a, María Pilar Hernández^a, Eduard Maria Targarona^a ^a Servicio de Cirugía General, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España ^b Servicio de Oncología Médica, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España.
- 5- Güemes-Quinto, Agustín, Pichardo-Cruz, Dahiana Antonia, Tapia-Alanis, Miguel, Jiménez-Bobadilla, Billy, & Villanueva-Herrero, Juan Antonio. (2020). Poliposis adenomatosa familiar. Estado actual y reporte de caso. *Cirujano general*, 42(4), 316-320. Epub 01 de agosto de 2022.
- 6- Guerrero Bautista, Rocío, Ferris Villanueva, Elena, Charlotte Viney, Alice, & Chica Marchal, Amelia. (2016). Poliposis adenomatosa familiar: a propósito de un caso. *Nutrición Hospitalaria*, 33(2), 500-502.