

Poliposis familiar del colon

Diagnóstico

Dr. Humberto Viola Núñez,
Dr. Roberto Quadrelli,
Dr. Nelson Marabotto.

Presentamos nuestra experiencia en el diagnóstico de la P.F. del colon, enfermedad hereditaria y con tendencia a la degeneración maligna temprana, obtenida en seis enfermos portadores de esa patología.

Se señala la importancia del diagnóstico precoz, para realizar el tratamiento profiláctico del cáncer, la colectomía subtotal o proctocolectomía total.

La genética con el estudio genealógico, la endoscopia visualizando y biopsiando las lesiones, el estudio radiológico del colon con doble contraste y el cuadro clínico de diarreas y/o rectorragias.

PALABRAS CLAVE (KEY WORDS, MOTS CLÉS) MEDLARS: Colonic Diseases / Familial & Genetic.

SUMMARY: Family polyposis of the colon. Diagnosis.

Based on six cases treated, we present our experience in the diagnosis of family polyposis of the colon, a hereditary disease with a tendency to early malignant degeneration.

Emphasis is laid on the importance of an early diagnosis to enable the prophylactic treatment of the cancer, subtotal colectomy or total proctocolectomy.

Elements making its diagnosis possible are: genetics with the genealogical study; endoscopy by the visualization and biopsy of the lesions; radiological examination of the colon with double contrast and the clinical record of diarrhea and/or rectorrhage.

Clinica Quirúrgica "A" (Director Prof. Dr. Alberto Aguiar), Hospital de Clínicas. Fac. de Medicina, Montevideo.

RÉSUMÉ: Diagnostic de la polypose familiale de colon.

Nous présentons notre expérience dans le diagnostic de la P.F. de colon, à propos de six malades atteints de cette pathologie. Il s'agit d'une maladie héréditaire et avec une tendance à la dégénération maligne précoce.

On signale l'importance du diagnostic précoce à fin d'effectuer le traitement prophylactique du cancer: la colectomie subtotale ou proctocolectomie totale.

La génétique avec l'étude généalogique, l'endoscopie avec la visualisation et la biopsie des lésions, l'étude radiologique du colon avec double contraste et la présentation clinique de diarrhées et/ou rectorragies sont les éléments qui nous permettent d'établir le diagnostic.

La Poliposis Familiar del Colon (P.F.) es una afección hereditaria que se transmite con carácter mendeliano, afectando a ambos sexos, se caracteriza por la presencia de innumerables pólipos que tapizan literalmente la mucosa colonorectal en toda su extensión y con tendencia a la degeneración maligna temprana^(8, 12).

De este hecho surge la importancia del diagnóstico precoz, que permitirá tratar con éxito a la enfermedad en su estado precanceroso, realizando la colectomía profiláctica.

Las primeras observaciones corresponden a Corvisart en 1847 y a Virchow en 1863 quien hace la descripción original; el carácter familiar es reconocido por Cripps

Presentado a la Sociedad de Cirugía del Uruguay el 3 de agosto de 1983.

Prof. Adjunto de Clínica Quirúrgica y Prof. Agregado de Genética.

Dirección: J. M. Montero 3089, Montevideo. (Dr. H. Viola).

en 1882 y su relación con el cáncer es señalada por Bardenheuer en 1891^(2, 3, 12).

Lockarth Mummery⁽¹¹⁾ destaca en 1925 la frecuencia y precocidad del cáncer en enfermos con P.F.

Finalmente es Dukes⁽⁵⁾ en 1930 quien establece el carácter hereditario con transmisión de tipo mendeliano, publicando trece familias con su árbol genealógico.

En 1950 Gardner describe el síndrome que lleva su nombre, asociación lesional entre poliposis colónica y lesiones extracolónicas: fibromatosis, sebocistomatosis y osteomatosis^(9, 14).

Otras lesiones extracolónicas asociadas son: tumores desmoides; tumores del S.N.C.; lesiones polipoideas gastroduodenales; cáncer ampular; de vías biliares; de tiroides; de hipófisis.^(7, 9)

Se han ocupado del tema entre otros: Mayo⁽¹²⁾, Jackman⁽⁸⁾, Dukes^(5, 6), Smith⁽¹⁸⁾, Lockarth Mummery⁽¹¹⁾, Goligher⁽⁷⁾, Waugh⁽²²⁾, etc.

En nuestro medio hay publicaciones de Larghero⁽¹⁰⁾, Palma⁽¹³⁾, Viola Núñez^(20, 21).

Se trata de una enfermedad de baja frecuencia, cuyos caracteres peculiares dificultan estimar cifras verdaderas de incidencia.

En Gran Bretaña había hasta 1971, 258 familias registradas con 536 miembros afectados⁽¹⁷⁾.

Mayo⁽¹²⁾ en EE.UU. publica una serie de 95 enfermos diagnosticados en 15 años de la clínica, mientras que en la Lahey se presentan sólo 17 casos entre 1957-74⁽¹⁶⁾.

El archivo del H. de Clínicas registraba un solo caso de P.F. hasta 1976, en un total de 400.000 historias clínicas; por la misma época en el H. Pasteur, encontramos dos casos de P.F. en 34.000 ingresos de la Clínica Quirúrgica "1"^(4, 21).

Tres de los seis pacientes de nuestra serie pertenecen al H. de FF.AA.

Se ven afectados indistintamente ambos sexos, con un leve predominio masculino en relación de 5-4 en todas las series publicadas⁽¹⁶⁻²²⁾.

Todos los enfermos son de raza blanca.

Los pólipos aparecen en la pubertad y los primeros síntomas se evidencian en adultos jóvenes, como promedio los 21 años^(6, 16).

El cáncer aparece 15 años después del comienzo de los síntomas, promedialmente los 35 años según Dukes^(5, 6).

En la serie de Mayo⁽¹²⁾ las edades van de los 3 a los 56 años.

Nuestros seis pacientes van de los 20 a los 55 años, cinco son hombres y una mujer pertenecen al H.C.FF.AA. y al H. Pasteur.

El cáncer de colon aparece en la segunda y tercera década de la vida en dos de nuestros casos⁽²¹⁾.

DIAGNOSTICO

Los pilares del diagnóstico de la P.F. son la genética, la endoscopia, la radiología y de menor importancia la clínica.

La P.F. no tiene sintomatología propia, siendo las diarreas crónicas con o sin rectorragias los síntomas de la enfermedad, estuvieron presentes en cinco de nuestros casos con intensidad variable^(12, 16, 22).

A veces cursa asintomática durante años, siete pacientes de una serie numerosa⁽²²⁾ y en uno de la nuestra que fue diagnosticado a los 55 años por sus antecedentes familiares.

Del examen físico se destaca el tacto rectal, pudiendo palpase los pólipos de la ampolla como rugosidades o nódulos.

Los síntomas de malignización pueden pasar desapercibidos o ser el debut, siendo el carcinoma desarrollado en los pólipos causa de oclusión de colon, como se señala en todas las publicaciones.

Dos enfermos de la serie fueron operados de urgencia, comprobándose en ambos, neoplasmas rectosigmoides en oclusión.

GENETICA

Elemento fundamental en el diagnóstico de la P.F., la cual se trasmite siguiendo las leyes mendelianas con un gen de carácter autosómico y dominante, afectando a ambos sexos por igual y con enfermos en todas las generaciones^(6, 15). Un heterocigote la transmitirá al 50% de su descendencia y así sucesivamente.

En más del 20% de los enfermos no se encuentra la historia familiar, lo que ocurriría porque el gen se vuelve recesivo^(8, 9, 15).

El factor hereditario es la habilidad o inclinación del tejido subepitelial linfóide y secundariamente de las células epiteliales de la mucosa, de proliferar por sí mismas a cierta edad, dando lugar a la formación de innumerables pólipos adenomatosos simples en todo el intestino grueso⁽¹²⁾.

El análisis genealógico es la técnica empleada por el genetista, quién interroga al enfermo y sus familiares directos (padres, hijos, hermanos) elaborando el árbol genealógico con determinada simbología. Fig. 1.

Del mismo surge el asesoramiento genético el cual permite:

- a) individualizar la población en riesgo;
- b) realizar rastreos endoscópicos y radiológicos;
- c) establecer prioridades según edad y antecedentes;
- d) realizar el tratamiento quirúrgico profiláctico⁽¹⁵⁾.

Nuestros pacientes fueron investigados por uno de los autores (R.Q.). La Fig. 2

muestra el árbol genealógico de uno de ellos.

De su análisis concluimos:

- 1) familia afectada por lo menos durante cuatro generaciones, siete con P.F. y seis fallecidos por "cáncer a los intestinos";
- 2) de base genética, trece con la misma patología;
- 3) autosómica;
- 4) dominante;
- 5) importante grado de penetración y expresividad variable⁽²¹⁾.

RADIOLOGIA

Fue Bensaude⁽²⁾ quien primero describió el aspecto "lacunar, atigrado, o salpicado" que corresponde a los pólipos.

El colon por enema convencional debe desecharse, ya que habitualmente los pólipos pasan desapercibidos^(4 19).

Debe utilizarse el estudio con "doble contraste" popularizado por Fischer en 1923, el cual permite hacer diagnóstico en el 90% de los enfermos⁽¹⁹⁾.

SIMBOLISMOS

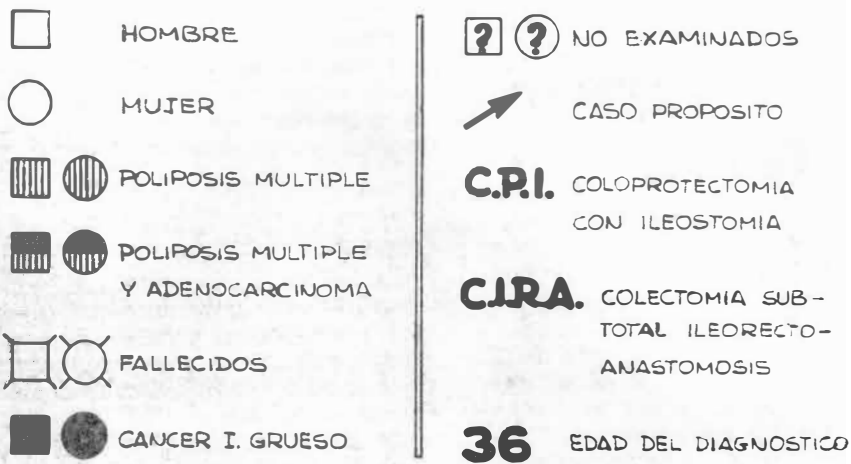


Fig. 1. Simbología para el árbol genealógico.

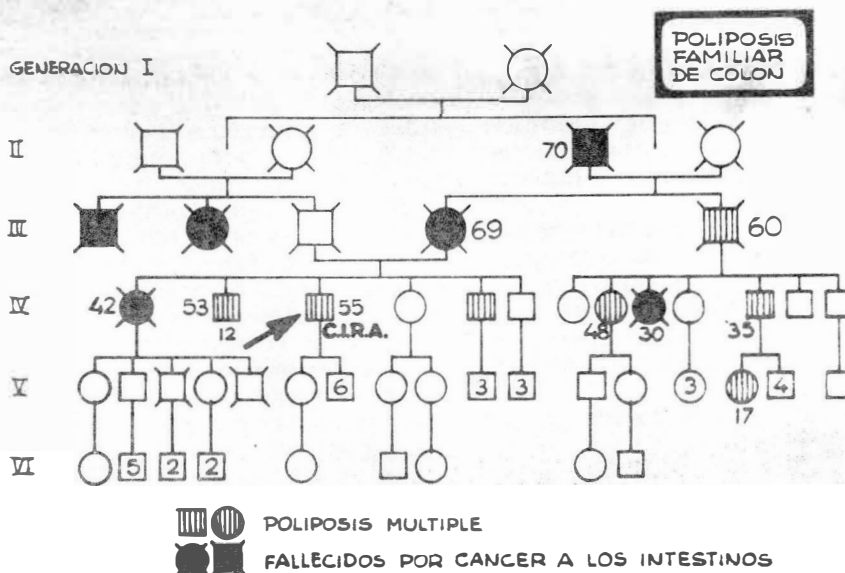


Fig. 2. Árbol genealógico de uno de los pacientes.

La imagen es típica: múltiples defectos de replección, irregulares y de diferentes tamaños, adoptando cuando son muy numerosos un aspecto reticulado⁽⁸⁾.

Deben diferenciarse de los pseudopólipos de la C.U.C.; de la Linfosarcomatosis difusa; y de la rara neumatosis quística intestinal.

En cuatro de los seis enfermos de nuestra serie, la radiología muestra las típicas imágenes de la P.F. Fig. 3.



Fig. 3. Radiografía de colon por doble contraste.

No hemos realizado la búsqueda sistemática de asociaciones lesionales con: Endoscopia gastroduodenal; Radiología de cráneo y maxilar; T. Computada de cerebro; etc.; pues los autores que lo preconizan, señalan lo difícil de determinar el límite de los estudios a realizar, desconociéndose la incidencia verdadera de las manifestaciones extra-colónicas⁽⁹⁾.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. AGUIAR A. — Tumores benignos de Recto y Ano. *Cir. Urug.* 43: 22, 1973.
2. BENSUADE R. — *Maladies de L'intestine*. Paris, Masson, 1935, cap. 7.
3. CARTER N., HORSLEY G., HORSLEY J., HUGHES R. — A New form of Diffuse Familial Polyposis: A Probable Genetic Explanation. *Ann. Surg.*, 167: 942, 1968.
4. CASTIGLIONI J., VIOLA NUÑEZ H. — Pólipos Rectocolónicos. *Cir. Urug.* 46: 378, 1976.
5. DUKES C. — The Hereditary factor in polyposis intestini, or multiple adenomata. *Am. J. Surg.* 86: 500, 1953.
6. DUKES C. — Cancer Control in Familial polyposis of the Colon. *Dis. Colon Rectum* 1: 413, 1958.
7. GOLIGHER J. — *Surgery of the Anus, Rectum and Colon*. 2nd ed., London, Baillière & Tyndall, 1967, p. 442.
8. JACKMAN R., BEAHR O. — Tumors of the Large Bowel. *Poliposis Multiple Familiar*. Philadelphia, W.B. Saunders, 1971, cap. 7.
9. JAGELMAN D. — Familial Polyposis Coli. *Surg. Clin. North Am.*, 63: , 1983.
10. LARGHERO P. — Ileorectostomía ampular en la poliposis rectocólicas. *Bol. Soc. Cir. Urug.* 19: 319, 1948.
11. LOCKHART MUMMERY H., DUKES C., BUSSEY J. — The surgical treatment of familial polyposis of the colon. *Br. J. Surg.* 43: 476, 1956.
12. MAYO C., DEWEERD J., JACKMAN R. — Diffuse Familial Polyposis of the Colon. *Surg. Clin. North Am.* 30: 1013, 1950.
13. PALMA E., ORONIZ L. — Poliposis familiar. Proctocolectomía subtotal con descenso del colon ascendente al canal anal. *Cir. Urug.* 49: 65, 1979.
14. PUIG R. — Síndrome de Gardner. *Cir. Urug.* 46: 382, 1976.
15. QUADRELLI R. — Aspectos genéticos de las Poliposis digestivas familiares. *Cir. Urug.* 46: 394, 1976.
16. RAMAN P., KUTTERUF G., VEINDENHEIMER M., WHITCOMB F. — Hereditary Polyposis of the colon. Experience with 19 cases. *Lahey Clin. Found Bull.* 26: 1, 1977.
17. SHEPHERD A. — Familial polyposis of the colon with special reference to regression of rectal polyposis after subtotal colectomy. *Br. J. Surg.* 58: 85, 1971.
18. SMITH W. and JACKMAN R. — Results of treatment in familial multiple polyposis. *Procc. Staff. Mayo Clin.* 31: 304, 1956.
19. SOJO E., ESTAPE G., FALCONI L., DE LOS SANTOS J. — Diagnóstico y tratamiento de los pólipos rectocolónicos. *Cir. Urug.* 50: 19, 1980.
20. VIOLA NUÑEZ H. y CASTIGLIONI J. — Poliposis Múltiple Familiar del Intestino Grueso. *Cir. Urug.* 46: 387, 1976.
21. VIOLA NUÑEZ H. — Poliposis Múltiple Familiar del Intestino Grueso. Monografía de Docente Auxiliar. Fac. Medicina, 1977. Inédita.
22. WAUGH J., HARP R. and SPENCER R. — The Surgical Management of Multiple Polyposis. *Ann. Surg.* 159: 149, 1964.
23. WOLFF W. and SHINYA H. — A new Approach to the management of Colonic Polyps. *Adv. Surg.* 7: 45, 1973.